

(19) 日本国特許庁(JP)

(12) 公開特許公報(A)

(11) 特許出願公開番号

特開2016-63837

(P2016-63837A)

(43) 公開日 平成28年4月28日(2016.4.28)

(51) Int.Cl.	F I	テーマコード (参考)
C 1 2 Q 1/68 (2006.01)	C 1 2 Q 1/68 A	4 B 0 2 4
G O 1 N 33/53 (2006.01)	C 1 2 Q 1/68 Z	4 B 0 6 3
G O 1 N 37/00 (2006.01)	G O 1 N 33/53 M	
C 1 2 N 15/09 (2006.01)	G O 1 N 37/00 1 O 2	
	C 1 2 N 15/00 Z N A A	
審査請求 有 請求項の数 25 O L 外国語出願 (全 709 頁)		

(21) 出願番号	特願2016-15216 (P2016-15216)	(71) 出願人	508356065
(22) 出願日	平成28年1月29日 (2016.1.29)		セラ コーポレーション
(62) 分割の表示	特願2014-31573 (P2014-31573) の分割		アメリカ合衆国 カリフォルニア 945 02, アラメダ, ハーバー ベイ パ ークウェイ 1401
原出願日	平成21年2月20日 (2009.2.20)	(74) 代理人	100078282
(31) 優先権主張番号	61/066,584		弁理士 山本 秀策
(32) 優先日	平成20年2月20日 (2008.2.20)	(74) 代理人	100113413
(33) 優先権主張国	米国 (US)		弁理士 森下 夏樹
		(72) 発明者	メイ ルーク
			アメリカ合衆国 カリフォルニア 945 02, アラメダ, ハーバー ベイ パ ークウェイ 1401, セラ コーポ レーション 気付
		最終頁に続く	

(54) 【発明の名称】 脳卒中に関連した遺伝子遺伝子多型およびその検出方法および使用

(57) 【要約】

【課題】 脳卒中に関連した遺伝子遺伝子多型およびその検出方法および使用の提供。

【解決手段】 本発明は、脳卒中および他の血管疾患などの関連する病態と関連する遺伝子多型の発見に基づく。特に、本発明は、ハプロタイプ、ディプロタイプなどの、サインマーカーのセットとして使用し得る核酸分子の群を含めた、多型を含む核酸分子、そのような核酸分子によってコードされた改変型タンパク質、それらの多型の核酸分子およびタンパク質を検出するための試薬、ならびにそれらの核酸およびタンパク質を使用する方法、さらに、それらの検出のために試薬を使用する方法に関する。

【選択図】 なし

【特許請求の範囲】

【請求項 1】

ヒト由来の核酸の多型を、前記ヒトが脳卒中の危険性の変化を有しているかどうかの指標とする方法であって、前記多型は、配列番号 1 2 1 3 のヌクレオチド配列の 1 0 1 位によって表される多型またはその相補体であり、配列番号 1 2 1 3 の 1 0 1 位のホモ接合体 C / C 遺伝子型またはその相補体の 1 0 1 位のホモ接合体 G / G 遺伝子型の存在が、該ヒトが増加した脳卒中の危険性を有することを示す、方法。

【請求項 2】

前記核酸が、前記ヒト由来の生物学的サンプルからの核酸抽出物である、請求項 1 に記載の方法。

【請求項 3】

前記生物学的サンプルが、血液、唾液または頬の細胞である、請求項 2 に記載の方法。

【請求項 4】

試験の前に、前記生物学的サンプルから前記核酸抽出物が調製される、請求項 2 に記載の方法。

【請求項 5】

前記生物学的サンプルが前記調製の前に前記ヒトから得られたものである、請求項 4 に記載の方法。

【請求項 6】

前記核酸は、核酸増幅によって試験される、請求項 1 ～ 5 のいずれか一項に記載の方法。

【請求項 7】

前記核酸増幅が、ポリメラーゼ連鎖反応によって実施される、請求項 6 に記載の方法。

【請求項 8】

前記多型の有無が、脳卒中の危険性の変化と関連付けられる、請求項 1 に記載の方法。

【請求項 9】

前記関連付けが、コンピューターソフトウェアによって実施される、請求項 8 に記載の方法。

【請求項 10】

前記核酸が、配列決定、5'ヌクレアーゼ消化、分子ビーコンアッセイ、オリゴヌクレオチド連結アッセイ、サイズ解析、一本鎖高次構造多型分析、または変性勾配ゲル電気泳動 (D G G E) を使用して試験される、請求項 1 ～ 9 のいずれか一項に記載の方法。

【請求項 11】

前記核酸が、対立遺伝子に特異的な方法を使用して試験される、請求項 1 ～ 9 のいずれか一項に記載の方法。

【請求項 12】

前記対立遺伝子に特異的な方法が、対立遺伝子特異的プローブハイブリダイゼーション、対立遺伝子特異的プライマー伸長、または対立遺伝子特異的増幅である、請求項 11 に記載の方法。

【請求項 13】

配列番号 1 8 7 3 ～ 1 8 7 4 およびそれに対して完全に相補的な配列からなる群からなる群より選択される配列を含む対立遺伝子特異的プライマーを使用して実施される、請求項 12 に記載の方法。

【請求項 14】

自動化された方法である、請求項 1 に記載の方法。

【請求項 15】

前記指標が、前記ヒトを治療剤の臨床試験に含めるように選択するために使用される、請求項 1 に記載の方法。

【請求項 16】

ヒトにおいて脳卒中の危険性が変化しているかどうかを決定するためのキットであって

10

20

30

40

50

、少なくとも1つの容器および前記容器中に保管される少なくとも1つのポリヌクレオチド検出試薬を含み、前記ポリヌクレオチド検出試薬が、配列番号1 2 1 3のヌクレオチド配列の1 0 1位におけるホモ接合体C／C遺伝子型またはその相補体の1 0 1位のホモ接合体G／G遺伝子型の有無を検出することができるキット。

【請求項17】

前記ポリヌクレオチド検出試薬が、前記多型の存在下では前記核酸に選択的にハイブリダイズし、前記多型の非存在下では前記核酸にハイブリダイズしない、請求項16に記載のキット。

【請求項18】

ヒトにおいて脳卒中の危険性が変化しているかどうかを決定するためのポリヌクレオチド検出試薬であって、該ポリヌクレオチド検出試薬は、配列番号1 2 1 3のヌクレオチド配列の1 0 1位におけるホモ接合体C／C遺伝子型またはその相補体の1 0 1位のホモ接合体G／G遺伝子型の有無を検出することができるポリヌクレオチド検出試薬。

【請求項19】

前記ポリヌクレオチド検出試薬が、前記多型の存在下では前記核酸に選択的にハイブリダイズし、前記多型の非存在下では前記核酸にハイブリダイズしない、請求項18に記載のポリヌクレオチド検出試薬。

【請求項20】

前記ポリヌクレオチド検出試薬は、対立遺伝子特異的なプローブまたは対立遺伝子特異的なプライマーである、請求項18～19のいずれか1項に記載のポリヌクレオチド検出試薬。

【請求項21】

前記ポリヌクレオチド検出試薬は、配列番号1 8 7 3～1 8 7 4のいずれか一つのヌクレオチド配列およびそれに対して完全に相補的な配列を含む、請求項18～19のいずれか1項に記載のポリヌクレオチド検出試薬。

【請求項22】

前記ポリヌクレオチド検出試薬は、配列番号1 8 7 3～1 8 7 4のいずれか一つのヌクレオチド配列およびそれに対して完全に相補的な配列からなる、請求項18～19のいずれか1項に記載のポリヌクレオチド検出試薬。

【請求項23】

前記検出試薬は検出可能に標識される、請求項18～22のいずれか1項に記載のポリヌクレオチド検出試薬。

【請求項24】

前記検出試薬は、固体支持体に結合される、請求項18～23のいずれか1項に記載のポリヌクレオチド検出試薬。

【請求項25】

前記固体支持体は核酸アレイを含む、請求項24に記載のポリヌクレオチド検出試薬。

【発明の詳細な説明】

【技術分野】

【0001】

本発明は、血管疾患、特に脳卒中、および薬物応答、特にスタチン処置に対する応答の分野にある。特に、本発明は、ヒトゲノム中の特異的な一塩基多型（SNP）、およびこれらに限定されないが、脳卒中などの脳血管疾患を含めた、血管疾患とのそれらの関連性、ならびに／または異なる個体間におけるスタチン処置（予防的処置を含む）に対する応答性の変動に関する。本明細書において開示されるSNPは、例えば、診断／予後診断の試薬および治療剤の標的として使用され得る。特に、本発明のSNPは、脳卒中を有する危険性が増加または減少している個体を同定するため、脳卒中の危険性を早期に検出するため、脳卒中の予防および／または処置のために臨床的に重要な情報を提供するため、個体における脳卒中の重大性または結果を予測するため、個体の脳卒中からの回復の予後を決定するため、治療剤をスクリーニングし、選択するため、ならびに患者の治療剤に対す

10

20

30

40

50

る応答を予測する、例えば、特に脳卒中の予防および／または処置のために、スタチンに対して陽性に応答する個体の可能性を評価するために有用である。また、本明細書において開示されるSNPは、ヒト識別への適用にも有用である。これらの多型およびそれらのコード産物の存在を検出するための方法、アッセイ、キットおよび試薬が提供される。

【背景技術】

【0002】

脳卒中および他の血管疾患

血管疾患は、脳卒中などの脳血管疾患を含めた、いくつかの関連する病態、ならびに頸動脈疾患、冠状動脈疾患、末梢動脈疾患、大動脈瘤および血管性認知症を包含する。

【0003】

脳卒中は、重大な脳血管疾患であり、蔓延している。米国内では、470万人がこの疾患に罹患し、年間で、最初の発作は500,000例に及び、再発は200,000例に及ぶ。45歳の場合、85歳まで生存した場合、およそ、男性では4人にひとりおよび女性では5人にひとりが、脳卒中に罹患するであろう。脳卒中に罹患した約25%が1年以内に死亡する。実際に、脳卒中は、米国内では死亡の第三の主要原因であり、脳卒中により年間170,000人が死亡する。脳卒中発作後の生存者のうち、30～50%は、機能的自立を取り戻すことはない。したがって、脳卒中は、身体障害の最も一般的な原因であり、認知症の第二の主要原因である（Heart Disease and Stroke Statistics—2004 Update, American Heart Association）。

【0004】

酸素および栄養分を脳に運ぶ動脈が、破裂して出血性脳卒中が生じるかまたは閉塞して虚血性脳卒中が生じるかのいずれかの場合に、脳卒中が発症する。虚血性脳卒中の原因は、アテローム性動脈硬化巣の破裂部位における血栓形成によって（この型の虚血性脳卒中は、血栓性脳卒中もしくはアテローム血栓性脳卒中と交換可能に呼ばれる）、または血管構造の別の部分から移動してきた塞栓（血餅）（この型の虚血性脳卒中は、塞栓性脳卒中と呼ばれる）であり得、後者の場合、塞栓は心臓から移動することが多い（この型の塞栓性脳卒中は、心塞栓性脳卒中と呼ばれ得る）。虚血性脳卒中および出血性脳卒中の両方において、虚血または頭蓋圧力の増加に起因する細胞変化のカスケードの結果、脳細胞の損傷または死滅に至る。米国内では、脳卒中症例の大部分（約80～90%）は、虚血性であり（Rathoreら、Stroke 33巻：2718～2721頁（（2002年））、これには、大動脈血栓性（大動脈閉塞性疾患とも呼ばれる）30%、小血管血栓性（小血管閉塞性疾患とも呼ばれる）20%、および塞栓性または心原性（体内の他所、例えば、心房細動に起因する血液の貯留または頸動脈狭窄に由来する血餅によって引き起こされる）30%が含まれる。脳卒中の虚血性形態は、脳血管における血流の妨害の結果生じ、その病理学的病因は、アテローム動脈硬化症および血栓症と共通する。

【0005】

脳卒中症例の約10～20%は、出血性であり（Rathoreら、Stroke 33巻：2718～2721頁（（2002年））、脳の内部および周辺の出血が関与する。脳内部の出血は、脳出血として公知であり、これはしばしば、高血圧に結び付けられる。脳を囲む髄膜内への出血は、くも膜下出血として公知であり、これは、脳動脈瘤の破裂、動静脈奇形または頭部の損傷によって引き起こされる場合がある。出血性脳卒中は、有病率はより低い、その危険はより大きい。虚血性脳卒中症例の約8%が30日以内に死亡に至り、一方、出血性脳卒中症例の約38%は同じ期間以内に死亡に至る（Collinsら、J. Clin. Epidemiol. 56巻：81～87頁（2003年））。

【0006】

脳卒中の公知の危険因子は、修正可能な危険因子と修正不可能な危険因子とに分けられ得る。高齢であること、男性であること、人種が黒人またはラテン系アメリカ人であること、および脳卒中の家族歴を有することは、修正不可能な危険因子である。修正可能な危

10

20

30

40

50

危険因子は、高血圧、喫煙、インスリンレベルの増加、無症候性の頸動脈疾患、心血管疾患および高脂血症を含む。

【0007】

双子研究 (Brassら、Stroke. 1992年; 23巻: 221~223頁、およびBakら、Stroke. 2002年; 33巻: 769~774頁)、ならびに家系研究 (Wellin Lら N Engl J Med. 1987年; 317巻: 521~526頁、およびJousilahtiら、Stroke. 1997年; 28巻: 1361~136頁) に基づいた複数の報告によって、遺伝的特徴が、従来の危険因子とは独立に、脳卒中の危険性に寄与することが示されている。いくつかの遺伝子マーカーは、脳卒中と関連することが報告されており、脳卒中関連マーカーのいくつかの例として、MTHFR、ACE、NOTCH3、IL-6、PON1、フィブリノーゲン-ベータ、およびリポタンパク質リパーゼが挙げられる (Casasら、Arch. Neurol.、61巻: 1652~1661頁 (2004年))。

10

【0008】

脳卒中が急性であることから、破壊的な脳の傷害を予防したり、和らげたりする時間は医師にはない。脳卒中の影響を減らすための戦略は、予防、ならびに血栓溶解剤およびおそらく神経保護剤による処置を含む。予防的方策の成功は、個別の患者における危険因子の同定およびそれらの影響を調整する手段に依存する。

【0009】

年齢および家族歴などの、脳卒中についてのいくつかの危険因子は修正不可能であるが、アテローム動脈硬化症、高血圧、喫煙、糖尿病、動脈瘤および心房細動などの、脳卒中の、他の根底にある病態または危険因子は、慢性的なものであり、有効なライフスタイルの変化、薬学的処置および介入処置、ならびに外科的処置の影響を受ける余地がある。脳卒中と関連する遺伝子マーカーの非侵襲性試験を使用して、参考になる危険因子を有する患者、とりわけ、家族歴を有する患者を早期に認識することによって、医師が、危険性が最も高い個体を対象に、危険性の低下を積極果敢に行うことが可能になる。

20

【0010】

したがって、個体の、脳卒中および他の血管疾患の発症の素因を予測する新しい遺伝子マーカーを同定する必要がある。さらに、脳卒中を有する危険性が増加している個体を同定するのに有用である遺伝子マーカーの発見から、例えば、より良好な予防および治療戦略、経済モデル、ならびに医療政策の決定に達し得る。

30

【0011】

HMG-CoAレダクターゼ阻害剤 (スタチン) を用いた処置による、冠状動脈および脳血管の事象および全死亡率の低下が、いくつかの無作為化、二重盲検、プラセボ対照、前向き試験において実証されている (Waters, D. D., Clin Cardiol, 2001年, 24巻 (8 Suppl): I13~7頁、Singh, B. K. および J. L. Mehta, Curr Opin Cardiol, 2002年, 17巻 (5号): 503~11頁)。これらの薬物の主たる効果は、肝臓のコレステロール合成を阻害することによって得られ、それによって、肝臓のLDL受容体がアップレギュレートされる。その結果、LDLの異化が増加し、血管疾患の主要な危険因子である循環LDLの減少が生じる。

40

【0012】

LDLの低下に加えて、多様な潜在的な、脂質低下以外の作用も、スタチンによる心血管の危険性の低下において役割を果たすことが示唆されている。これらには、泡沫細胞マクロファージを含めた、種々の血管細胞型に対する抗炎症作用、内皮応答の改善、血小板反応性の阻害、それによる、凝固性亢進の減少、およびその他多くがある (Puddu, P. G. M., PudduおよびA. Muscarì, Acta Cardiol, 2001年, 56巻 (4号): 225~31頁、Albert, M. A. ら、JAMA, 2001年, 286巻 (1): 64~70頁、Rosenson, R. S., Curr Cardiol Rep, 1999年, 1巻 (3号): 225~32頁、Danga

50

s, G. ら、Thromb Haemost、2000年、83巻(5号):688~92頁、Crisby, M.、Drugs Today (Barc)、2003年、39巻(2号):137~43頁、Liao, J. K.、Int J Clin Pract Suppl、2003年(134巻):51~7頁)。しかし、高コレステロール血症が、スタチンによって逆転する、これらの追加の病態機構の多くにおける因子であることから、これらのスタチンの利益のうちの多くが、LDLの低下の結果であり得る。

【0013】

スタチンを、それらの物理化学的および薬物動態学的な特性に従って2つの型に分けることができる。ロバスタチン、シンバスタチン、アトルバスタチンおよびセリバスタチン(cerestatatin)などのスタチンの性質は疎水性であり、したがって、それらは膜を越えて拡散し、したがって、それらの細胞透過性は高い。プラバスタチンなどの親水性スタチンは、より極性であり、したがって、それらは、特異的な細胞表面輸送体を活用して、細胞に取り込まれる(Ziegler, K. および W. Stunkel、Biochim Biophys Acta、1992年、1139巻(3号):203~9頁、Yamazaki, M. ら、Am J Physiol、1993年、264巻(1 Pt 1):G36~44頁、Komai, T. ら、Biochem Pharmacol、1992年、43巻(4号):667~70頁)。後者のスタチンは、輸送体OATP2を活用し、この組織分布は、肝臓に制限され、したがって、これらは、比較的肝臓に特異的な阻害剤である(Hsiang, B. ら、J Biol Chem、1999年、274巻(52号):37161~8頁)。前者のスタチンは、特異的な輸送体の機構を活用せず、全ての細胞にとって利用可能であり、はるかにより広いスペクトルの細胞および組織に直接影響し得る。これらの特性の差は、各スタチンが有する活性のスペクトルに影響を与え得る。例えば、プラバスタチンは、他の疎水性スタチンと比較して、動物モデルおよび筋細胞培養物における筋障害の可能性が低い(Masters, B. A. ら、Toxicol Appl Pharmacol、1995年、131巻(1号):163~74頁。Nakahara, K. ら、Toxicol Appl Pharmacol、1998年、152巻(1号):99~106頁、Reijneveld, J. C. ら、Pediatr Res、1996年、39巻(6号):1028~35頁)。

【0014】

薬物に対する応答が本当に、少なくとも部分的に遺伝子の制御下にあることを示す、遺伝子関連性研究からの証拠が蓄積しつつある。したがって、遺伝薬理学、すなわち、異なる集団における遺伝性因子に起因する薬物応答の変動の研究が、この課題に答える解決策の提供を顕著に支援し得る(Roses, A. D.、Nature、2000年、405巻(6788号):857~65頁、Mooser, V. ら、J Thromb Haemost、2003年、1巻(7号):1398~1402頁、Humma, L. M. および S. G. Terra、Am. J. Health Syst Pharm、2002年、59巻(13号):1241~52頁)。SNPおよび他の配列の改変、ならびに心血管薬に対する特異的な応答によって定義された、多数の関連性が、選択された遺伝子型の間で報告されている。CETP(Kuivenhoven, J. A. ら、N Engl J Med、1998年、338巻(2号):86~93頁)、ベータフィブリノーゲン(de Maat, M. P. ら、Arterioscler Thromb Vasc Biol、1998年、18巻(2号):265~71頁)、肝臓リパーゼ(Zambon, A. ら、Circulation、2001年、103巻(6号):792~8頁)、リポタンパク質リパーゼ(Jukema, J. W. ら、Circulation、1996年、94巻(8号):1913~8頁)、糖タンパク質IIIIa(Bray, P. F. ら、Am J Cardiol、2001年、88巻(4号):347~52頁)、ストロメライシン-1(de Maat, M. P. ら、Am J Cardiol、1999年、83巻(6号):852~6頁)、およびアポリポタンパク質E(Gerdes, L. U. ら、Circulation、2

10

20

30

40

50

000年、101巻(12号):1366~71頁、Pedro-Botet, J.ら、Atherosclerosis、2001年、158巻(1号):183~93頁)を含めた、いくつかの遺伝子における多型が、スタチンに対する応答に影響を与えることが示唆されている。これらの改変体のうち、臨床的な事象に影響するものもあれば、代替エンドポイントの変化と関連するものもあることが示された。

【0015】

したがって、また、薬物療法、特にスタチン処置に対して応答する可能性に基づいて、脳卒中患者を層別化するための遺伝子マーカーを同定する必要性もある。

【0016】

(SNP)

全ての生体のゲノムは、それらの継続的な進化の過程で、自然発生性の突然変異を起こし、前駆遺伝子配列の改変形態を生じる(Gusella, Ann. Rev. Biochem. 55, 831-854 (1986))。改変形態は、前駆形態に対して、進化上の利益もしくは不利益を与え得るか、または中立的である。いくつかの例において、改変形態は、その種に進化上の利益を与え、最終的に、その種の多くかまたはほとんどのメンバーのDNAに組み込まれ、効率的にその前駆形態になる。さらに、改変形態の効果は、環境に依存して、有益でもあり有害でもある。例えば、ヘテロ接合性の鎌形赤血球突然変異はマラリアに対する耐性を与えるが、ホモ接合性の鎌形赤血球突然変異は通常は致死性である。多くの場合、前駆形態および改変形態の両方が生き残り、種の集団内で共存する。遺伝子配列の複数の形態の共存は、SNPを含む遺伝的多型をもたらす。

【0017】

ヒトのゲノムにおける全多型のおよそ90%は、SNPである。SNPは、異なる対立遺伝子または代替的ヌクレオチドが集団内に存在するDNA中の一塩基の配置である。SNP位置(本明細書において、交換可能に、SNP、SNP部位、SNP座、SNPマーカーまたはマーカーと呼ばれる)には、通常、対立遺伝子の高度に保存された配列(例えば、集団のメンバーの1/100もしくは1/1000未満で異なる配列)が先行するか、または対立遺伝子の高度に保存された配列が続く。個体は、各SNP位置における対立遺伝子に関して、ホモ接合性またはヘテロ接合性であり得る。SNPは、いくつかの例において、「cSNP」と呼ばれ、そのSNPを含むヌクレオチド配列がアミノ酸をコードする配列であることを表し得る。

【0018】

SNPは、多型部位における一ヌクレオチドの他への置換から生じ得る。置換は、転移または塩基転換であり得る。転移は、一プリンヌクレオチドの、他のプリンヌクレオチドによる置換、または一ピリミジンの他のピリミジンによる置換である。塩基転換は、ピリミジンによるプリンの置換またはその逆である。SNPはまた、「indel」(Weberら、「Human diallelic insertion/deletion polymorphisms」, Am J Hum Genet 2002 Oct; 71(4):855-82)と呼ばれる一塩基が挿入または欠失した改変体であり得る。

【0019】

同義的コドン変化またはサイレント突然変異/SNP(「SNP」、「多型」、「突然変異」、「突然変異体」、「改変」、および「改変体」のような用語は、本明細書において、交換可能に使用される)は、遺伝暗号の縮重に起因する、アミノ酸の変化をもたらさないものである。一アミノ酸をコードするコドンを異なるアミノ酸をコードするコドンに変化させる置換(すなわち、非同義的コドン変化)は、ミスセンス変異と呼ばれる。ナンセンス変異は、非同義的コドン変化の一つの型を生じる。その中では、終止コドンが形成され、それによってポリペプチド鎖の早期終止および短縮型タンパク質を生じる。リードスルー突然変異は、停止コドンの破壊を引き起こし、それによって延長されたポリペプチド産物をもたらす、別の型の非同義的コドン変化である。SNPは、二対立遺伝子性(bi-allelic)、三対立遺伝子性(tri-allelic)、または四対立遺伝子性(tetra-allelic)であり得るが、大部分のSNPは、二対立遺伝子性で

10

20

30

40

50

あり、したがって、多くの場合、二対立遺伝子マーカーまたはジアレリック (d i - a l l e l i c) マーカーと呼ばれる。

【0020】

本明細書中で使用される場合、SNPおよびSNP遺伝子型への言及は、個別のSNPおよび／またはハプロタイプを含み、これらは、一般的に互いに遺伝するSNPの群である。ハプロタイプは、個別のSNPと比較して、疾患または他の表現型効果とより強い相関を有し得、したがって、いくつかの場合、診断精度の上昇を提供し得る (S t e p h e n s ら、S c i e n c e 293, 489-493, 2001年7月20日)。本明細書中で使用される場合、「ハプロタイプ」という用語は、単一の染色体上の2つ以上の対立遺伝子の1つのセットを指す。「ディプロタイプ」という用語は、二倍体の個体が保有する、2つのハプロタイプの組合せを指す。「二重ディプロタイプ (d o u b l e d i p l o t y p e)」という用語はまた、「二座位ディプロタイプ (t w o - l o c u s d i p l o t y p e)」とも呼ばれ、ある個体についての2つの明確に異なる座位におけるディプロタイプの組合せを指す。

【0021】

原因 (C a u s a t i v e) SNPは、遺伝子発現または遺伝子産物の発現、構造、および／または機能における変化を生じるSNPであり、したがって、最も可能性のある臨床表現型として予測される。このような分類の一つとしては、ポリペプチド産物をコードする遺伝子領域に含まれるSNP (すなわち、c SNP) が挙げられる。これらのSNPは、ポリペプチド産物のアミノ酸配列の変化をもたらし得 (すなわち、非同義的コドン変化)、そして欠損型または他の改変型タンパク質の発現を生じる。さらに、ナンセンス変異の場合、SNPは、ポリペプチド産物の早期終結を生じ得る。このような変異体産物は、病的状態 (例えば、遺伝病) を生じ得る。コード配列中のSNPが遺伝病を引き起こす遺伝子の例としては、鎌形赤血球貧血および嚢胞性線維症が挙げられる。

【0022】

原因SNPは、必ずしもコード領域に生じる必要はない；原因SNPは、例えば、最終的に核酸にコードされたタンパク質の発現、構造および／または活性に影響し得るあらゆる遺伝子領域に起こり得る。このような遺伝子領域としては、例えば、転写に關与する領域 (例えば、転写因子結合ドメインにおけるSNP、プロモーター領域におけるSNP)、転写物のプロセッシングに關する部位に關与する領域 (例えば、不完全なスプライシングを引き起こし得るイントロン-エクソン境界におけるSNP、または、mRNAプロセッシングシグナル配列 (例えば、ポリアデニル化シグナル領域) におけるSNP)、が挙げられる。いくつかのSNPは、原因SNPではないが、やはり疾患を引き起こす配列に密接に関連し、したがって、疾患を引き起こす配列に分けられる。この状況において、SNPの存在は、疾患の存在、疾患の素因、または疾患発症の危険性の増加と関連する。これらのSNPはまた、原因SNPでなくとも、やはり診断、疾患の素因のスクリーニング、および他の用途に有用である。

【0023】

SNPと特定の障害との関連性の研究は、目的の障害 (例えば、脳卒中および関連する病態) を有する個体由来の生物学的サンプル中のSNP対立遺伝子の存在または頻度の決定、およびその情報と、好ましくは同様の年齢および人種のコントロール (すなわち、障害を有さない個体；コントロールは、「健康」個体、「正常」個体ともいわれる) との比較に關係する。患者およびコントロールの適切な選択は、SNPの関連性の研究の成功に重要である。したがって、十分特徴付けられた表現型を有する個体のプールが、非常に望ましい。

【0024】

SNPは、疾患組織サンプルまたは疾患個体から得られた任意の生物サンプルにおいてスクリーニングされ得、コントロールサンプルと比較され得、特定の病的状態 (例えば、脳卒中) の発生の増加 (または減少) について選択され得る。一旦統計学的に有意な関連が、一以上のSNPと目的の病的状態 (または他の表現型) との間に確立された場合、こ

10

20

30

40

50

のSNP周辺の領域は、必要に応じて十分にスクリーニングされて、この病的状態または表現型に影響する原因遺伝子座／配列（例えば、原因となるSNP／突然変異、遺伝子、調節領域など）を同定し得る。関連性の研究は、一般的な集団内で行われ得、罹患者系中の関係する個体において行われる研究（連鎖研究）に限定されない。

【0025】

臨床試験は、医薬品による処置に応答する患者が、多くの場合、異種性であることを示した。医薬品の設計および治療を改善することへの必要性が引き続いて存在する。これに関して、SNPは、特定の医薬品による治療に最も適した患者を同定するために使用され得る（これは、多くの場合、薬理ゲノム科学と称される）。同様に、SNPは、患者が毒性の副作用を発現する可能性の増加、または患者がその処置に応答しない可能性に起因して、特定の処置から患者を除外するために使用され得る。薬理ゲノム科学はまた、薬学的研究に使用されて、薬物の開発および選択のプロセスを支援し得る。（Linderら（1997）、*Clinical Chemistry*, 43, 254; Marshall（1997）、*Nature Biotechnology*, 15, 1249; International Patent Application WO 97/40462, *Spectra Biomedical*; およびSchafferら（1998）、*Nature Biotechnology*, 16, 3）。

【発明の概要】

【課題を解決するための手段】

【0026】

本発明は、脳卒中の処置または予防などのための、脳卒中と関連し（例えば、脳卒中を有する危険性を増加もしくは減少させる）、かつ／または薬物応答、特にスタチン処置に対する応答（予防的処置を含む）と関連するSNPの同定、SNPの固有の組合せ、およびSNPのハプロタイプもしくはディプロタイプに関する。本明細書において開示される多型は、個体の脳卒中を有する素因を決定する場合に使用するためなど、診断および予後診断の試薬の設計、ならびに治療剤および予防剤の開発のための標的としても、脳卒中および他の血管疾患などの関連する病態を処置または予防するための標的としても、さらに、患者のスタチンなどの治療剤に対する応答を、特に脳卒中を処置または予防するために予測するための標的としても直接有用である。さらに、本明細書において開示される多型はまた、個体のスタチンに対する応答性を予測するために使用して、癌などの脳卒中以外の障害を処置または予防することもでき、また、脳卒中を処置または予防するために使用されるスタチン以外の薬物に対する個体の応答性を予測するために使用することもできる。

【0027】

脳卒中、および／またはスタチン処置に対する応答と関連するSNPの同定に基づいて、本発明はまた、これらの改変体を検出する方法、ならびにこのタスクを達成するために必要な検出試薬の設計および調製も提供する。本発明は具体的には、例えば、脳卒中および／またはスタチン処置に対する応答性と関連するSNP、これらのSNPを含む単離された核酸分子（DNA分子およびRNA分子を含む）、そのようなSNPを含む核酸分子によってコードされた改変型タンパク質、これらのコードされた改変型タンパク質に対する抗体、新規のSNP情報を含む、コンピューターベースのデータ記憶システム、試験サンプル中のこれらのSNPを検出する方法、最初または再発性の脳卒中を有する危険性が変化している（すなわち、増加または減少している）個体を同定する方法、脳卒中の重症度または結果を予後診断するための方法、脳卒中の危険性が増加している個体を処置する方法、ならびに本明細書において開示される1種以上のSNPにおける1つ以上の特定のヌクレオチド（対立遺伝子）の有無、または1つ以上のコードされた改変型産物（例えば、改変型mRNA転写物もしくは改変型タンパク質）の検出に基づいた、スタチン処置、特に脳卒中のスタチン処置に対して応答する可能性が変化している（すなわち、増加もしくは減少している）（または処置に由来する望ましくない副作用を経験する可能性が多かれ少なかれある）個体を同定する（例えば、特定の個体の可能性を決定する）ための方法

、改変型の遺伝子／タンパク質と関連する障害を処置または予防する場合に有用な化合物について、これらの方法によって同定された化合物についてスクリーニングする方法、改変型の遺伝子／タンパク質によって媒介される障害を処置または予防する方法などを提供する。本発明はまた、脳卒中の危険性の増加と関連するSNPを有するが、それにもかかわらず、スタチン処置が脳卒中の危険性を低下させ得ることから、スタチンによる治療から利益を得ることができる個体を同定するための方法も提供する。

【0028】

本明細書において開示される脳卒中関連SNPおよびスタチン応答関連SNPについて本明細書において記載される例示的な有用性は、最初（初生）の脳卒中にも再発性脳卒中にも適用される。例えば、本明細書に開示されるSNPを使用して、過去に脳卒中を有したことがない個体において最初の脳卒中の危険性を決定し得、以前に脳卒中を有したことがある個体においてもまた再発性脳卒中の危険性を決定し得る。

10

【0029】

本発明は、処置レジメンを選択するまたは組み立てるための方法（例えば、スタチン処置を、以前に脳卒中を有したことがある個体、または将来脳卒中を有する危険性がある個体に投与すべきか否かを決定するための方法、特定のスタチンに基づいた処置レジメン、例えば、スタチン投与の投与量および頻度を、またはスタチンの特定の形態／型、例えば、特定の医薬製剤もしくはスタチン化合物を選択するための方法、代替の、スタチンに基づかない処置を、スタチン処置に対して陽性に応答する可能性が低いことが予測される個体に投与するための方法など）、ならびにスタチン処置に由来する毒性または他の望ましくない副作用を経験する可能性を決定するための方法などもさらに提供する。本発明はまた、個体の遺伝子型に基づいて、スタチンまたは他の治療剤を投与する個体を選択するための方法、および個体の遺伝子型に基づいて、スタチンまたは他の治療剤の臨床試験のための個体を選択するため（例えば、スタチン処置に対して最も陽性に応答しそうである個体を選択して、その試験に参加させるため、および／またはスタチン処置に対して陽性に応答しそうにない個体をその試験から除外するため）の方法も提供する。本発明は、個体が、脳卒中の危険性または脳卒中スタチン応答と関連すると本明細書において同定される1種以上のSNPを保有する場合には、前記個体の脳卒中を有する危険性を、スタチン処置を投与することによって低下させるための方法もさらに提供し、これには、最初または再発性の脳卒中を、スタチン処置を投与することによって予防することが含まれる。

20

30

【0030】

本発明の特定の例示的な実施形態において、SNPは、以下からなる群から選択される（SNPを含む遺伝子または染色体の名前が、括弧内に示されている）：rs3900940/hCV7425232（MYH15）、rs3814843/hCV11476411（CALM1）、rs2200733/hCV16158671（染色体4q25）、およびrs10757274/hCV26505812（染色体9p21）、ならびにこれらのSNPの任意の数の組合せ、さらに、他の遺伝子マーカーと組み合わせたこれらのSNPのうちのいずれか。本発明の例示的な実施形態は、脳卒中に関連する有用性として、個体の脳卒中を有する危険性を、または個体がスタチンもしくは他の療法による処置から利益を得るかどうかを決定するための、これらのSNPの組成物（例えば、検出の試薬およびキット）ならびにこれらのSNPの使用方法などを提供する。例えば、特定の実施形態は、rs3900940/hCV7425232（MYH15）、rs3814843/hCV11476411（CALM1）、rs2200733/hCV16158671（染色体4q25）、および／またはrs10757274/hCV26505812（染色体9p21）のうちのいずれかを使用して、個体における脳卒中の危険性を決定する方法、ならびにrs10757274/hCV26505812（染色体9p21）を使用して、個体がスタチン処置から利益を得るかどうかを決定する方法を提供する。

40

【0031】

表1～2において、本発明は、本発明のSNPを含む、遺伝子情報、転写物配列（配列番号1～80）、コードされたアミノ酸配列（配列番号81～160）、ゲノム配列（配

50

列番号260～435)、転写物ベースのコンテキスト(context)配列(配列番号161～259)およびゲノムベースのコンテキスト配列(配列番号436～1566)を提供し、そして大規模SNP情報(観察された対立遺伝子、対立遺伝子頻度、対立遺伝子が観察された集団/民族集団、SNPの型および対応する機能的効果についての情報、ならびに、cSNPに関して、コードされたポリペプチド産物についての情報を含む)を提供する。転写物配列(配列番号1～80)、アミノ酸配列(配列番号81～160)、ゲノム配列(配列番号260～435)、転写物ベースのSNPコンテキスト配列(配列番号161～259)、およびゲノムベースのSNPコンテキスト配列(配列番号436～1566)もまた、配列表に提供される。

【0032】

特定の例示的な実施形態において、本発明は、最初または再発性の脳卒中を有する危険性が変化している個体を同定するための方法を提供し、この方法は、前記個体の核酸中、配列番号1～80および161～1566、特に、配列番号436～1566のゲノムコンテキスト配列のうちのいずれかによって表されるヌクレオチド配列のうちのいずれかにおける、一塩基多型(SNP)を検出する工程を包含し、このSNPは、表1および/または表2において特定され、このSNPの存在によって、前記個体において脳卒中の危険性が変化していることが示される。本発明の特定の例示的な実施形態において、ヒトゲノム中の天然に存在するSNPが、単離された核酸分子として提供される。これらのSNPは、脳卒中および他の血管疾患などの関連する病態と関連する。他の血管疾患として、これらに限定されないが、脳血管疾患、頸動脈疾患、冠状動脈疾患、末梢動脈疾患、大動脈瘤、および血管性認知症が挙げられる。特に、これらのSNPは、脳卒中を有する危険性の増加または減少のいずれかと関連する。したがって、これらのSNPは、脳卒中および関連する病態の診断および/または処置における多様な用途を有する。本発明の一面は、少なくとも1つのヌクレオチドが、AppleraまたはCeleriaに所有権があるSNPであるヌクレオチド配列を含む、単離された核酸分子に関する。代替の実施形態において、本発明の核酸は、増幅されたポリヌクレオチドであり、これは、SNPを含む核酸テンプレートの増幅によって生成される。別の実施形態において、本発明は、本明細書において開示されたSNPを含む核酸分子によってコードされた、改変型タンパク質を提供する。

【0033】

本発明のなお別の実施形態において、SNPを、その天然に存在する隣接(flaning)ヌクレオチド配列(これは例えば、DNAもしくはmRNAのいずれかであり得る)と関連させて検出する試薬が提供される。特に、このような試薬は、例えば、目的とするSNPの特異的検出に有用なハイブリダイゼーションプローブまたは増幅用プライマーの形態であり得る。代替の実施形態において、タンパク質検出試薬は、本明細書において開示されるSNPを含む核酸分子によってコードされる改変型タンパク質を検出するために使用され得る。タンパク質検出試薬の好ましい実施形態は、抗体または抗原応答性抗体フラグメントである。

【0034】

また、本発明の種々の実施形態は、SNP検出試薬を含むキット、および本明細書において開示されるSNPを、検出試薬を利用することによって検出するための方法も提供する。特定の実施形態において、本発明は、脳卒中を有する危険性が増加または減少している個体を、本明細書において開示される1つ以上のSNP対立遺伝子の有無を検出することによって同定する方法を提供する。好ましくは、このSNP対立遺伝子は、以下からなる群から選択されるSNPの対立遺伝子であり得る(SNPを含む遺伝子または染色体の名前が、括弧内に示されている): rs3900940/hCV7425232(MYH15)、rs3814843/hCV11476411(CALM1)、rs2200733/hCV16158671(染色体4q25)、およびrs10757274/hCV26505812(染色体9p21)、ならびにこれらのSNPの任意の数の組合せ、さらに他の遺伝子マーカーと組み合わせたこれらのSNPのうちのいずれか。

【0035】

別の実施形態において、脳卒中または関連する病態を、本明細書において開示される1種以上のSNPまたは1つ以上のSNP対立遺伝子の有無を検出することによって診断するための方法が提供される。別の実施形態において、本発明は、脳卒中を有する危険性が変化している（増加または減少のいずれかが生じている）個体を、本明細書において開示される1種以上のSNPまたは1つ以上のSNP対立遺伝子の有無を検出することによって同定する方法を提供する。したがって、本発明の例示的な実施形態は、脳卒中を有する危険性が増加している個体を、本明細書において開示される1種以上のSNPにおいて、どのヌクレオチド（対立遺伝子）が存在するかを決定することによって同定する方法を提供する。本発明の代替の例示的な実施形態は、脳卒中を有する危険性が低下している個体を、本明細書において開示される1種以上のSNPにおいて、どのヌクレオチド（対立遺伝子）が存在するかを決定することによって同定する方法を提供する。

10

【0036】

本発明の核酸分子は、発現ベクター（例えば、宿主細胞において改変型タンパク質を産生するためのもの）に挿入され得る。したがって、本発明はまた、SNPを含む核酸分子を含むベクター、このベクターを含む遺伝的に操作された宿主細胞、およびこのような宿主細胞を用いて組み換え改変タンパク質を発現させる方法を提供する。別の特定の実施形態において、宿主細胞、SNPを含む核酸分子、および／または改変型タンパク質は、脳卒中および関連の病態（例えば、他の血管疾患）の処置に有用な治療剤または薬学的化合物をスクリーニングおよび同定するための方法において、標的として使用され得る。

20

【0037】

本発明の一面は、ヒト被験体において最初の脳卒中もしくは再発性脳卒中を処置または予防するための方法である。ここで、このヒト被験体は、表1～2に同定されたSNP、遺伝子、転写物、および／またはコードされたタンパク質を有する。本方法は、このヒト被験体に、疾患の影響を相殺する（例えば、この表1～2に同定された遺伝子、転写物、および／またはコードされたタンパク質の活性を阻害（または刺激）することによって相殺する）治療的有効量または予防的有効量の一種以上の薬物（例えば、スタチン）を投与する工程を包含する。

【0038】

本発明の別の局面は、ヒト被験体において脳卒中および関連の病態を治療的または予防的に処置するのに有用な薬剤を同定するための方法である。ここで、このヒト被験体は、表1～2に同定されたSNP、遺伝子、転写物、および／またはコードされたタンパク質を有する。本方法は、遺伝子、転写物、またはコードされたタンパク質と候補薬剤との間の結合複合体の形成を可能にするのに適切な条件下で、この遺伝子、転写物、および／またはコードされたタンパク質とこの候補薬剤（例えば、スタチン）とを接触させる工程、およびこの結合複合体の形成を検出する工程を包含する。ここで、この複合体の存在は、前述の薬剤の存在を同定する。

30

【0039】

本発明の別の局面は、ヒト被験体において脳卒中および関連の病態を処置するための方法であって、この本方法は、以下を包含する：

40

（i）このヒト被験体が、表1～2で同定されたSNP、遺伝子、転写物、および／またはコードされたタンパク質を有することを決定する工程、および

（ii）この被験体に、この疾患の影響を相殺する、治療的有効量または予防的有効量の一種以上の薬剤（例えば、スタチン）を投与する工程。

【0040】

本発明のなお別の局面は、脳卒中の処置について患者の適切性を評価するための方法であり、この方法は、前記患者の遺伝子型を、特定のセットのSNPマーカーであって、表1～2の複数の個別のSNP（例えば、約2～7種のSNP）を含むSNPマーカーに関して決定する工程、およびスコアを、前記患者の遺伝子型に基づいて適切なアルゴリズムを使用して計算する工程を包含し、得られたスコアによって、脳卒中の処置を受ける前記

50

患者の適切性が示される。

【0041】

本発明の別の局面は、脳卒中患者を処置する方法であって、この方法は、適切な薬物を治療的有效量で、その遺伝子型が表1または表2に記載される複数のSNPを含むことが示されている前記脳卒中患者に投与する工程を包含する。

【0042】

本発明の別の局面は、スタチン処置（本明細書中で使用される場合、「処置」は、予防的処置および治療的処置を含む）から利益を得る可能性があるヒトを同定するための方法であり、この方法は、前記ヒトの核酸中、本明細書において開示されるスタチン応答関連SNP（例えば、スタチンの利益の増加と関連する対立遺伝子）の存在を検出する工程を包含し、このSNPの存在によって、前記ヒトにはスタチン処置から利益を得る可能性があることが示される。

【0043】

本発明の別の局面は、スタチン処置から利益を得る可能性があるヒトを同定するための方法であり、この方法は、前記ヒトの核酸中、本明細書において開示されるスタチン応答関連SNPを有するLD中にあるSNPの存在を検出する工程を包含し、このSNPの存在によって、前記ヒトにはスタチン処置から利益を得る可能性があることが示される。

【0044】

本発明の例示的な実施形態は、本明細書において開示されるスタチン応答関連SNPを使用して、個体がスタチン処置から利益を得るかどうかを決定する（例えば、脳卒中を有する可能性を低下させるために個体にスタチンを投与すべきかどうかを決定する）方法を含む。本明細書において開示されるスタチン応答関連SNPを使用して、任意のスタチン（HMG-CoAレダクターゼ阻害剤）に対する応答を予測することができ、スタチンとして、これらに限定されないが、プラバスタチン（Pravachol（登録商標））、アトルバスタチン（Lipitor（登録商標））、ストルバスタチン、ロスバスタチン（Crestor（登録商標））、フルバスタチン（Lescol（登録商標））、ロバスタチン（Mevacor（登録商標））、およびシンバスタチン（Zocor（登録商標））、ならびにスタチンを含む併用療法、例えば、シンバスタチン+エゼチミブ（Vytorin（登録商標））、ロバスタチン+持続放出性ナイアシン（Advicor（登録商標））、およびアトルバスタチン+ベシル酸アムロジピン（Caduet（登録商標））が挙げられる。

【0045】

本発明の特定の例示的な実施形態において、方法は、集中的なスタチン処置を投与した場合、標準的なスタチン処置と比較して、どの患者が脳卒中に対するより大きな保護を得るかを決定することを対象とする。特定の実施形態において、スタチンは、アトルバスタチン、プラバスタチン、およびストルバスタチンからなる群から選択されるスタチンを含み得る。特定の実施形態において、集中的なスタチン処置は、標準的なスタチン処置と比較して、より高い用量のスタチンを投与すること、および／またはスタチン投与の頻度を増加させることを含む。特定のさらなる実施形態において、集中的なスタチン処置は、標準的なスタチン処置とは異なる型のスタチンを活用し得、例えば、アトルバスタチンは、集中的なスタチン処置のために使用し得、プラバスタチンは、標準的なスタチン処置のために使用し得る。

【0046】

本発明の多くの他の用途および利点は、本明細書における好ましい実施形態の詳細な説明を概説することによって、当業者に明らかとなる。考察の明確さのためにのみ、本発明は、非限定的な実施例によって以下の節に記載される。

CD000022-CDRと名付けられたCD-R上に含まれるファイルの説明

CD000022-CDRと名付けられたCD-Rは、以下のテキスト（ASCII）ファイルを含む。

【0047】

1) ファイルCD000022_SEQLIST.TXTは、配列表を提供する。配列表は、本発明の1種以上のSNPを含む、それぞれの脳卒中関連遺伝子について、表1に示す転写物配列（配列番号1～80）およびタンパク質配列（配列番号81～160）、ならびに表2に示すゲノム配列（配列番号260～435）を提供する。また、配列表において、各SNPに隣接するコンテキスト配列も提供され、これらには、表1に示す転写物ベースのコンテキスト配列（配列番号161～259）および表2に示すゲノムベースのコンテキスト配列（配列番号436～1566）の両方が含まれる。コンテキスト配列は一般に、各SNPを囲む総数200bpのコンテキスト配列について、各SNPの上流（5'）の100bpおよび下流（3'）の100bpを提供し、コンテキスト配列の中央にSNPがある。

10

【0048】

ファイルCD000022_SEQLIST.TXT.txtのサイズは、21,295KBであり、これは、2009年2月18日に作成された。コンピューター可読フォーマットの配列表もまた、本明細書において、別の、CRFと表示したCDR上に提出される。CRF CDR中に記録されている情報は、CDRのDuplicate Copy 1およびDuplicate Copy 2上に提供されている配列表と同一である。

【0049】

CRFと表示したCDR上に含まれる材料は、米国特許法施行規則1.77(b)(4)に従って、参考として本明細書中に援用される。

【0050】

20

（表1および表2の説明）

表1および表2は、本発明のSNPおよび関連する遺伝子／転写物／タンパク質情報を開示する。各遺伝子について、表1および表2の各々は、遺伝子／転写物／タンパク質情報を含むヘッダーを提供し、このヘッダーの後に、転写物配列およびタンパク質配列（表1）またはゲノム配列（表2）、ならびにその遺伝子／転写物に見出される各SNPに関するSNP情報が続く。

【0051】

注意：SNPは、表1および表2の両方に含まれ得る；表1は、それらの転写物配列およびコードされるタンパク質配列に関するSNPを示し、一方表2は、それらのゲノム配列に関するSNPを示す（いくつかの例では、表2はまた、最後の遺伝子配列の後に、一以上の遺伝子間領域のゲノム配列、ならびにそれらの遺伝子間領域内に位置する任意のSNPについてのSNPコンテキスト配列および他のSNP情報を含み得る）。SNPは、それらのhCV（または、いくつかの例では、hDV）識別番号に基づいて、表の間で容易に相互参照可能である。

30

【0052】

遺伝子／転写物／タンパク質情報は、以下を含む：

- －遺伝子番号（1～n、ここでn＝表の遺伝子の総数）
- －遺伝子についてのCelerahCG識別番号およびUID内部識別番号
- －転写物についてのCelerahCT識別番号およびUID内部識別番号（表1のみ）
- －転写物についての公開Genbank登録番号（例えば、RefSeq NM番号）（表1のみ）
- －hCT転写物によりコードされるタンパク質についてのCelerahCP識別番号およびUID内部識別番号（表1のみ）
- －タンパク質についての公開Genbank登録番号（例えば、RefSeq NP番号）（表1のみ）
- －当該分野で公知の遺伝子記号
- －当該分野で公知の遺伝子／タンパク質名
- －Celerahゲノム軸位置（開始ヌクレオチド位置－停止ヌクレオチド位置を示す）
- －遺伝子が位置する染色体の染色体番号

40

50

－各遺伝子の医学的重要性に関するさらなる情報を得るための、OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man; Johns Hopkins 大学/NCBI) 公開参照番号

－OMIM エントリにおける代替の遺伝子/タンパク質名および/または記号

注意：代替的スプライス形態の存在に起因して、表1における単一の遺伝子エントリに対して複数の転写物/タンパク質エントリが提供され得る；すなわち、単一の遺伝子番号に対して、複数のエントリが、それらの転写物/タンパク質情報および転写物/タンパク質配列が異なるシリーズで、提供され得る。

【0053】

以下の遺伝子/転写産物/タンパク質情報は、以下のような各遺伝子に対する転写産物配列およびタンパク質配列（表1）またはゲノム配列（表2）である：

－IUBコードによって同定されたSNPを有する転写産物配列（表1のみ）（配列表の配列番号1～80に相当する）（転写産物配列は、5' UTR領域、タンパク質コード領域、および3' UTR領域を含み得る）。（以下に留意すること：hCT転写産物のスクレオチド配列とGenebank登録番号により同定される対応する公開された転写配列との間の相違が存在する場合、このhCT転写産物配列（およびコードされたタンパク質）が提供され、公開配列がNM数により同定されたRefSeq転写産物配列ではない場合、このRefSeq NM転写産物配列（およびコードされるタンパク質）が提供される。しかし、このhCT転写産物またはこのRefSeq NM転写産物が転写配列として使用される場合、開示されるSNPは、この転写産物内のIUBコードによって表される）。

【0054】

－コードされたタンパク質配列（表1のみ）（配列表の配列番号81～160に相当する）。

【0055】

－遺伝子のゲノム配列（表2のみ）、遺伝子の境界の両端の6kb（すなわち、遺伝子の5'側の6kb+遺伝子の3'側の6kb）を含む（配列表の配列番号260～435に相当する）。

【0056】

最後の遺伝子配列の後、表2は、遺伝子間の領域のさらなる遺伝子配列（そのような場合、これらの配列は、「遺伝子間領域」として同定され、数値の識別番号を与えられる）ならびにSNPコンテキスト配列および各遺伝子間領域内に存在する任意のSNP（そして、このようなSNPは、SNP型に関して「INTERGENIC」として同定される）についての他のSNP情報を含み得る。

【0057】

以下に留意すること：転写産物、タンパク質および転写産物ベースのSNPコンテキスト配列は、表1および配列表の両方に提供される。ゲノムおよびゲノムベースのSNPコンテキスト配列は、表2および配列表の両方に提供される。各転写産物配列に対する配列番号（配列番号1～80）、タンパク質配列に対する配列番号（配列番号81～160）および転写産物ベースのSNPコンテキスト配列に対する配列番号（配列番号161～259）は、表1に示され、各ゲノム配列に対する配列番号（配列番号260～435）およびゲノムベースのSNPコンテキスト配列に対する配列番号（配列番号436～1566）は、表2に示される。

【0058】

SNP情報は、以下を含む：

－コンテキスト配列（表1の転写産物配列から選択され、そして、表2のゲノム配列から選択される）は、そのIUBコードによって表されるSNPを有し、SNP位置の上流（5'）に100bp+SNP位置の下流（3'）に100bpを含む（表1の転写産物ベースのSNPコンテキスト配列は、配列表中に配列番号161～259として提供され、表2のゲノムベースのSNPコンテキスト配列は、配列表中に配列番号436～156

10

20

30

40

50

6として提供される)。

【0059】

－SNPに対するCelerachCV内部識別番号(いくつかの場合、「hDV」番号が、「hCV」番号の代わりに示される)。

【0060】

－SNP位置(所定の転写産物配列内のSNPの位置(表1)または所定のゲノム配列内のSNPの位置(表2))。

【0061】

－SNP源(これは、内部配列決定プロジェクトおよび/または公開データベースに依存する以下の5つのコードの一つ以上の任意の組合せを含み得、SNPは、以下に見出された:「Applera」=39の個体の遺伝子および調節領域の再配列決定の間に見出されたSNP、「Celeradiagnostics」=疾患を有する個体由来の核酸サンプルの配列決定の間に見出されたSNP、「dbSNP」=dbSNP公開データベースに見出されたSNP、「HGBASE」=HGBASE公開データベースに見出されたSNP、「HGMD」=Human Gene Mutation Database (HGMD) 公開データベースに見出されたSNP、「HapMap」=International HapMap Project 公開データベースにおいて観察されるSNP、「CSNP」=コードSNPS (cSNP) のApplied Biosystems (Foster City, CA) の内部データベースにおいて観察されるSNP)

(以下に留意すること:複数の「Applera」源の単一SNPへのエントリは、同一のSNPが、複数の重複する増幅産物によって網羅されたこと、およびこれらの増幅産物のそれぞれの再配列決定結果(例えば、観察された対立遺伝子の数)が提供されることを示唆する)。

【0062】

表1および/または2において提供される以下のSNPについて、SNP源は、以下の3つのカテゴリーのうちの1つに属する:1)SNP源が、「Applera」のみに限られるSNP、2)SNP源が、「Celeradiagnostics」のみに限られるSNP、ならびに3)SNP源が、「Applera」および「Celeradiagnostics」の両方のみであるSNP(表2に、hCV識別番号、およびSNPゲノムコンテキスト配列の配列番号を示す):hCV22275299(配列番号482)、hCV25615822(配列番号639)、hCV25651109(配列番号840)、hCV25951678(配列番号1013)、およびhCV25615822(配列番号1375)。これらのSNPは、公開データベース(dbSNP、HGBASE、およびHGMD)のうちのいずれにおいても観察されたことはなく、また、ショットガン配列決定およびCeleradiagnosticsヒトゲノム配列のアセンブリの間にも観察されなかった(すなわち、「Celeradiagnostics」SNP源)。

【0063】

－[集団1(第一の対立遺伝子の数|第二の対立遺伝子の数)集団2(第一の対立遺伝子の数|第二の対立遺伝子の数)総数(第一の対立遺伝子の総数|第二の対立遺伝子の総数)]の形式における集団/対立遺伝子/対立遺伝子数の情報。この分野における情報は、集団/特定のSNP対立遺伝子が観察された人種群(「cau」=白人、「his」=ラテン系アメリカ人、「chn」=中国人、および「afr」=アフリカ系アメリカ人、「jpn」=日本人、「ind」=インド人、「mex」=メキシコ人、「ain」=アメリカインディアン、「cra」=Celeradナー、「no_pop」=集団の情報が利用可能ではない)、同定されたSNP対立遺伝子、および観察された対立遺伝子数(各集団群内および総対立遺伝子数の内で)を含む、ここで以下が適用される;利用可能な[対立遺伝子の領域における「-」は、挿入/欠失(「indel」)多型の欠失対立遺伝子を表し、(この場合対応する挿入対立遺伝子は、一つ以上のヌクレオチドから構成さ

れ得るが、「|」の反対側の対立遺伝子の領域に示される)；数領域における「-」は、対立遺伝子数情報が利用可能ではないことを示唆する]。公開dbSNPデータベースからの特定のSNPについて、集団／人種の情報を、以下に示す(この集団の情報は、dbSNPにおいて公開されている)：「HISP1」=自称ラテン系アメリカ人の遺伝形質の23人由来のヒト個体DNA(匿名扱いのサンプル)；「PAC1」=自称環太平洋地域遺伝形質の24人由来のヒト個体DNA(匿名扱いのサンプル)；「CAUC1」=自称白人遺伝形質の31人のヒト個体DNA(匿名扱いのサンプル)；「AFR1」=自称アフリカ人／アフリカ系アメリカ人遺伝形質の24人由来のヒト個体DNA(匿名扱いのサンプル)；「P1」=自称遺伝形質の102人由来のヒト個体DNA(匿名扱いのサンプル)；「PA130299515」；「SC_12_A」=Coriell cell repositoryからのアジア人由来のSANGER 12 DNA、これらは、男性6人および女性6人である；「SC_12_C」=CEPH/UTAH library由来のCoriell cell repositoryからの白人由来のSANGER 12 DNA。男性6人および女性6人；「SC_12_AA」=Coriell cell repositoryからのアフリカ系アメリカ人由来のSANGER 12 DNA、これらは、男性6人および女性6人である；「SC_95_C」=CEPH/UTAH library由来のCoriell cell repositoryからの白人由来のSANGER 95 DNA；ならびに「SC_12_CA」=CEPH/UTAH libraryに由来するCoriell cell repositoryからの白人-12 DNA(男性6人および女性6人)。

【0064】

以下に留意すること：「Applera」SNP源のSNPに関しては、39人の個体(20人の白人および19人のアフリカ系アメリカ人)の遺伝子／調節領域を再配列決定し、そして、各SNPの位置は、各個体の二つの染色体によって表される(男性のX染色体およびY染色体上のSNPを除く、これらについては、各SNPの染色体に対する位置は、一つの染色体によって代表される)ので、78本以下の染色体を、各SNP位置に関して遺伝子型特定した。従って、アフリカ系アメリカ人(「afr」)の対立遺伝子の数の合計は、38以下であり、白人の対立遺伝子の数の合計(「cau」)は、40以下であり、全ての対立遺伝子の数の合計は、78以下である。

【0065】

(以下に留意すること：セミコロンは、それぞれの示されたSNP源に対応する集団／対立遺伝子／数情報を分ける；すなわち、四つのSNP源(例えば、「Celer a」、「dbSNP」、「HGBASE」および「HGMD」)が示される場合、集団／対立遺伝子／数情報は、セミコロンによって分けられる4つの群に提供され、SNP源の一覧と同じ順序で、列挙され、順序に基づくそれぞれのSNP源に対応する各集団／対立遺伝子／数情報群を伴う；従って、この例において、第一の集団／対立遺伝子／数情報群は、第一の列挙したSNP源(Celer a)に相当し、セミコロンによって分けられる第三の集団／対立遺伝子／数情報群は、第三の列挙したSNP源(HGBASE)に対応する；任意の特定のSNP源に対する集団／対立遺伝子／数情報が利用可能ではない場合、一対のセミコロンが、SNP源のリストと集団／対立遺伝子／数情報の対応するリストとの間の対応を維持するために、なおプレースホルダー(place-holder)として挿入される)。

【0066】

-SNP型(例えば、遺伝子／転写産物における位置および／または予測される機能効果) [「MIS-SENSE MUTATION」=SNPは、コードされたアミノ酸に変化を引き起こす(すなわち、コードSNPと同義語ではない)；「SILENT MUTATION」=SNPは、コードされたアミノ酸に変化を引き起こさない(すなわち、コードSNPの同義語)；「STOP CODON MUTATION」=SNPは、終止コドンに位置する；「NONSENSE MUTATION」=SNPは、終止コドン

を作製するかまたは破壊する；「UTR 5」= SNPは、転写産物の5' UTRに位置する；「UTR 3」= SNPは、転写産物の3' UTRに位置する；「PUTATIVE UTR 5」= SNPは、推定5' UTRに位置する；「PUTATIVE UTR 3'」= SNPは、推定3' UTRに位置する；「DONOR SPLICING SITE」= SNPは、ドナースプライシング部位（5' イントロン境界）に位置する；「ACCEPTOR SPLICING SITE」= SNPは、受容体スプライシング部位（3' イントロン境界）に位置する；「CODING REGION」= SNPは、転写産物のタンパク質コード領域に位置する；「EXON」= SNPは、エクソンに位置する；「INTRON」= SNPは、イントロンに位置する；「hmCS」= SNPは、ヒトーマウス保存セグメントに位置する；「TFBS」= SNPは、転写因子結合部位に位置する；「UNKNOWN」= SNP型は、定義されない；「INTERGENIC」= SNPは、遺伝子間である、すなわち、任意の遺伝子境界の外側である】。

10

【0067】

— タンパク質コード情報（表1のみ）、関連する場合、[タンパク質配列番号、アミノ酸位置（アミノ酸-1、コドン1）（アミノ酸-2、コドン2）]の形式におけるタンパク質コード情報。この分野における情報としては、コードタンパク質配列の配列番号、SNPを含むコドンによってコードされる配列番号によって同定されるタンパク質内のアミノ酸残基の位置、代替的なSNP対立遺伝子によってコードされるアミノ酸（一文字アミノ酸コードによって表される）（終止コドンの場合には、一文字アミノ酸コードに対して、「X」が使用される）、およびアミノ酸残基をコードする代替的なSNPヌクレオチドを含む代替的なコドン（従って、例えば、ミスセンス変異型SNPに関しては、少なくとも二つの異なるアミノ酸および少なくとも二つの異なるコドンが、一般に示される；サイレント変異型SNPに関しては、一つのアミノ酸および少なくとも二つの異なるコドンが一般に示されるなど）が挙げられる。SNPがタンパク質コード領域の外側（例えば、UTR領域）に位置する例において、「None」は、タンパク質配列番号の後に示される。

20

【0068】

表3の説明

表3は、脳卒中間連用途のためなど、特定のSNPを対立遺伝子特異的PCRによってアッセイするために使用し得る例示的なプライマーの配列（配列番号1567～1914）を提供する。

30

【0069】

表3は、以下を提供する。

【0070】

— 「Marker」と表示した列は、対応するプライマーを使用して検出し得る各SNPについて、hCV識別番号を提供する。

【0071】

— 「Alleles」と表示した列は、SNP部位における2つの代替の対立遺伝子（すなわち、ヌクレオチド）を指定する。これらの対立遺伝子は、対立遺伝子特異的プライマーの標的である（対立遺伝子特異的プライマーを、Primer 1およびPrimer 2として示す）。対立遺伝子は、図3中、同じ対立遺伝子が表1～2において示されているのとは異なる方向に基づいて示されている場合がある（すなわち、逆相補体）ことに留意されたい。

40

【0072】

— 「Primer 1 (Allele-Specific Primer)」と表示した列は、「Alleles」列において指定される対立遺伝子に対して特異的である対立遺伝子特異的プライマーを提供する。

【0073】

— 「Primer 2 (Allele-Specific Primer)」と表示した列は、「Alleles」列において指定される他方の対立遺伝子に対して特異的であ

50

る対立遺伝子特異的プライマーを提供する。

【0074】

—「Common Primer」と表示した列は、対立遺伝子特異的プライマー（すなわち、Primer 1およびPrimer 2）のうちのいずれかと併せて使用され、SNP位置から離れた部位においてハイブリダイズする共通プライマーを提供する。

【0075】

全てのプライマー配列が、5'から3'の方向で示される。

【0076】

「Alleles」列において指定されるヌクレオチドのそれぞれは、その対立遺伝子にとって特異的である対立遺伝子特異的プライマー（すなわち、Primer 1もしくはPrimer 2のいずれか）の3'ヌクレオチドと一致する、またはその逆相補体である（指定された対立遺伝子に対するプライマーの方向に依存する）。

【0077】

表4の説明

表4は、特定の照会SNPに関係するまたは由来するLD SNPのリストを提供する。表4の列1（これは、各照会SNPのhCV識別番号を示す）および列2（これは、各照会SNPの公開rs識別番号を示す）に示される照会SNPは、これらの表に示すように、脳卒中と統計学的に有意に関連する。これらのLD SNPはまた、それらが、照会SNPを有するLD中にあることに基づいて、疾患関連性についてのマーカーとしても役立ち得る、SNPの例として提供される。 r^2 値および r^2 閾値の計算を含めた、そのようなLD SNPを選択する判断基準およびプロセスが、以下の実施例8に記載される。

【0078】

表4中、「Interrogated SNP」と表示した列は、その固有のhCV識別番号によって同定される各マーカーを示す。「Interrogated rs」と表示した列は、対応するhCV番号についての公知の識別子rs番号を示す。「LD SNP」と表示した列は、それらの対応する照会SNPに由来するLD SNPのhCV番号を示す。「LD SNP rs」と表示した列は、対応するhCV番号についての公知のrs番号を示す。「Power」と表示した列は、 r^2 閾値が設定される検出力のレベルを示す。例えば、LD SNPが、疾患表現型と51%超の確率で関連し得るマーカーとして分類されるためには、検出力が0.51に設定される場合、それから計算された閾値 r^2 の値は、LD SNPが照会SNPを参照して有さなければならない最小 r^2 である。「Threshold r^2 」と表示した列は、LD SNPが、LD SNPとして適格であるために、照会SNPを参照して満たさなければならない r^2 の最小値を示す。「 r^2 」と表示した列は、LD SNPが関係する照会SNPを参照した、LD SNPの実際の r^2 値を示す。

【0079】

表5～38の説明

表5は、虚血性脳卒中研究におけるARIC参加者のベースラインの特徴を提供する。

【0080】

表6は、ARIC研究における偶発的虚血性脳卒中と関連するSNPを提供する。

【0081】

表5～6に関するさらなる情報については、実施例1を参照のこと。

【0082】

表7、8および9は、ARIC参加者において解析された51種のSNPの間から、虚血性脳卒中の危険性を予測することが同定されたSNPを提供する。これらのSNPは、コックス比例ハザード回帰分析によって、白人（表7）、黒人（表8）、ならびに白人および黒人の両方（表9）において、それぞれが、年齢および性別についての調整後に <0.2 の両側p値を有し、また、 >1.0 のハザード比（HRR）も有するとして同定された（表7～9に示されるp値は、両側p値であり、したがって、これらのSNPの片側p値は、これらの両側p値の半分である）。表7～9に関するさらなる情報については、「

10

20

30

40

50

A R I C 研究における S N P の補足的な解析」の節を参照のこと。

【0083】

表10は、虚血性脳卒中研究における C H S 参加者のベースラインの特徴を提供する。

【0084】

表11は、白人の C H S 参加者における偶発的虚血性脳卒中と関連する S N P を提供する。

【0085】

表12は、アフリカ系アメリカ人の C H S 参加者における偶発的虚血性脳卒中と関連する S N P を提供する。

【0086】

表13は、白人およびアフリカ系アメリカ人の両方の C H S 参加者において、A B C G 2 V a l 1 2 M e t の V a l 対立遺伝子ホモ接合型は、M e t 対立遺伝子の保有者と比較した場合、偶発的虚血性脳卒中の危険性の増加と関連することを示す。

【0087】

表10～13に関するさらなる情報については、実施例2を参照のこと。

【0088】

表14は、虚血性脳卒中の危険性を予測する3種の S N P を提供し、これらの S N P は、コックス比例ハザード回帰分析によって、白人において、それぞれが、年齢および性別について調整し、また、従来の危険因子についても調整した後に、 ≤ 0.05 の片側 p 値を有するとして同定された。表14に関するさらなる情報については、「C H S 研究における S N P の補足的な解析」の節を参照のこと。

【0089】

表15は、V i e n n a S t r o k e R e g i s t r y (V S R) 研究における非心塞栓性脳卒中の症例および健康な対照の特徴を提供する。

【0090】

表16は、V S R において非心塞栓性脳卒中との関連性について試験された6種の S N P の特徴を提供する。

【0091】

表17は、V S R において6種の S N P の、非心塞栓性脳卒中との関連性について解析した結果を提供する。表17中、遺伝子型または従来の危険因子の情報を欠く個体は、症例および対照の数から除外された。モデル1は、年齢および性別について調整され、モデル2は、年齢、性別、喫煙、高血圧、糖尿病、脂質異常症および B M I について調整され、「q」は、誤り発見率 (f a l s e d i s c o v e r y r a t e) q 値である。

【0092】

表15～17に関するさらなる情報については、実施例3を参照のこと。

【0093】

表18は、V S R 研究において、従来の危険因子について調整される前または後のいずれかに（調整後の結果は、「y e s」と表示され、調整前の結果は、「a d j u s t ?」の列において「n o」と表示される）、虚血性脳卒中（「o u t c o m e」の列において「i s c h e m i c」と表示される）、アテローム血栓性脳卒中（「o u t c o m e」の列において「a t h e r o」と表示される）、および／または早発性脳卒中（「o u t c o m e」の列において「e a r l y - o n s e t」と表示される）と関連する（ < 0.2 の両側 p 値） S N P を提供する（表18に示す p 値は、両側 p 値であり、したがって、これらの S N P の片側 p 値は、これらの両側 p 値の半分である）。表18に関するさらなる情報については、「V i e n n a S t r o k e R e g i s t r y における S N P の補足的な解析」の節を参照のこと。

【0094】

表19（表の幅を減らすために表19A～Cとして提供され、したがって、表19A～Cのそれぞれにわたり、行の順序が同じマーカーおよび研究に対応する）は、U C S F / C C F 研究において、脳卒中の危険性と関連し（ < 0.05 の片側 p、または < 0.1 の

10

20

30

40

50

両側 p)、VSR 研究において、同じ危険対立遺伝子を有した 61 種の SNP を提供する。表 19 は、UCSF/CCF 研究および VSR 研究の両方における脳卒中関連性のデータを提供する。表 19A 中、「Ref Allele」と表示した列は、主要な (major) 対立遺伝子を指し、「Allele」と表示した列は、代替の (少数の (minor)) 対立遺伝子を指す。(表 19C 中の)「OR」が 1 超である場合には、少数の対立遺伝子を保有する場合は、主要な (参照) 対立遺伝子を保有する場合と比較して脳卒中の危険性が大きく、したがって、少数の対立遺伝子が危険対立遺伝子となるであろう。(表 19C 中の)「OR」が 1 未満である場合には、主要な対立遺伝子が危険対立遺伝子となるであろう。表 19 に関するさらなる情報については、以下の実施例 4 を参照のこと。

【0095】

表 20～21 は、German West Study (これは本明細書においては、「Muenster」Stroke Study を交換可能に指し得る) において、脳卒中の危険性と有意な相関性を示した SNP を提供する。表 20 は、同じ危険対立遺伝子および 0.1 未満である両側 p 値 (0.05 未満である片側 p 値と同等) を有する、脳卒中の危険性と関連する SNP を提供し、表 21 は、同じ危険対立遺伝子および 0.1 と 0.2 との間である両側 p 値 (0.05 と 0.1 との間である片側 p 値と同等) を有する、脳卒中の危険性と関連する SNP を提供する。表 20～21 中、以下の略語が、「outcome」と表示した列におけるエンドポイントのために使用される:「ischemic__stk」= 虚血性脳卒中、「nonce__stk」= 非心塞栓性脳卒中 (心塞栓性起源ではない虚血性脳卒中)、「CE__stk」= 心塞栓性脳卒中、「athero__stk」= アテローム血栓性脳卒中、「lacunar__stk」= ラクナ脳卒中、「nohd__stk」= 心疾患を伴わない脳卒中 (心疾患の病歴を有する症例を除外した虚血性脳卒中症例)、「recurrent__stk」= 再発性脳卒中 (脳卒中の過去の病歴も有する脳卒中症例)、および「EO__stk」= 早発性脳卒中 (全症例の年齢の中央値よりも若年である症例と、全対照の年齢の中央値よりも高齢である対照)。表 20～21 に関するさらなる情報は、以下の実施例 5 を参照のこと。

【0096】

表 22～32 および 37～38 は、2 つのプラバスタチン試験、すなわち、CARE (「Cholesterol and Recurrent Events」研究、これは、MI を発症したことがある個体から構成される)、および PROSPER (「Prospective Study of Pravastatin in the Elderly at Risk」研究、これは、心血管疾患の病歴を有するまたは有しない高齢の個体から構成される) において、脳卒中の危険性または脳卒中スタチン応答 (SSR) と関連する SNP を提供する。CARE において脳卒中の危険性と有意に関連した SNP が、表 22、24 および 26 に提供される。CARE において SSR と有意に関連した SNP が、表 23、25 および 27 に提供される。CARE における脳卒中の危険性との関連性についての MYH15 SNP (rs3900940/hcv7425232) の解析結果が、表 28 に提供される。PROSPER において脳卒中の危険性と有意に関連した SNP が、表 29 (これは、研究コホート全体に基づいた p 値である、<0.2 の P_{all} を有する SNP を列挙する)、および表 30 (これは、プラセボ群のみに基づいた p 値である、<0.2 の P_{プラセボ} を有する SNP を列挙する) に提供される。PROSPER において SSR に有意に関連した SNP が、表 31 (これは、<0.1 の P_{int} を有する SNP を列挙する)、および表 32 (これは、<0.2 の P_{int} を有する SNP を列挙する) に提供され、これらは、プラバスタチン処置個体対プラセボ処置個体の解析結果を提供する。表 37～38 は、CARE (表 37) および PROSPER (表 38) において、染色体 9p21 SNP rs10757274 (hCV26505812) の、SSR との関連性をさらに解析した結果を提供し、これらには、調整しなかった解析および調整した解析の両方が含まれる (年齢、性別、喫煙状況、高血圧、糖尿病、BMI、ならびに LDL および HDL のレベルなどの因子について調整した)。表 37 は、CARE における結果を提供し、表 38 は、PROSPER における結果を提供する (各

10

20

30

40

50

解析が調整されなかったかまたは調整されたかどうかは、表 37 の「adjust」の列中に示されるか、または表 38 の「unadj」および「adj」の列の表示によって示される）。

【0097】

表 22～32 および 37～38 に関して、「Genotype」（表 22～28 および 37 中）、「Geno__Placebo」（表 29～30 および 38 中）、ならびに「Geno__Resp」（表 31～32 および 38 中）と表示した列は、遺伝子型を示し、これには、示されている脳卒中の危険性または SSR の結果が対応する。表 22～32 および 37～38 に提供される全ての p 値（ P_{int} 値を含む）は、両側 p 値である（0.1 および 0.2 の両側 p 値のカットオフはそれぞれ、0.05 および 0.1 の片側 p 値のカットオフと同等である）。表 23、25、27、31～32、および 37～38（これらは、SSR に関する結果を含む）中、p 値（これは、表 23、25、27 および 37 中、「p-value」と表示され、表 31～32 および 38 中、「p_resp」と表示される）は、スタチンの利益の有意性（すなわち、所与の遺伝子型の保有者のプラバスタチン処置対プラセボ処置の HR）を指し、一方、 P_{int} 値（これは、表 23、25、27 および 37 中、「pval__intx」と表示され、表 31～32 および 38 中、「p__int__resp」と表示される）は、処置の相互作用による遺伝子型の有意性、すなわち、3 つの遺伝子型によって定義される 3 群（「Genotype」もしくは「Geno」と表示した列に示すように、2 つの代替の対立遺伝子のそれぞれのホモ接合型、およびヘテロ接合型）の間、または一方もしくは他方の対立遺伝子の保有者もしくは非保有者によって定義される 2 群（「Mode」と表示した列に示すように、「Dom」または「Rec」）の間のスタチン応答の有意差を指す。表 29～32 および 38 中、「LOWER__PLACEBO」および「UPPER__PLACEBO」（表 29～30 および 38）、「LOWER__RESP」および「UPPER__RESP」（表 31～32 および 38）と表示した列は、ハザード比についての 95% 信頼区間の上限および下限を指す。表 22～32 および 37～38 に関するさらなる情報については、以下の実施例 6 を参照のこと。

【0098】

表 33～36 は、Cardiovascular Health Study（CHS）において、脳卒中の危険性と有意な関連性を示した SNP を提供する。具体的には、白人または黒人の個体において、脳卒中の危険性と 0.1 未満の両側 p 値（0.05 未満の片側 p 値と同等）で関連する SNP が、表 33（白人個体）および表 34（黒人個体）に提供され、白人または黒人の個体において、脳卒中の危険性と 0.1 と 0.2 との間の両側 p 値（0.05 と 0.1 との間の片側 p 値と同等）で関連する SNP が、表 35（白人個体）および表 36（黒人個体）に提供される。関連性を、3 つの関係する脳卒中エンドポイントについて解析し、これらは、表 33～36 中に、「endpt」と表示した列において以下の略語によって示される：「stroke」＝脳卒中（全てのサブタイプ）、「ischem」＝虚血性脳卒中（出血性脳卒中は除外する）、および「athero」＝アテローム血栓性脳卒中（出血性脳卒中および心塞栓性脳卒中は除外する）。表 33～36 に関するさらなる情報については、以下の実施例 7 を参照のこと。

【0099】

表中、以下の略語を使用し得る：「ProbChisq」＝p 値、「PVALUE__2DF」または「2DF P-VALUE」＝自由度 2 を有する p 値、「PVAL__INTX」または「P__INT__RESP」＝ P_{int} （処置の相互作用による遺伝子型の有意性。上記の表 23、25、27、31～32、および 37～38 の説明を参照のこと）、「std.ln(OR)」＝OR の自然対数の標準偏差、「Hom」＝ホモ接合型、「Het」＝ヘテロ接合型、「cnt」＝数、「freq」＝頻度、「dom」＝優性、「rec」＝劣性、「gen」＝遺伝子型、「add」＝付加（additive）、「HW」＝ハーディーワインベルグ、「TIA」＝一過性虚血性脳卒中（ミニ脳卒中としても公知である）、「events」＝研究コホート中の脳卒中の数（TIA を含む）、「DIA

B」、「D I A B A D A」または「D I A B E T E S _ 1」＝糖尿病、「H T N」または「H Y P E R T E N _ 1」＝高血圧、「E N D P T 4 F 1」＝脳卒中またはT I Aのエンドポイント（C A R E S t u d yの公式のエンドポイント）、「T I M E V A R」＝ベースラインから事象／エンドポイント時までの時間の長さ、「T I M E T O _ E P 4 F 1」＝ベースラインからエンドポイントE N D P T 4 F 1（脳卒中またはT I A）時までの時間の長さ、「T R F」＝従来の危険因子、「B M I」＝ボディマス指数、「A G E B L」＝年齢、「G E N D O 1」＝性別、「P R E S S M」または「C U R R S M K」＝喫煙状況、「L D L A D J B L」または「B A S E _ L D L」＝低密度リポタンパク質（L D L）コレステロール、および「H D L 4 4 B L」または「B A S E _ H D L」＝高密度リポタンパク質（H D L）コレステロール（「B A S E _ L D L」および「B A S E _ H D L」の調整は、不連続なカットオフではなく、連続型変数に基づく）。両「側（s i d e d）」p値は、両「側（t a i l e d）」p値を交換可能に指し得る。

【0100】

表全体を通して、「H R」または「H R R」は、ハザード比を指し、「O R」は、オッズ比を指し、「90% C I」または「95% C I」などの用語は（それぞれ）、ハザード比またはオッズ比についての90%信頼区間または95%信頼区間を指し（「C I」／「c o n f i d e n c e i n t e r v a l」および「C L」／「c o n f i d e n c e l i m i t」は、本明細書においては交換可能に使用し得る）、「O R 99 C I . L」および「O R 99 C I . U」などの用語は（それぞれ）、オッズ比についての99%信頼区間の下限および上限を指す。1超であるハザード比（「H R」もしくは「H R R」）またはオッズ比（O R）は、所与の対立遺伝子（またはハプロタイプ、ディプロタイプなどの対立遺伝子の組合せ、もしくは二座位ディプロタイプ）が危険対立遺伝子（これは、感受性対立遺伝子とも呼ばれ得る）であることを示し、一方、1未満であるハザード比またはオッズ比は、所与の対立遺伝子が非危険対立遺伝子（これは、保護対立遺伝子とも呼ばれ得る）であることを示す。所与の危険対立遺伝子について、S N P位置における他方の代替の対立遺伝子（これは、例えば、表1～2に提供される情報から得ることができる）は、非危険対立遺伝子とみなされ得る。所与の非危険対立遺伝子について、S N P位置における他方の代替の対立遺伝子は、危険対立遺伝子とみなされ得る。

【0101】

したがって、疾患の危険性（例えば、脳卒中）に関しては、あるS N P位置における特定の対立遺伝子についての危険性推定値（オッズ比またはハザード比）が1超である場合、これは、そのS N P位置において他方の対立遺伝子を有する個体よりも、この特定の対立遺伝子を有する個体の疾患の危険性が高まっていることを示す。対照的に、特定の対立遺伝子についての危険性推定値（オッズ比またはハザード比）が1未満である場合、これは、そのS N P位置において他方の対立遺伝子を有する個体と比較して、この特定の対立遺伝子を有する個体の疾患の危険性が低下していることを示す。

【0102】

薬物応答（例えば、スタチンに対する応答）に関しては、特定の遺伝子型内での、プラセボにより処置された個体と比較したプラバスタチンにより処置された個体の危険性推定値（オッズ比またはハザード比）が1未満である場合、これは、この特定の遺伝子型を有する個体とその薬物からの利益を得るであろうことを示す（1に等しいオッズ比またはハザード比は、その薬物には効果がないことを示すであろう）。本明細書において使用される場合、（予防的または治療的な薬物処置に関する）「利益」という用語は、同じ遺伝子型について、薬物による治療または予防が意図される疾患（例えば、脳卒中）の危険性を、その薬物による処置を投与することによって、その薬物による処置を投与しない（またはその薬物による治療の代わりにプラセボを投与する）場合のその疾患の危険性と比較して、低下させることを達成することと定義される。「利益」という用語は、本明細書においては「陽性に応答する（r e s p o n d p o s i t i v e l y）」または「陽性に応答する（p o s i t i v e l y r e s p o n d）」などの用語と交換可能に使用され得る。

【0103】

本明細書において記載される、CARE試験およびPROSPER試験に由来するサンプルに基づいた脳卒中の危険性およびスタチン応答の関連性を得るために、試験のプラセボ群または試験の研究集団全体のいずれかにおける、所与の遺伝子型についての脳卒中の危険性を、参照遺伝子型についての脳卒中の危険性と比較することによって、脳卒中の危険性を判定し、同じ遺伝子型について、試験のプラセボ群における脳卒中の危険性を、試験のプラセボ群における脳卒中の危険性と比較することによって、スタチン応答を判定する。

本発明は、例えば以下の項目を提供する。

(項目1)

10

ヒトにおいて脳卒中の危険性が変化しているかどうかを決定する方法であって、前記ヒト由来の核酸を、配列番号436～1566のヌクレオチド配列のうちのいずれか1つの101位によって表される多型からなる群から選択される多型またはその相補体の有無について試験する工程を包含し、前記多型が、脳卒中の危険性の変化を示す方法。

(項目2)

前記多型が、表6～9、11～14、16～22、24、26、28～30および33～38のうちの少なくとも1つに記載される多型からなる群から選択される、項目1に記載の方法。

(項目3)

前記多型が、MYH15多型rs3900940(hCV7425232)、CALM1多型rs3814843(hCV11476411)、染色体4q25多型rs2200733(hCV16158671)、および染色体9p21多型rs10757274(hCV26505812)からなる群から選択される、項目2に記載の方法。

20

(項目4)

前記危険性の変化が、危険性の増加である、項目1に記載の方法。

(項目5)

前記危険性の変化が、危険性の減少である、項目1に記載の方法。

(項目6)

前記核酸が、前記ヒト由来の生物学的サンプルからの核酸抽出物である、項目1に記載の方法。

30

(項目7)

前記生物学的サンプルが、血液、唾液または頬の細胞である、項目6に記載の方法。

(項目8)

前記試験工程の前に、前記生物学的サンプルから前記核酸抽出物を調製する工程をさらに包含する、項目6に記載の方法。

(項目9)

前記調製工程の前に、前記生物学的サンプルを前記ヒトから得る工程をさらに包含する、項目8に記載の方法。

(項目10)

前記試験工程が、核酸増幅を含む、項目1に記載の方法。

40

(項目11)

前記核酸増幅が、ポリメラーゼ連鎖反応によって実施される、項目10に記載の方法。

(項目12)

前記多型の有無を脳卒中の危険性の変化と関連させる工程をさらに包含する、項目1に記載の方法。

(項目13)

前記関連工程が、コンピューターソフトウェアによって実施される、項目12に記載の方法。

(項目14)

前記試験が、配列決定、5'ヌクレアーゼ消化、分子ビーコンアッセイ、オリゴヌクレ

50

オチド連結アッセイ、サイズ解析、一本鎖高次構造多型分析、または変性勾配ゲル電気泳動（D G G E）を使用して実施される、項目 1 に記載の方法。

（項目 1 5）

前記試験が、対立遺伝子に特異的な方法を使用して実施される、項目 1 のいずれか 1 つに記載の方法。

（項目 1 6）

前記対立遺伝子に特異的な方法が、対立遺伝子特異的プローブハイブリダイゼーション、対立遺伝子特異的プライマー伸長、または対立遺伝子特異的増幅である、項目 1 5 に記載の方法。

（項目 1 7）

表 3 に提供される対立遺伝子特異的プライマーを使用して実施される、項目 1 6 に記載の方法。

（項目 1 8）

自動化された方法である、項目 1 に記載の方法。

（項目 1 9）

前記多型の存在を、H M G - C o A レダクターゼ阻害剤による脳卒中の危険性の低下と相関させる工程をさらに包含する、項目 1 に記載の方法。

（項目 2 0）

前記関連工程が、コンピューターソフトウェアによって実施される、項目 1 9 に記載の方法。

（項目 2 1）

前記 H M G - C o A レダクターゼ阻害剤が、親水性スタチンである、項目 1 9 に記載の方法。

（項目 2 2）

前記 H M G - C o A レダクターゼ阻害剤が、疎水性スタチンである、項目 1 9 に記載の方法。

（項目 2 3）

前記 H M G - C o A レダクターゼ阻害剤が、プラバスタチン、アトルバスタチン、シンバスタチン、セリバスタチン、ロバスタチン、ストルバスタチン、ロスバスタチンおよびフルバスタチン、またはそれらの組合せからなる群から選択される、項目 1 9 に記載の方法。

（項目 2 4）

前記多型が、表 2 3、2 5、2 7、3 1 ~ 3 2、および 3 7 ~ 3 8 に提供される多型からなる群から選択される、項目 1 9 に記載の方法。

（項目 2 5）

前記多型が、染色体 9 p 2 1 多型 r s 1 0 7 5 7 2 7 4（h C V 2 6 5 0 5 8 1 2）である、項目 2 4 に記載の方法。

（項目 2 6）

ヒトにおいて脳卒中の危険性を低下させるための方法であって、有効量の治療剤を前記ヒトに投与する工程を包含し、前記ヒトが、配列番号 4 3 6 ~ 1 5 6 6 のヌクレオチド配列のうちのいずれか 1 つの 1 0 1 位によって表される多型からなる群から選択される多型またはその相補体の有無に起因して、脳卒中の危険性が増加していると同定されている方法。

（項目 2 7）

前記ヒト由来の核酸を、前記多型の有無について試験する工程を包含する、項目 2 6 に記載の方法。

（項目 2 8）

前記治療剤が、H M G - C o A レダクターゼ阻害剤を含む、項目 2 6 に記載の方法。

（項目 2 9）

前記 H M G - C o A レダクターゼ阻害剤が、親水性スタチンである、項目 2 8 に記載の

10

20

30

40

50

方法。

(項目 3 0)

前記 HMG-CoA レダクターゼ 阻害剤が、疎水性スタチンである、項目 2 8 に記載の方法。

(項目 3 1)

前記 HMG-CoA レダクターゼ 阻害剤が、プラバスタチン、アトルバスタチン、シンバスタチン、セリバスタチン、ロバスタチン、ストルバスタチン、ロスバスタチンおよびフルバスタチン、またはそれらの組合せからなる群から選択される、項目 2 8 に記載の方法。

(項目 3 2)

前記多型が、表 2 3、2 5、2 7、3 1 ~ 3 2、および 3 7 ~ 3 8 に提供される多型からなる群から選択される、項目 2 8 に記載の方法。

(項目 3 3)

前記多型が、染色体 9 p 2 1 多型 rs 1 0 7 5 7 2 7 4 (h C V 2 6 5 0 5 8 1 2) である、項目 3 2 に記載の方法。

(項目 3 4)

脳卒中の危険性が増加しているヒトを同定する方法であって、前記ヒト由来の核酸サンプルを、第二の多型との連鎖不均衡中にある第一の多型の有無について試験する工程を包含し、前記第二の多型が、配列番号 4 3 6 ~ 1 5 6 6 のヌクレオチド配列のうちのいずれか 1 つの 1 0 1 位によって表される多型からなる群から選択される多型またはその相補体であり、前記第一の多型が、前記脳卒中の危険性が増加しているヒトを同定する方法。

(項目 3 5)

前記連鎖不均衡が、 $r^2 = 1$ である、項目 3 4 に記載の方法。

(項目 3 6)

前記第一の多型が、表 4 に記載される多型からなる群から選択される、項目 3 4 に記載の方法。

(項目 3 7)

前記第一の多型の有無を脳卒中の危険性の増加と関連させる工程をさらに包含する、項目 3 4 に記載の方法。

(項目 3 8)

前記関連工程が、コンピューターソフトウェアによって実施される、項目 3 7 に記載の方法。

(項目 3 9)

前記ヒトを選択して、治療剤の臨床試験に含める工程をさらに包含する、項目 1 に記載の方法。

(項目 4 0)

ヒトにおいて脳卒中の危険性が変化しているかどうかを決定するためのキットであって、少なくとも 1 つの容器および前記容器中に保管される少なくとも 1 つのポリヌクレオチド検出試薬を含み、前記ヌクレオチド検出試薬が、配列番号 4 3 6 ~ 1 5 6 6 のヌクレオチド配列のうちのいずれか 1 つの 1 0 1 位によって表される多型からなる群から選択される多型またはその相補体の有無を検出することができるキット。

(項目 4 1)

前記ポリヌクレオチド検出試薬が、前記多型の存在下では前記核酸に選択的にハイブリダイズし、前記多型の非存在下では前記核酸にハイブリダイズしない、項目 4 0 に記載のキット。

【図面の簡単な説明】

【0 1 0 4】

【図 1 a】図 1 a ~ 1 b は、CHS の白人 (図 1 a) およびアフリカ系アメリカ人 (図 1 b) の参加者において、ABCG2 Val 1 2 Met SNP (rs 2 2 3 1 1 3 7 / h C V 1 5 8 5 4 1 7 1) の Val 対立遺伝子ホモ接合型の間および Met 対立遺伝子保

10

20

30

40

50

有者の間での累積的な偶発的虚血性脳卒中のカプラン-マイヤー推定値の比較を示すグラフである（実施例2を参照のこと）。

【図1b】図1a～1bは、CHSの白人（図1a）およびアフリカ系アメリカ人（図1b）の参加者において、ABCG2 Val12Met SNP（rs2231137/hCV15854171）のVal対立遺伝子ホモ接合型の間およびMet対立遺伝子保有者の間での累積的な偶発的虚血性脳卒中のカプラン-マイヤー推定値の比較を示すグラフである（実施例2を参照のこと）。

【発明を実施するための形態】

【0105】

本発明は、脳卒中の危険性と関連するSNP、および治療剤、特にスタチンに対する個体の応答性と関連するSNPを提供し、これらのスタチンは、脳卒中の処置（予防的処置を含む）のために使用し得る。本発明は、本明細書において開示されるSNPを検出するための、SNPを含む核酸分子、方法および試薬、検出試薬の開発のためのこれらのSNPの使用、ならびにそのような試薬を活用するアッセイまたはキットもさらに提供する。本明細書において開示されるSNPは、ヒトにおいて、脳卒中および関連する病態の素因を、診断、予後診断、スクリーニングおよび評価するために有用である。本明細書において開示される薬物応答関連SNPは、ヒトにおいて、スタチン処置、特に、スタチンを使用する脳卒中の処置または予防に対する応答を、予測、スクリーニングおよび評価するために特に有用である。さらに、そのようなSNPおよびそれらのコード産物は、治療剤および予防剤を開発するための有用な標的である。

【0106】

多数のSNPが、39の個体のDNAを再配列決定することにより同定されてきた。そして、それらは、表1～2では、「Applera」SNP源と示されている。白人人種群およびアフリカ系アメリカ人種群のそれぞれにおいて見出されたそれらの対立遺伝子頻度が提供される。本明細書中に含まれるさらなるSNPは、既にショットガン配列決定およびヒトゲノムのアセンブリの間に、同定され、そして、それらは、表1～2では、「Celerera」SNP源として示されている。さらに、情報、特に、39の個体から得た対立遺伝子頻度情報が表1～2に提供され、各遺伝子／転写産物内の各SNPの正確な位置の同定は、ハプロタイプ（すなわち、同時に遺伝するSNPの群）を、容易に推測することを可能にする。本発明は、SNPハプロタイプならびに個々のSNPを含む。

【0107】

したがって、本発明は、脳卒中および／または薬物応答（特に、スタチン応答）と関連する個別のSNPを提供し、脳卒中と関連する遺伝子領域中のSNPの組合せおよびハプロタイプ、SNPを含む多型／改変型の転写物配列（配列番号1～80）およびゲノム配列（配列番号260～435）、コードされたアミノ酸配列（配列番号81～160）、ならびに転写物ベースのSNPコンテキスト配列（配列番号161～259）およびゲノムベースのSNPコンテキスト配列（配列番号436～1566）の両方（転写物配列、タンパク質配列および転写物ベースのSNPコンテキスト配列は、表1および配列表に提供され、ゲノム配列およびゲノムベースのSNPコンテキスト配列は、表2および配列表に提供される）、試験サンプル中のこれらの多型を検出する方法、個体の脳卒中を有する危険性を検出する方法、（特に、脳卒中を処置または予防するために）個体が、スタチンなどの特定の処置に対して応答する可能性があるかどうかを決定する方法、脳卒中などの改変型の遺伝子／タンパク質と関連する障害を処置するために有用な化合物についてスクリーニングする方法、これらのスクリーニング方法によって同定された化合物、開示されたSNPを使用して、処置／予防ストラテジーまたは治療剤（例えば、スタチン）を選択する方法、改変型の遺伝子／タンパク質と関連する障害を処置または予防する方法、さらに、本発明のSNPを、ヒト識別のために使用する方法も提供する。

【0108】

例えば、特定の実施形態は、rs3900940/hCV7425232（MYH15）、rs3814843/hCV11476411（CALM1）、rs2200733

／h C V 1 6 1 5 8 6 7 1（染色体4 q 2 5）、および／またはr s 1 0 7 5 7 2 7 4／h C V 2 6 5 0 5 8 1 2（染色体9 p 2 1）のうちのいずれかを使用して、個体における脳卒中の危険性を決定する方法、ならびにr s 1 0 7 5 7 2 7 4／h C V 2 6 5 0 5 8 1 2（染色体9 p 2 1）を使用して、個体がスタチン処置から利益を得るかどうかを決定する方法を提供する。

【0109】

血管の障害／疾患は、それらの根底にある機構に関与する共通の遺伝因子に起因し得る特定の類似する特徴を共有することから、脳卒中と特に関連するとして本明細書において同定されるSNPは、冠動脈心疾患（CHD）、アテローム動脈硬化症、心血管疾患、うっ血性心不全、先天性心疾患などの他の血管疾患、ならびに種々の心臓疾患（例えば、狭心症、高血圧）と関連する病態および症状についての診断／予後診断のマーカーまたは治療の標的としても、心血管疾患を処置するために使用されるスタチンなどの薬物に対する応答を予測するためにも使用され得る。

10

【0110】

本発明は、処置レジメンを選択するまたは組み立てるための方法（例えば、スタチン処置を、以前に脳卒中を有したことがある個体、または将来脳卒中を有する危険性がある個体に投与すべきか否かを決定するための方法、特定のスタチンに基づいた処置レジメン、例えば、スタチン投与の投与量および頻度を、またはスタチンの特定の形態／型、例えば、特定の医薬製剤もしくはスタチン化合物を選択するための方法、代替の、スタチンに基づかない処置を、スタチン処置に対して陽性に応答しそうにないことが予測される個体に投与するための方法など）、ならびにスタチン処置に由来する毒性または他の望ましくない副作用を経験する可能性を決定するための方法などもさらに提供する。本発明はまた、個体の遺伝子型に基づいて、スタチンまたは他の治療剤を投与する個体を選択するための方法、および個体の遺伝子型に基づいて、スタチンまたは他の治療剤の臨床試験のための個体を選択するため（例えば、スタチン処置に対して最も陽性に応答しそうである個体を選択して、その試験に参加させるため、および／またはスタチン処置に対して陽性に応答しそうにない個体をその試験から除外するため）の方法も提供する。

20

【0111】

本発明は、脳卒中および関連する病態と関連する新規なSNP、ならびに当該分野において以前から公知であったが、脳卒中またはスタチン処置に対する応答と関連することが以前は公知でなかったSNPを提供する。したがって、本発明は、本明細書において開示される新規なSNPに基づいた新規な組成物および方法を提供し、また、公知であるが、最初もしくは再発性の脳卒中を発症する個体の可能性の評価、個体における脳卒中の重症度の予後診断、または個体の脳卒中からの回復の予後診断に関する方法において以前は関連付けられなかったSNPを使用する新規な方法、およびスタチン処置（特に、脳卒中の、予防的処置を含めた、スタチン処置）に対する応答の個体の可能性の評価に関する方法も提供する。表1～2において、既知のSNPは、それらが見出された公開のデータベースに基づいて同定され、一つ以上の以下のSNP型として示される：「dbSNP」= dbSNPに見出されるSNP、「HGBASE」= HGBASEに見出されるSNP、および「HGMD」= Human Gene Mutation Database (HGMD)に見出されるSNP。

30

40

【0112】

本発明の特定のSNP対立遺伝子は、脳卒中（または関連する病態）を有する危険性の増加、または脳卒中を有する危険性の減少のいずれかと関連し得る。脳卒中を有する危険性の減少と関連するSNP対立遺伝子は、「保護」対立遺伝子と称され得、そして脳卒中を有する危険性の増加と関連するSNP対立遺伝子は、「感受性」対立遺伝子、「危険」対立遺伝子、または「危険因子」と称され得る。従って、特定のSNP（またはそれらにコードされる産物）は、個体が、脳卒中を有する危険性が増加したことを示すSNP対立遺伝子（すなわち、感受性対立遺伝子）を保有するか否かを決定するためにアッセイされ得るのに対して、他のSNP（またはそれらにコードされる産物）は、個体が、脳卒中を

50

有する危険性が減少したことを示すSNP対立遺伝子（すなわち、保護対立遺伝子）を保有するか否かを決定するためにアッセイされ得る。同様に、本発明の特定のSNP対立遺伝子は、特定の処置または治療化合物（例えば、スタチン）に対する応答の可能性の増加もしくは減少、または特定の処置または治療化合物由来の毒作用を受ける可能性の増加または減少のいずれかと関連し得る。用語「変化した」は、本明細書中では、これらの二つの可能性（例えば、危険性／可能性の増加または減少）のいずれかを含むように使用され得る。

【0113】

当業者は、核酸分子が二本鎖分子であり得、一本鎖上の特定の部位に対する参照はまた、相補鎖上の対応する部位を参照するということが容易に認識する。SNP位置、SNP対立遺伝子またはヌクレオチド配列の規定において、核酸分子の一本鎖上の特定の部位におけるアデニン、チミン（ウリジン）、シトシン、グアニンに対する参照はまた、核酸分子の相補鎖上の対応する部位におけるチミン（ウリジン）、アデニン、グアニンまたはシトシン（それぞれ）を規定する。従って、参照は、特定のSNP位置、SNP対立遺伝子またはヌクレオチド配列を参照するために、どちらかの鎖上でなされ得る。プローブおよびプライマーは、どちらかの鎖にハイブリダイズするように設計され得、そして、本明細書中に開示されるSNP遺伝子型特定方法は、一般にどちらかの鎖を標的し得る。本明細書を通して、SNP位置を同定する工程において、参照は、便宜のために、一般に、タンパク質コード鎖に対してなされる。

【0114】

本発明の改変ペプチド、改変ポリペプチドまたは改変タンパク質に対する参照は、当該分野で公知のペプチド／ポリペプチド／タンパク質の対応するアミノ酸配列とは異なる少なくとも一つのアミノ酸残基を含むペプチド、ポリペプチド、タンパク質またはこれらのフラグメントを含む（当該分野で公知のタンパク質は、相互変換可能に、「野生型」タンパク質、「参照」タンパク質または「正常」タンパク質と称され得る）。このような改変ペプチド／ポリペプチド／タンパク質は、本発明により開示されるSNP位置をコードするタンパク質での非同義的ヌクレオチド置換（すなわち、ミスセンス変異）により引き起こされるコドン変化から生じ得る。本発明の改変ペプチド／ポリペプチド／タンパク質はまた、ナンセンス変異（すなわち、早すぎる終止コドンを作製するSNP、終止コドンをなくすことによるリードスルー変異を作製するSNP）から、または他にタンパク質の構造、機能／活性、もしくは発現を変える、本発明により開示される任意のSNP（例えば、プロモーターまたはエンハンサーなどの調節領域におけるSNPまたは代替的なスプライシング、または不完全なスプライシングを生じるSNP（例えば、イントロン内のSNPもしくはエキソン／イントロン境界でのSNP））に起因して生じ得る。本明細書中使用される場合、用語「ポリペプチド」、「ペプチド」、および「タンパク質」は相互変換可能に使用される。

【0115】

本明細書中使用される場合、「対立遺伝子」は、あるSNP位置におけるヌクレオチド（SNPの本来の定義に従って、少なくとも2つの代替のヌクレオチドが、集団内において、このSNP位置において存在する）を指してもよく、またはSNP位置を含むコドンによってコードされるアミノ酸残基（集団内において、このSNP位置において存在する代替のヌクレオチドが、異なるアミノ酸残基をコードする代替のコドンを形成する）を指してもよい。また、「対立遺伝子」は、本明細書においては、「改変体」とも呼ばれ得る。また、特定のSNPを含むコドンによってコードされるアミノ酸残基は単に、SNPによってコードされるとも呼び得る。

【0116】

本明細書においては、「によって表される（as represented by）」、「によって示される（as shown by）」、「によって記号で表される（as symbolized by）」、または「によって指定される（as designated by）」などの句を使用して、「配列番号Xまたはその相補体の101位によって

表される多型」の文脈においてなど、配列（例えば、SNPを囲むポリヌクレオチドコンテキスト配列）内のSNPを指し得る。典型的には、SNPを指す場合には、SNPを囲む配列が記述され得るが、しかしこの配列には、特異的なSNP位置自体を越える構造的な制約としての意味はない。むしろ、配列には、単にSNPを指す一手段として記述される（この例では、「配列番号Xまたはその相補体」は、配列番号Xの101位に位置するSNPを指すために記述されるが、配列番号Xまたはその相補体には、特異的なSNP位置自体を越える構造的な制約としての意味はない）。SNPは、単一のヌクレオチドの位置における改変であり、したがって、通常、このSNPを固有に同定しかつ指すために、特定のSNP位置を囲むコンテキスト配列（例えば、この例では、配列番号X）を指す。あるいは、公開の「rs」識別番号または内部の「hCV」識別番号、例えば、各SNPについて本明細書において（例えば、表1～2中に）提供されているものなどの固有の識別番号によって、SNPを指すこともできる。

10

【0117】

（例えば、個体の核酸中の1種以上の本明細書において開示されるSNPの有無に基づく）疾患または予測される薬物応答性についての個体の危険性に関しては、「割り当てる（assigning）」または「指定する（designating）」などの用語は、本明細書においては個体の疾患の危険性を特徴付けるために使用し得る。

【0118】

本明細書において使用される場合、（予防的または治療的な薬物処置に関する）「利益」という用語は、同じ遺伝子型について、薬物による治療または予防が意図される疾患（例えば、脳卒中）の危険性を、その薬物による処置（例えば、スタチン）を投与することによって、その薬物による処置を投与しない（またはその薬物による治療の代わりにプラセボを投与する）場合のその疾患の危険性と比較して、低下させることを達成することと定義される。「利益」という用語は、本明細書においては「陽性に応答する（respond positively）」または「陽性に応答する（positively respond）」などの用語と交換可能に使用され得る。

20

【0119】

本明細書において使用される場合、「薬物」および「治療剤」は、交換可能に使用され、それらとして、これらに限定されないが、小分子化合物、生物学的製剤（例えば、抗体、タンパク質、タンパク質フラグメント、融合タンパク質、糖タンパク質など）、核酸薬

30

【0120】

本明細書において開示されるスタチン応答関連SNPは、任意のスタチン（HMG-CoAレダクターゼ阻害剤）に関して有用であり、それらとして、これらに限定されないが、プラバスタチン（Pravachol（登録商標））、アトルバスタチン（Lipitor（登録商標））、ストルバスタチン、ロスバスタチン（Crestor（登録商標））、フルバスタチン（Lescol（登録商標））、ロバスタチン（Mevacor（登録商標））、およびシンバスタチン（Zocor（登録商標））、ならびにスタチンを含む併用療法、例えば、シンバスタチン+エゼチミブ（Vytorin（登録商標））、ロバスタチン+持続放出性ナイアシン（Advicor（登録商標））、およびアトルバスタチン+ベシル酸アムロジピン（Caduet（登録商標））が挙げられる。

40

【0121】

さらにまた、本明細書において開示される薬物応答関連SNPを使用して、脳卒中を処置または予防するために使用されるスタチン以外の薬物に対する個体の応答性を予測することもでき、またこれらのSNPを使用して、脳卒中以外の障害、特に癌を処置または予防するために、個体のスタチンに対する応答性を予測することもできる。例えば、癌の処置におけるスタチンの使用は、Hindlerら、「The role of statins in cancer therapy」、Oncologist、2006年3

50

月；11巻（3号）：306～15頁；Demierreら、「Statins and cancer prevention」、Nat Rev Cancer、2005年12月；5巻（12号）：930～42頁；Stammら、「The role of statins in cancer prevention and treatment」、Oncology、2005年5月；19巻（6号）：739～50頁；およびSleijferら、「The potential of statins as part of anti-cancer treatment」、Eur J Cancer、2005年3月；41巻（4号）：516～22頁に概説され、これらのそれぞれの全体が参考として本明細書中に援用される。

【0122】

本明細書においては、スタチンに関する薬物応答は、「脳卒中スタチン応答」または「SSR」と呼ばれ得る。

【0123】

本明細書において記載される種々の方法、例えば、多型の有無を脳卒中の危険性の変化（例えば、増加もしくは減少）があること（または危険性がないこと）と相関させる（および／あるいは多型の有無を、個体のスタチンなどの薬物に対する予測される応答と相関させる）方法は、自動化された方法、例えば、本明細書において記載される方法のうちのいずれかを実施するためにプログラムされたコンピューター（または生物医学装置、実験室の測定器などの他の機器／装置、もしくはコンピュータープロセッサを有する他の機器／装置）を使用することによって実施され得る。例えば、コンピューターソフトウェア（これは、本明細書においてはコンピュータープログラムと交換可能に呼ばれ得る）が、個体中の多型の有無を、個体についての脳卒中の危険性の変化（例えば、増加もしくは減少）があること（または危険性がないこと）と相関させる工程を実施し得る。また、コンピューターソフトウェアは、個体中の多型の有無を、（スタチンなどの）治療剤または他の処置に対する、個体の予測される応答と相関させる工程も実施し得る。したがって、本発明の特定の実施形態は、本明細書において記載される方法のうちのいずれかを実施するためにプログラムされたコンピューター（または他の機器／装置）を提供する。

【0124】

報告、プログラムされたコンピューター、ビジネス方法、およびシステム

試験結果（例えば、1種以上の本明細書において開示されるSNPのアッセイに基づいた個体の脳卒中の危険性もしくは個体のスタチン応答などの予測される薬物応答性、および／または1種以上の本明細書において開示されるSNPにおける個体の対立遺伝子（1つ以上）／遺伝子型など）、ならびに／あるいは試験に関する任意の他の情報が、本明細書においては「報告」と呼ばれ得る。有形の報告が、試験プロセスの一部として場合によっては作成され得る（これは、本明細書においては、「報告（reporting）」、または報告の「提供（providing）」、報告の「作成（producing）」もしくは報告の「作成（generating）」と交換可能に呼ばれ得る）。

【0125】

有形の報告の例として、これらに限定されないが、紙面による報告（例として、コンピューターが作成した試験結果のプリントアウト）、あるいはコンピューター可読媒体（例として、CD、USBフラッシュドライブもしくは他の取り外し可能な記憶装置、コンピューターハードドライブ、またはコンピューターネットワークサーバーなど）上に記憶させた同等のフォーマットもしくは報告を挙げることができる。報告、特に、コンピューター可読媒体上に記憶させたものは、データベースの一部であり得、これは、インターネットを介して場合によりアクセス可能であり得る（例として、コンピューターネットワークサーバー上に記憶させた患者記録または遺伝情報のデータベース、これは、セキュリティ機能を有する「安全なデータベース」であり得、セキュリティ機能は、例えば、患者および患者の医療従事者のみが報告を見ることを可能にし、かつ他の無許可の個体が報告を見ることを阻止するなど、報告へのアクセスを制限する。有形の報告を作成することに加え、またはそれに代わって、報告はまた、コンピュータースクリーン（または別の電子

10

20

30

40

50

的な装置もしくは機器のディスプレイ)上にも表示され得る。

【0126】

例えば、報告は、個体の脳卒中の危険性を含んでもよく、あるいは個体が1種以上の本明細書において開示されるSNPにおいて保有する対立遺伝子(1つ以上)／遺伝子型のみを含んでもよく、これらは、SNPにおいて対立遺伝子(1つ以上)／遺伝子型を有する有意性に関する情報に場合により結び付けられ得る(例えば、ネットワークサーバーなどのコンピューター可読媒体上の報告は、SNPにおいて特定の対立遺伝子／遺伝子型を有する個体について、危険性の増加または減少などの医学的／生物学的な関連事項を記載する、1つ以上の学術刊行物またはウェブサイトへの(1つ以上の)ハイパーリンクを含み得る)。したがって、例えば、報告は、対立遺伝子／遺伝子型の情報もさらにまた場合により含めた、疾患の危険性もしくは他の医学的／生物学的な有意性(例えば、薬物応答性など)を含んでもよく、または報告は、疾患の危険性もしくは他の医学的／生物学的な有意性を含まずに、対立遺伝子／遺伝子型の情報のみを含んでもよい(したがって、報告を見る個体が、対立遺伝子／遺伝子型の情報を使用して、関連する疾患の危険性または他の医学的／生物学的な有意性を、報告自体以外の源、例えば、報告にハイパーリンクによってなど、場合により結び付けられ得る医療従事者、刊行物、ウェブサイトなどから決定し得る)。

10

【0127】

さらに、報告を、試験された個体、医療従事者(例えば、医師、看護師、臨床検査技師、遺伝カウンセラーなど)、医療組織、臨床検査室、および／または報告を見るもしくは所有することを意図する任意の他の関係者もしくは要求者に対してなど、「発信(transmitting)」また「交信(communicating)」することもできる(これらの用語は、本明細書においては交換可能に使用され得る)。「発信」または「交信」の行為は、報告のフォーマットに基づいた当該分野で公知の任意の手段であってよい。さらに、報告の「発信」または「交信」は、報告を、「届けること(delivering)」「pushing)」「こと」および／または「読み出すこと(retrieving)」「pulling)」も含み得る。例えば、報告は、種々の手段によって発信／交信され得、それらとして、(紙のフォーマットとしての報告など)関係者の間での物理的な移動、例えば、ある関係者から別の関係者へ物理的に届けること、あるいは電子的なまたは信号の形態の発信(例えば、電子メールによるもしくはインターネット上で、ファックスによる、かつ／または当該分野で公知の任意の有線もしくは無線の通信方法による)、例えば、コンピューターネットワークサーバー上に記憶させたデータベースから読み出すことなどが挙げられる。

20

30

【0128】

特定の例示的な実施形態において、本発明は、本明細書において記載される方法を実施するためにプログラムされたコンピューター(または生物医学装置、実験室の測定器などの他の機器／装置)を提供する。例えば、特定の実施形態においては、本発明は、1種以上の本明細書において開示されるSNPの身元(例えば、あるSNPにおける対立遺伝子(1つ以上)または遺伝子型)を受け取り(すなわち、入力)、(1種以上の)SNPの身元に基づいて、疾患の危険性(例えば、個体の脳卒中の危険性)または他の結果(例えば、疾患の診断もしくは予後診断、応答性など)を提供する(すなわち、出力)ためにプログラムされたコンピューターを提供する。そのような出力(例えば、疾患の危険性、疾患の診断または予後診断、薬物応答性などの交信)は、例えば、コンピューター可読媒体上の報告の形態であっても、紙の形態として印刷しても、かつ／またはコンピュータースクリーンもしくは他のディスプレイの上に表示してもよい。

40

【0129】

種々の例示的な実施形態において、本発明は、ビジネスを行う方法もさらに提供する(ビジネスを行う方法に関しては、本明細書においては「個体」および「顧客」という用語は交換可能に使用される)。例えば、ビジネスを行う例示的な方法は、1種以上の本明細書において開示されるSNPをアッセイする工程、ならびに例えば、((1種以上の)S

50

N Pにおいてどの対立遺伝子（１つ以上）／遺伝子型が存在するかに基づいた）顧客の脳卒中の危険性を含み、かつ／または疾患の危険性もしくは他の生物学的／医学的な有意性に関する情報（例えば、学術刊行物、ウェブサイトなど）に、ハイパーリンクの手段によってなど、場合により結び付けられ得る、アッセイされた（１種以上の）S N Pにおける対立遺伝子（１つ以上）／遺伝子型を含む報告を提供する工程（報告は、例えば、インターネットアクセス可能であるコンピューターネットワークサーバーまたは他のコンピューター可読媒体の上に提供され得、顧客がそれらの報告にアクセスすることを可能にし、かつ他の無許可の個体が報告を見ることを阻止する安全なデータベース中に、報告は含まれ得る）、さらに場合により、報告を発信する工程を包含し得る。顧客（または例えば、顧客の医師など、顧客と関連がある別の関係者）が、例えば、試験を、インターネットを介してオンラインで（または電話、通信販売により、直販店／店においてなど）要求／注文（例えば、購入）することができ、顧客から生物学的サンプル（例えば、頬の細胞を収集するための頬の拭き取り検体）を収集するために、キットを、顧客（または例えば、顧客の医師など、顧客のための別の関係者）に送る／届ける（またはその他の方法で提供すること）ことができ、顧客（または顧客の生物学的サンプルを収集する関係者）は、顧客の生物学的サンプルをアッセイのために（例えば、検査室、または検査室と関連がある関係者、例えば、顧客のサンプルを検査室のために受け入れる関係者、検査室が制御下にある関係者（例えば、検査室は、アッセイを、例えば、関係者の要求によってもしくは関係者との契約下で実施する）、および／あるいは試験のための顧客の支払いのうちの少なくとも一部を受け取る関係者に）提出することができる。報告（例えば、アッセイの結果、これらとして、例えば、アッセイした（１種以上の）S N Pにおける顧客の疾患の危険性および／または対立遺伝子（１つ以上）／遺伝子型が挙げられる）は、例えば、（１種以上の）S N Pをアッセイする検査室または検査室と関連がある関係者（例えば、アッセイのための顧客の支払いのうちの少なくとも一部を受け取る関係者、またはアッセイの実施を検査室に要求するもしくはアッセイの実施のために検査室と契約している関係者）、あるいは検査室と関連がある（例えば、検査室によって雇用されている、または検査室とコンサルティングもしくは契約の同意を有する）かまたは検査室と関連がある関係者と関連がある医師または他の医療従事者によって顧客に提供され得る。あるいは、報告は、報告を顧客に場合により提供する第三者（例えば、医師、遺伝カウンセラー、病院など）に提供され得る。さらなる実施形態においては、顧客は、他の個体（例えば、個体の親または顧客）を、１種以上の本明細書において開示されるS N Pについてアッセイし、場合によりアッセイの結果の報告を入手する目的で、試験を要求／注文（例えば、購入）する医師もしくは他の医療従事者または病院、検査室、医療保険組織もしくは他の医療組織であり得る。

【０１３０】

ビジネスを行う特定の例示的な方法においては、顧客から生物学的サンプル（例えば、頬の細胞を収集するための頬の拭き取り検体）を収集するためのキットが、（例えば、販売のために）例として、直販店（例えば、ドラッグストア、薬局、総合小売店、または任意の他の望ましい直販店）において、インターネットを介してオンラインで、通信販売によりなどで提供され、それによって、顧客は、キットを入手（例えば、購入）し、顧客自身の生物学的サンプルを収集し、（顧客の脳卒中の危険性を決定するためになど）サンプルを１種以上の本明細書において開示されるS N Pについてアッセイし、場合により（例えば、顧客の（１つ以上の）S N P遺伝子型に基づいた顧客の疾患の危険性の）報告を顧客に提供するかまたは場合により（例えば、顧客の（１つ以上の）S N P遺伝子型に基づいた顧客の疾患の危険性の）報告を顧客に提供する別の関係者（例えば、医師、遺伝カウンセラー、病院など）にアッセイの結果を提供する検査室に、顧客のサンプルを提出する（例えば、送る／郵送により届ける）ことができる。

【０１３１】

本発明の特定のさらなる実施形態は、個体の脳卒中の危険性を、または個体が脳卒中の危険性の低下においてスタチン処置（もしくは他の療法）から利益を得るかどうかを決定するためのシステムを提供する。特定の例示的なシステムは、個体（または個体の医療従

事者)が、そのような個体の脳卒中の危険性(または薬物応答など)の決定を要求し、この決定が、個体由来のサンプルを試験することによって実施され、次いで、この決定の結果が、要求者に提供され返す統合された「ループ」を含む。例えば、特定のシステムにおいては、サンプル(例えば、血液または頬の細胞)が、試験のために個体から得られ(サンプルは、個体によって、または例えば、医療従事者によって入手され得る)、サンプルは、試験する(例えば、1種以上の本明細書において開示されるSNPの遺伝子型を決定する)ために検査室(または他の施設)に提出され、次いで、試験結果が患者に送られ(これは場合により、最初に、医療従事者などの仲介人に送ることができ、次いで、その人が、結果を個体に提供するかまたは別途伝える)、それによって、個体の脳卒中の危険性(または薬物応答など)を決定するための統合されたループのシステムが形成される。結果が(例えば、試験施設、医療従事者および/または個体の間で)発信されるシステムの部分は、電子的なまたは信号による発信によって(例えば、電子メールもしくはインターネットを介してなど、コンピューターにより、場合により安全なデータベースであり得るウェブサイトもしくはコンピューターネットワークサーバーに結果を提供することにより、電話もしくはファックスにより、または当該分野で公知の任意の他の有線もしくは無線の発信方法により)実施され得る。

10

【0132】

(単離された核酸分子ならびにSNP検出試薬およびキット)

表1および表2は、脳卒中と関連する本発明の各SNPについての種々の情報を提供し、コードされる遺伝子産物(核酸配列中に、IUBコードによって示されるSNPを有する)の転写産物配列(配列番号1~80)、ゲノム配列(配列番号260~435)およびタンパク質配列(配列番号81~160)を含む。さらに、表1および表2は、SNPコンテキスト配列を含み、この配列は、一般に、各SNPの位置の上流(5')に100ヌクレオチド+下流(3')に100ヌクレオチド(配列番号161~259は、表1に開示される転写産物ベースのSNPコンテキスト配列に対応し、配列番号436~1566は、表2に開示されるゲノムベースのコンテキスト配列に対応する)、各SNP位置における代替的なヌクレオチド(対立遺伝子)、および例えば、SNP型(コード部位、ミスセンス部位、スプライシング部位、UTRなど)、SNPが見出されたヒト集団、見出された対立遺伝子頻度、コードされるタンパク質についての情報などに関連する改変体についてのさらなる情報を含む。

20

30

【0133】

(単離された核酸分子)

本発明は、表1および/または表2に開示された一つ以上のSNPを含む単離された核酸分子を提供する。好ましい単離された核酸分子は、AppleraまたはCelerの所有として認識された一つ以上のSNPを含む。表1~2の少なくとも一つに開示された一つ以上のSNPを含む単離された核酸分子は、本文を通して相互変換可能に、「SNP含有核酸分子」と言われ得る。単離された核酸分子は、必要に応じて全長改変タンパク質またはそれらのフラグメントをコードし得る。本発明の単離された核酸分子はまた、プローブおよびプライマー(「SNP検出試薬」と題された以下の節により詳細に記載される)を含み、これらは、開示されたSNP、および単離された全長遺伝子、転写産物、cDNA分子、およびこれらのフラグメントをアッセイするために使用され得、これらは、例えば、コードされたタンパク質を発現する目的で使用され得る。

40

【0134】

本明細書中で使用される場合、「単離された核酸分子」は、一般に、本発明のSNPを含む核酸分子、またはこのような分子(例えば、相補的配列を有する核酸)にハイブリダイズする核酸分子を含み、そして、核酸分子の天然供給源に存在するほとんどの他の核酸から分離される。さらに、「単離された」核酸分子(例えば、本発明のSNPを含むcDNA分子)は、他の細胞物質、または組換え技術によって産生される場合、培養培地、または化学合成される場合、化学的前駆物質もしくは他の化学物質を、実質的に含み得ない。核酸分子は、他のコード配列または調節配列に融合され得、それでもなお、「単離され

50

た」と考えられ得る。非ヒトトランスジェニック動物に存在する核酸分子は、動物には、天然には存在しないが、やはり「単離された」と考えられる。例えば、ベクター中に含まれる組換えDNA分子は、「単離された」と考えられる。「単離された」DNA分子のさらなる例としては、異種宿主細胞内で維持される組換えDNA分子、および溶液中の（部分的に、または実質的に）精製されたDNA分子が挙げられる。単離されたRNA分子としては、本発明の単離されたSNP含有DNA分子のインビボRNA転写産物またはインビトロRNA転写産物が挙げられる。本発明に従う単離された核酸分子としては、さらに、合成により生成されたこのような分子が挙げられる。

【0135】

一般に、単離されたSNP含有核酸分子は、本発明によって開示される一以上のSNP位置を含み、それらのSNP位置の両側の隣接ヌクレオチド配列を有する。隣接配列は、上記SNP部位と天然で結合しているヌクレオチド残基および／または非相同ヌクレオチド配列を含み得る。好ましくは、上記隣接配列は、特に上記SNP含有核酸分子が、タンパク質またはタンパク質フラグメントを産生するために使用される場合、SNP位置の両側の約500ヌクレオチド、約300ヌクレオチド、約100ヌクレオチド、約60ヌクレオチド、約50ヌクレオチド、約30ヌクレオチド、約25ヌクレオチド、約20ヌクレオチド、約15ヌクレオチド、約10ヌクレオチド、約8ヌクレオチドまたは約4ヌクレオチド（もしくはこれらの間の任意の他の長さ）、あるいは全長遺伝子または全タンパク質コード配列（またはエクソンのようなその任意の一部分）までである。

【0136】

全長遺伝子および全タンパク質コード配列について、SNP隣接配列は、例えば、SNPの両側の約5KB、約4KB、約3KB、約2KB、約1KBまでである。さらに、この場合には、単離核酸分子は、エクソンの配列を含む（タンパク質をコードするエクソン配列および／または非コードエクソン配列を含む）が、イントロンの配列も含み得る。従って、任意のタンパク質コード配列は、隣接しているか、またはイントロンによって分離され得る。重要な点は、核酸が、遠く離れかつ重要ではない隣接配列から単離され、および適切な長さであり、その結果、特定の処置または組換えタンパク質の発現、SNP位置をアッセイするためのプローブおよびプライマーの調製、およびSNP含有核酸配列特異的な他の用途のような本明細書中で所望される用途に供され得る。

【0137】

単離されたSNP含有核酸分子は、例えば、ゲノムDNAから単離された遺伝子（例えば、クローニングまたはPCR増幅による）、cDNA分子、またはmRNA転写分子のような全長遺伝子または転写物を含み得る。多型の転写配列は、表1および配列リスト（配列番号1～80）に提供され、そして多型ゲノム配列は、表2および配列リスト（配列番号260～435）に提供される。さらに、本明細書中に開示される一以上のSNPを含むこのような全長遺伝子および転写物もまた、本発明に包含され、そしてこのようなフラグメントは、使用され、例えば、特定の機能ドメインまたは抗原エпитープのようなタンパク質の任意の一部分を発現し得る。

【0138】

従って、本発明はまた、表1～2に提供される核酸配列（転写配列は、配列番号1～80のような表1に提供され、ゲノム配列は、配列番号260～435のような表2に提供され、転写物ベースのSNP関連配列は、配列番号161～259のような表1に提供され、そしてゲノムベースのSNP関連配列は、配列番号436～1566として表2に提供される）およびその相補体のフラグメントも含む。フラグメントは代表的に、少なくとも約8以上のヌクレオチド、より好ましくは少なくとも約12以上のヌクレオチド、そしてさらに好ましくは、少なくとも約16以上のヌクレオチドの隣接したヌクレオチド配列を含む。さらに、フラグメントは、少なくとも約18ヌクレオチド、約20ヌクレオチド、約22ヌクレオチド、約25ヌクレオチド、約30ヌクレオチド、約40ヌクレオチド、約50ヌクレオチド、約60ヌクレオチド、約80ヌクレオチド、約100ヌクレオチド、約150ヌクレオチド、約200ヌクレオチド、約250ヌクレオチド、または約

500ヌクレオチドの長さを含み得る。フラグメントの長さは、意図される用途に基づく。例えば、このフラグメントは改変体ペプチドのエピトープ保有領域または、正常／野生型のタンパク質と異なる改変体ペプチドの領域をコードし得るか、またはポリヌクレオチドプローブまたはポリヌクレオチドプライマーとして有用であり得る。このようなフラグメントは、ポリヌクレオチドプローブの合成ために表1および／または表2に提供さえるヌクレオチド配列を使用して単離され得る。次いで、標識されたプローブが、使用され、上記コード領域に一致する核酸を単離するために、例えば、cDNAライブラリー、ゲノムDNAライブラリー、またはmRNAをスクリーニングし得る。さらに、プライマーが、一以上のSNP部位をアッセイする目的で、または遺伝子の特定領域をクローニングするために、増幅反応において使用され得る。

10

【0139】

本発明の単離核酸分子はさらに、核酸サンプル中の目的のポリヌクレオチドのコピー数を増加するために使用される種々の核酸増幅方法のうちの一つの産物である、SNP含有ポリヌクレオチドをさらに含む。このような増幅方法は、当該分野において周知であり、そしてこれらとしては、ポリメラーゼ連鎖反応（PCR）（米国特許第4,683,195号および同第4,683,202号、PCR Technology, Principles and Applications for DNA Amplification, H. A. Erlich編, Freeman Press, NY, NY, 1992）、リガーゼ連鎖反応（LCR）（WuおよびWallace, Genomics 4:560, 1989; Landegrenら, Science 241:1077, 1988）、鎖置換増幅（SDA）（米国特許第5,270,184号;および同第5,422,252号）、転写媒介性増幅（TMA）（米国特許出願第5,399,491号）、連鎖直線増幅（linked linear amplification）（LLA）（米国特許第6,027,923号）など、ならびに等温増幅方法〔例えば、核酸配列ベースの増幅（NASBA）ならびに自己維持配列複製（self-sustained sequence replication）のような（Guatelliら, Proc. Natl. Acad. Sci. USA 87:1874, 1990）〕が挙げられるがこれらに限定されない。このような方法論に基づいて、当業者は、本明細書中に開示されるSNPの5'側および3'側の領域任意の適切にプライマーを容易に設計し得る。このようなプライマーは、その配列中に目的のSNPを含む限り任意の長さのDNAを増幅するために使用され得る。

20

30

【0140】

本明細書中で使用される場合、本発明の「増幅ポリヌクレオチド」は、SNP含有核酸分子であり、その量は、試験サンプル中のその開始量と比較した場合、インビトロで実施された任意の核酸増幅方法によって少なくとも2倍に増加している。他の好ましい実施形態において、増幅ポリヌクレオチドは、試験サンプル中のその開始量と比較した場合、少なくとも10倍、50倍、100倍、1000倍、または10,000倍の増加の結果である。代表的なPCR増幅において、目的のポリヌクレオチドは、増幅されないゲノムDNAの少なくとも50,000倍の量上まってしばしば増幅されるが、アッセイのために必要とされる増幅の正確な量は、その後使用される検出方法の感度に代表的に依存する。

40

【0141】

一般に、増幅ポリヌクレオチドは、少なくとも約16ヌクレオチドの長さである。より代表的には、増幅ポリヌクレオチドは、少なくとも約20ヌクレオチドの長さである。本発明の好ましい実施形態において、増幅ポリヌクレオチドは、少なくとも約30ヌクレオチドの長さである。本発明のより好ましい実施形態において、増幅ポリヌクレオチドは、少なくとも約32ヌクレオチド、約40ヌクレオチド、約45ヌクレオチド、約50ヌクレオチド、または約60ヌクレオチドの長さである。本発明のさらに別の好ましい実施形態において、増幅ポリヌクレオチドは、少なくとも約100ヌクレオチド、約200ヌクレオチド、約300ヌクレオチド、約400ヌクレオチドまたは約500ヌクレオチドの長さである。本発明の増幅ポリヌクレオチドの全長は、目的のSNPが存在するエクソン

50

、イントロン、または遺伝子全体程度の長さであり得るが、増幅産物は、代表的には約 1,000ヌクレオチドまでの長さである（しかし、特定の増幅方法は、1,000ヌクレオチドの長さよりも長い増幅産物を生じ得る）。より好ましくは、増幅ポリヌクレオチドは、約 600～700ヌクレオチド以下の長さである。増幅ポリヌクレオチドの長さに関わらず、目的の SNP は、その配列に沿って至る所に位置し得ることが理解される。

【0142】

本発明の具体的な実施形態において、増幅産物は、少なくとも約 201ヌクレオチドの長さであり、表 1～2 に示される転写ベースの関連配列またはゲノムベースの関連配列の一つを含む。このような産物は、その 5' 末端もしくは 3' 末端またはその両方に付加的な配列を有し得る。別の実施形態において、増幅産物は、約 101ヌクレオチドの長さであり、そして本明細書中に開示される SNP を含む。好ましくは、その SNP は、増幅産物の中央に位置する（例えば、201ヌクレオチドの長さである増幅産物において 101 位、または 101ヌクレオチドの長さである増幅産物において 51 位）か、または増幅産物の中央から 1ヌクレオチド、2ヌクレオチド、3ヌクレオチド、4ヌクレオチド、5ヌクレオチド、6ヌクレオチド、7ヌクレオチド、8ヌクレオチド、9ヌクレオチド、10ヌクレオチド、12ヌクレオチド、15ヌクレオチド、もしくは 20ヌクレオチド以内に位置する（しかし、上に示したように、目的の SNP は、増幅産物の長さに沿って至る所に位置し得る）。

【0143】

本発明は、本明細書中に開示される一以上の SNP、その相補体およびその SNP 含有フラグメントを含む、一以上のポリヌクレオチド配列を含むか、このポリヌクレオチドからなるか、または本質的にこのポリヌクレオチドから構成される単離核酸分子を提供する。

【0144】

従って、本発明は、表 1 および／もしくは表 2 に示されるヌクレオチド配列のうちのいずれかから核酸分子（転写物配列は、配列番号 1～80 として表 1 に提供され、ゲノム配列は、配列番号 260～435 として表 2 に提供され、転写物ベースの SNP 関連配列は、配列番号 161～259 として表 1 に提供され、そしてゲノムベースの SNP 関連配列は、配列番号 436～1566 として表 2 に提供される）または表 1 に提供される改変タンパク質のうちのいずれか（配列番号 81～160）をコードする任意の核酸分子を提供する。核酸分子は、ヌクレオチド配列が、この核酸分子の全長ヌクレオチド配列である場合、そのヌクレオチド配列からなる。

【0145】

本発明はさらに、表 1 および／もしくは表 2 に示されるヌクレオチド配列のいずれかから本質的になる核酸分子（転写配列は、配列番号 1～80 として表 1 に提供され、ゲノム配列は、配列番号 260～435 として表 2 に提供され、転写物ベースの SNP 関連配列は、配列番号 161～259 として表 1 に提供され、そしてゲノムベースの SNP 関連配列は、配列番号 436～1566 として表 2 に提供される）または表 1 に提供される改変タンパク質（配列番号 81～160）のいずれかをコードする任意の核酸分子を提供する。核酸分子は、そのヌクレオチド配列が、最終の核酸分子において少数の付加的なヌクレオチド残基しか伴わずに存在する場合、本質的にそのようなヌクレオチド配列から成る。

【0146】

本発明はさらに、表 1 および／もしくは表 2 に示されるヌクレオチド配列のいずれかまたはその SNP 含有フラグメントを含む核酸分（転写物配列は、配列番号 1～80 として表 1 に提供され、ゲノム配列は、配列番号 260～435 として表 2 に提供され、転写物ベースの SNP 関連配列は、配列番号 161～259 として表 1 に提供され、そしてゲノムベースの SNP 関連配列は、配列番号 436～1566 として表 2 に提供される）または表 1 に提供される改変タンパク質（配列番号 81～160）のうちのいずれかをコードする任意の核酸分子を提供する。核酸分子は、ヌクレオチド配列が、その核酸分子の最終のヌクレオチド配列の少なくとも一部である場合、そのヌクレオチド配列を含む。このよ

うな様式において、その核酸分子は、ヌクレオチド配列のみであり得るか、または付加的なヌクレオチド残基（例えば、天然にそれに関係する残基）かもしくは異種ヌクレオチド配列を有する。このような核酸分子は、1個～少数の付加的なヌクレオチドを有し得るか、またはさらに多くの付加的なヌクレオチドを含み得る。種々の型のこれら核酸分子がどのようにして容易に作製され得、そして単離され得るのかの簡単な説明を、以下に提供する。そしてこのような技術は、当業者にとって周知である（SambrookおよびRussell, 2000, Molecular Cloning: A Laboratory Manual, Cold Spring Harbor Press, NY）。

【0147】

単離核酸分子は、成熟タンパク質に加え付加的なアミノ末端アミノ酸もしくはカルボキシル末端アミノ酸またはその両方、あるいは成熟ペプチド内のアミノ酸をコードし得る（成熟形態が、例えば、一より多くのペプチド鎖を有する場合）。このような配列は、前駆体から成熟形態へのタンパク質のプロセッシングにおいて一定の役割を果たし得、タンパク質の輸送を容易にすること、タンパク質の半減期を延長もしくは短縮し得、またはアッセイもしくは産生のためにタンパク質の操作を容易にし得る。一般的なインサイチュの場合と同様に、一般的であるように、付加的なアミノ酸は、細胞の酵素によって成熟タンパク質からプロセッシングされ除去され得る。

【0148】

従って、単離核酸分子としては、ペプチドをコードする配列のみを有する核酸分子、成熟ペプチドをコードする配列およびさらなるコード配列（例えば、リーダー配列または分泌配列（例えば、プレプロタンパク質配列またはプロタンパク質配列））を有する核酸分子、付加的なコード配列を有する成熟ペプチドをコードする配列または付加的なコード配列を有さない成熟ペプチドをコードする配列に加えて付加的な非コード配列（例えば、mRNAの転写、mRNAプロセッシング（スプライシングシグナル、およびポリアデニル化シグナルを含む）リボソーム結合、および／または安定性において一定の役割を果たす、転写されるが翻訳されない配列のような、例えば、イントロンおよび非コード5'配列および非コード3'配列）、が挙げられるが、これらに限定されない。さらに、核酸分子は、例えば、精製を容易にするペプチドをコードする異種マーカ配列へ融合され得る。

【0149】

単離核酸分子は、mRNAのようなRNAの形態、またはcDNAおよびゲノムDNAを含むDNA形態であり得、例えば、分子クローニングによって得られ得るかまたは化学合成技術による産生またはその組合せにより産生され得る（SambrookおよびRussell, 2000, Molecular Cloning: A Laboratory Manual, Cold Spring Harbor Press, NY）。さらに、単離核酸分子（特にプローブおよびプライマーのようなSNP検出試薬）はまた、部分的または全体的にペプチド核酸（PNA）のような一以上の型の核酸アナログ形態（米国特許第5,539,082号；同第5,527,675号；同第5,623,049号；同第5,714,331号）であり得る。核酸、特にDNAは、二本鎖であってもまたは一本鎖であってもよい。一本鎖核酸は、コード鎖（センス鎖）または相補的非コード鎖（アンチセンス鎖）であり得る。DNAセグメント、RNAセグメント、またはPNAセグメントは、例えば、ヒトゲノムのフラグメント（DNAまたはRNAの場合）、または単一のヌクレオチド、短いオリゴヌクレオチドリンカーから、あるいは一連のオリゴヌクレオチドから構築され、合成核酸分子を提供し得る。核酸分子は、参考として本明細書中に提供される配列を使用して容易に合成され得、オリゴヌクレオチドおよびPNAオリゴマーの合成技術は、当該分野で周知である（例えば、Corey、「Peptide nucleic acids: expanding the scope of nucleic acid recognition」、Trends Biotechnol. 1997年6月；15（6）：224-9、およびHyrupら、「Peptide nucleic acids (PNA): synthesis, properties a

nd potential applications」、Bioorg Med Chem. 1996年1月；4（1）：5－23を参照のこと）。さらに、大規模な自動化オリゴヌクレオチド／PNA合成（アレイまたはビーズ表面または他の固体支持体上での合成を含む）が、市販の核酸合成機（例えば、Applied Biosystems（Foster City, CA）3900 High-Throughput DNA SynthesizerまたはExpedite 8909 Nucleic Acid Synthesis System）、および本明細書中に提供される配列情報を使用して容易に達成され得る。

【0150】

本発明は、当該分野で公知の改変されたヌクレオチド、合成ヌクレオチド、もしくは天然に生じないヌクレオチド、または改変された構造エレメント、合成の構造エレメント、もしくは天然に生じない構造エレメント、または他の代替的な／改変された核酸化学を含む、核酸アナログを含む。このような核酸アナログは、例えば、表1および／または表2において同定される一以上のSNPを検出するための検出試薬（例えば、プライマー／プローブ）として有用である。さらに、これらアナログを含むキット／系（例えば、ビーズ、アレイなど）もまた、本発明に含まれる。例えば、本発明の多型配列に基づくPNAオリゴマーは、特に企図される。PNAオリゴマーは、DNAのアナログであり、そのリン酸骨格は、ペプチド様骨格で置換されている（Lagriffoulら、Bioorganic & Medicinal Chemistry Letters, 4:1081-1082（1994）、Petersenら、Bioorganic & Medicinal Chemistry Letters, 6:793-796（1996）、Kumarら、Organic Letters 3（9）：1269-1272（2001）、WO96/04000）。PNAは、従来のオリゴヌクレオチドおよびオリゴヌクレオチドアナログよりも、高い親和性および特異性で、相補的なRNAまたはDNAとハイブリダイズする。このPNAの特性は、従来のオリゴヌクレオチドおよびペプチドを用いては達成し得ない新規な分子生物学適用および生化学の適用を可能とする。

【0151】

核酸の結合特性および／または安定性を改善する核酸改変のさらなる例は、イノシンのような塩基アナログ、インターカレーター（米国特許第4, 835, 263号）および副溝の結合体（米国特許第5, 801, 115号）の使用を含む。従って、核酸分子、SNP含有核酸分子、SNP検出試薬（例えば、プローブおよびプライマー）、オリゴヌクレオチド／ポリヌクレオチドに対する本明細書中における言及は、PNAオリゴマーおよび他の核酸アナログを含む。当該分野で公知の核酸アナログおよび選択的核酸化学／改変核酸化学の他の例は、Current Protocols in Nucleic Acid Chemistry, John Wiley & Sons, N. Y.（2002）に記載される。

【0152】

本発明はさらに、本明細書中に開示される改変体ポリペプチドのフラグメントをコードする核酸分子および改変体ポリペプチドの明白な改変体をコードする核酸分子を提供する。このような核酸分子は、パラログ（paralog）（異なる遺伝子座）およびオルソログ（ortholog）（異なる生物体）のように、天然に生じ得るか、または組換えDNA方法もしくは化学合成によって構築され得る。天然に生じない改変体は、核酸分子、細胞、または生物への適用されるものを含む、変異誘発技術によって作製され得る。従って、その改変体は、ヌクレオチドの置換、欠失、転位、および挿入を含み得る（表1～2において開示されるSNPに加えて）。改変体は、コード領域および非コード領域のいずれかまたは両方に生じ得る。この改変体は、保存的および／または非保存的なアミノ酸置換を生じ得る。

【0153】

さらに、天然に生じる対立遺伝子改変体（ならびにオルソログおよびパラログ）ならびに変異誘発技術によって産生される合成改変体のような、表1～2に開示される核酸分子

の改変体は、当該分野において周知の方法を使用して同定および／または産生され得る。さらにこのような改変体は、表1および／または表2において開示される核酸配列（またはそのフラグメント）と少なくとも、70%～80%、80%～85%、85%～90%、91%、92%、93%、94%、95%、96%、97%、98%、または99%の配列同一性を共有し、かつ表1および／または表2に開示される新規SNP対立遺伝子を含む、ヌクレオチド配列を含み得る。さらに、改変体は、表1に開示されたポリペプチド配列（またはそのフラグメント）と少なくとも70%～80%、80%～85%、85%～90%、91%、92%、93%、94%、95%、96%、97%、98%、または99%の配列同一性を共有し、かつ表1および／または表2に開示される新規SNP対立遺伝子を含む、ヌクレオチド配列を含み得る。従って、本発明の一つの局面は、表1～2において示される配列と比較した場合ある程度の配列改変体を有するが、本明細書中に開示される新規SNP対立遺伝子を含む、単離核酸分子を特に企図する。言い換えれば、単離核酸分子が、本明細書中に開示された新規SNP対立遺伝子を含む限り、この新規SNP対立遺伝子に隣接する核酸分子の他の部分は、表1～2に示される特定の転写物配列、ゲノム配列、および関連配列からある程度変化し得、表1に示される特定のポリペプチド配列からある程度変化したポリペプチドにコードし得る。

10

【0154】

配列相同性を共有する二つの分子の二つのアミノ酸配列または二つのヌクレオチド配列の同一性のパーセントを決定するために、これらの配列は、最適な比較を目的としてアライメントされる（例えば、ギャップが、最適なアライメントのために第一および第二のアミノ酸配列または核酸配列の一方または両方に導入され得、そして非相同性配列は、比較目的のために、無視され得る）。好ましい実施形態において、参照配列の長さの少なくとも30%、40%、50%、60%、70%、80%、または90%以上は、比較の目的でアライメントされる。次いで対応するアミノ酸位置またはヌクレオチド位置でのアミノ酸残基またはヌクレオチドが、比較される。第一の配列におけるある位置が、第二の配列における対応する位置と同じアミノ酸残基またはヌクレオチドによって占められている場合、その分子は、その位置で同一である（本明細書中で使用される場合、アミノ酸または核酸の「同一性」は、アミノ酸または核酸の「相同性」と等しい）。二つの配列の間の同一性のパーセントは、二つの配列の最適なアライメントのために導入される必要性があるギャップの数および各ギャップの長さを考慮して、それらの配列により共有される同一位置の数の関数である。

20

30

【0155】

二つの配列間の配列の比較および同一性のパーセントの決定は、数学的アルゴリズムを用いて達成され得る。（Computational Molecular Biology, Lesk, A. M. 編、Oxford University Press, New York, 1988; Biocomputing: Informatics and Genome Projects, Smith, D. W. 編、Academic Press, New York, 1993; Computer Analysis of Sequence Data, Part 1, Griffin, A. M. および Griffin, H. G. eds., Humana Press, New Jersey, 1994; Sequence Analysis in Molecular Biology, von Heinje, G., Academic Press, 1987; および Sequence Analysis Primer, Gribskov, M. および Devereux, J. 編、M Stockton Press, New York, 1991）。好ましい実施形態において、二つのアミノ酸配列間の同一性のパーセントは、Blossom 62マトリックスまたはPAM250マトリックスのいずれか、ギャップウェイト（gap weight）16、14、12、10、8、6または4、長さウェイト（length weight）1、2、3、4、5または6）を使用して、NeedlemanおよびWunschのアルゴリズム（J. Mol. Biol. (48): 444-453 1970）を用いて決定され、これは、GCGソフトウェアパッケージ内

40

50

のGAPプログラムへ組み込まれている。

【0156】

さらに別の好ましい実施形態においては、二つのヌクレオチド配列間の同一性のパーセントは、NWSgapdna.CMPマトリックスならびにギャップウェイト（40、50、60、70、または80）および長さウェイト（1、2、3、4、5、または6）を使用してGCGソフトウェアパッケージ内のGAPプログラム（Devereux, J.ら、Nucleic Acids Res. 12（1）：387（1984））を用いて決定される。別の実施形態において、二つのアミノ酸配列または二つのヌクレオチド配列の間の同一性のパーセントは、PAM120ウェイト残基表、ギャップ長ペナルティー12およびギャップペナルティー4を用いて、ALIGNプログラム（バージョン2.0）へ組み込まれているE. MyersおよびW. Millerのアルゴリズム（CABIOS, 4：11-17（1989））を使用して決定される。

10

【0157】

本発明のヌクレオチド配列およびアミノ酸配列は、さらに「照会配列」として使用され、例えば、他のファミリーメンバーまたは関連配列を同定するために、配列データベースに対して検索を実施し得る。このような検索は、Altschulら（J. Mol. Biol. 215：403-10（1990））のNBLASTプログラムおよびXBLASTプログラム（バージョン2.0）を使用して実施し得る。BLASTヌクレオチド検索は、NBLASTプログラム（スコア＝100、ワード長（word length）＝12）を用いて実施し、本発明の核酸分子に相同なヌクレオチド配列を得ることが可能である。BLASTのタンパク質検索は、XBLASTプログラム（スコア＝50、ワード長＝3）を用いて実施し、本発明のタンパク質に相同なアミノ酸配列を得ることが可能である。比較目的のためにギャップをいれたアライメントを得るために、Gapped BLASTが、Altschulら（Nucleic Acids Res. 25（17）：3389-3402（1997））に記載されるように利用され得る。BLASTおよびgapped BLASTプログラムを利用した場合、それぞれのプログラム（例えば、XBLASTおよびNBLAST）のデフォルトパラメーターが、使用され得る。BLASTに加えて、当該分野で使用される他の検索プログラムおよび配列比較プログラムの例としては、FASTA（Pearson, Methods Mol. Biol. 25, 365-389（1994））およびKERR（Dufresneら、Nat Biotechnol 2002 Dec；20（12）：1269-71）が挙げられるが、これらに限定されない。生命情報科学技術に関するさらなる情報については、Current Protocols in Bioinformatics, John Wiley & Sons, Inc., N. Y. を参照のこと。

20

30

【0158】

本発明はさらに、表1および／または表2に開示される核酸分子の非コードフラグメントを提供する。好ましい非コードフラグメントとしては、プロモーター配列、エンハンサー配列、イントロン配列、5'非翻訳領域（UTR）、3'非翻訳領域、遺伝子調節配列および遺伝子終止配列が挙げられるが、これらに限定されない。このようなフラグメントは、例えば、異種遺伝子の発現を制御することおよび遺伝子調節剤を同定するためにスクリーニングを開発することにおいて有用である。

40

【0159】

（SNP検出試薬）

本発明の特定の局面において、表1および／または表2に開示されたSNPおよびその関連転写物配列（配列番号1～80として表1に提供される）、ゲノム配列（配列番号260～435として表2に提供される）および関連配列（転写物ベースの関連配列が、配列番号161～259として表1に提供され、ゲノムベースの関連配列が、配列番号436～1566として表2に提供される）は、SNP検出試薬の設計のために使用され得る。本明細書中で使用される場合、「SNP検出試薬」は、本明細書中に開示される特定の標的SNP位置を特異的に検出し、好ましくは、標的SNP位置の特定のヌクレオチド（

50

対立遺伝子) に対して特異的である (すなわち、検出試薬は、好ましくは、標的 S N P 位置にある異なる選択的ヌクレオチドを区別し得、これによって標的 S N P 位置に存在するヌクレオチドの正体を決定することを可能とする)。代表的に、このような検出試薬は、標的 S N P 含有核酸分子に対して配列特異的様式の相補的な塩基対合によってハイブリダイズし、試験サンプル中において当該分野で公知の形態のような他の核酸配列から標的改変体の配列を区別する。検出試薬の例は、表 1 および/または表 2 に提供される一以上の S N P を含有する標的核酸にハイブリダイズするプローブである。好ましい実施形態において、このようなプローブは、同一の標的 S N P 位置において異なるヌクレオチドを有する他の核酸から標的 S N P 位置で特定のヌクレオチド (対立遺伝子) を有する核酸を区別し得る。さらに、検出試薬は、S N P 位置に対して 5' 側および/または 3' 側にある特定の領域にハイブリダイズし得、特に表 1 および/または表 2 に提供される関連配列 (転写物ベースの関連配列が、配列番号 1 6 1 ~ 2 5 9 として表 1 に提供され; ゲノムベースの関連配列が、配列番号 4 3 6 ~ 1 5 6 6 として表 2 に提供される) に対応している領域にハイブリダイズし得る。検出試薬の別の例は、標的ポリヌクレオチドの相補鎖に沿うヌクレオチドの伸長の開始点として作用するプライマーである。本明細書中に提供される S N P 配列の情報はまた、本発明の任意の S N P を (例えば、P C R を使用に) 増幅するためのプライマー (例えば、対立遺伝子特異的プライマー) を設計するためにも有用である。

10

【0160】

本発明の一つの好ましい実施形態において、S N P 検出試薬は、単離もしくは合成された D N A、あるいは R N A のポリヌクレオチドプローブはプライマー、または P N A オリゴマーまたは D N A、R N A および/もしくは P N A の組合せであり、表 1 および/または表 2 に同定された S N P を含有する標的核酸分子のセグメントに対してハイブリダイズする。ポリヌクレオチドの形態の検出試薬は必要に応じて、改変塩基アナログ、インターカレート剤、または副溝に結合体を含み得る。プローブのような複数の検出試薬は、S N P 検出キットを形成するために、例えば、固体支持体 (例えば、アレイもしくはビーズ) に付着させられるか、または溶液中にて供給され得る (例えば、P C R、R T - P C R、T a q M a n アッセイ、もしくはプライマー伸長反応のような酵素反応のためのプローブ/プライマーセット)。

20

【0161】

プローブまたはプライマーは代表的には、精製されたオリゴヌクレオチドまたは P N A オリゴマーである。このようなオリゴヌクレオチドは、代表的に、ストリンジェントな条件下で、標的核酸分子の少なくとも約 8 個、約 1 0 個、約 1 2 個、約 1 6 個、約 1 8 個、約 2 0 個、約 2 2 個、約 2 5 個、約 3 0 個、約 4 0 個、約 5 0 個、約 5 5 個、約 6 0 個、約 6 5 個、約 7 0 個、約 8 0 個、約 9 0 個、約 1 0 0 個、約 1 2 0 個 (またはこれらの間のいずれか他の個数) 連続するヌクレオチドに対してハイブリダイズする、相補的なヌクレオチド配列の領域を含む。特定のアッセイに依存して、その連続するヌクレオチドは、標的 S N P 位置を含み得るかあるいは所望されるアッセイを実施するために S N P 位置に十分に近い、5' 側および/または 3' 側の特定の領域含み得るかいずれかである。

30

【0162】

他の好ましいプライマー配列およびプローブ配列は、配列表および表 1 ~ 2 に開示される転写物配列 (配列番号 1 ~ 8 0)、ゲノム配列 (配列番号 2 6 0 ~ 4 3 5) および S N P 関連配列 (転写物ベースの関連配列か、配列番号 1 6 1 ~ 2 5 9 として表 1 に提供され、ゲノムベースの関連配列か、配列番号 4 3 6 ~ 1 5 6 6 として表 2 に提供される) を使用して容易に決定される。このようなプライマーおよびプローブが、本発明の S N P の遺伝子型分類のための試薬として直接的に有用であり、任意のキット/システム形態へ組込まれ得ることは、当業者に明らかである。

40

【0163】

標的 S N P 含有配列に特異的なプローブまたはプライマーを作製するために、そのヌクレオチド配列の 5' 末端または 3' 末端において開始する、目的の S N P 周辺の遺伝子配

50

列／転写物配列および／または関連配列が代表的には、コンピュータアルゴリズムを使用して調べられる。次いで代表的なアルゴリズムは、その遺伝子配列／SNP関連配列に特有であり、このオリゴマーは、ハイブリダイゼーションのために適切な範囲内のGC含量を有し、ハイブリダイゼーションを妨げ得る推定二次構造を有さず、かつ／または所望される他の特性を保有するか、あるいは、所望されない他の特質を欠く、規定された長さのオリゴマーを同定する。

【0164】

本発明のプライマーまたはプローブは、代表的には、少なくとも約8ヌクレオチド長である。本発明の一実施形態において、プライマーまたはプローブは、少なくとも約10ヌクレオチド長である。好ましい実施形態において、プライマーまたはプローブは、少なくとも約12ヌクレオチド長である。より好ましい実施形態において、プライマーまたはプローブは、少なくとも約16ヌクレオチド長、17ヌクレオチド長、18ヌクレオチド長、19ヌクレオチド長、20ヌクレオチド長、21ヌクレオチド長、22ヌクレオチド長、23ヌクレオチド長、24ヌクレオチド長、または25ヌクレオチド長である。プローブの最大の長さは、使用されるアッセイの型に依存して、標的配列が検出される限りであり得るが、その最大長は、代表的には、約50ヌクレオチド長未満、60ヌクレオチド長未満、65ヌクレオチド長未満、または70ヌクレオチド長未満である。プライマーの場合には、その最大長は、代表的には、約30ヌクレオチド長未満である。本発明の具体的な好ましい実施形態において、プライマーまたはプローブは、約18ヌクレオチド長～約28ヌクレオチド長の範囲内にある。しかし、他の実施形態（例えば、核酸アレイ、およびプローブが基材に付着する他の実施形態）において、上記プローブは、より長い（例えば、約30～70ヌクレオチド長、75ヌクレオチド長、80ヌクレオチド長、90ヌクレオチド長、100ヌクレオチド長以上）ものであり得る（以下の「SNP検出キットおよびシステム」と題する節を参照のこと）。

【0165】

SNPを分析するために、選択的SNP対立遺伝子に特異的なオリゴヌクレオチドを使用することが、適切であり得る。標的配列における単一ヌクレオチド変化を検出するそのようなオリゴヌクレオチドは、「対立遺伝子特異的オリゴヌクレオチド」、「対立遺伝子特異的プローブ」または「対立遺伝子特異的プライマー」のような用語によって呼ばれる。多型を分析するための対立遺伝子特異的プローブの設計および使用は、例えば、Mutation Detection A Practical Approach, Cottonら編, Oxford University Press, 1998; Saikiら, Nature 324, 163～166 (1986); Dattagupta, EP 235, 726; および Saiki, WO 89/11548 に記載される。

【0166】

各々の対立遺伝子特異的プライマーまたは対立遺伝子特異的プローブの設計は、変数（例えば、標的核酸分子中のSNP位置に隣接するヌクレオチド配列の正確な組成、ならびにそのプライマーまたはプローブの長さ）に依存するが、プライマーおよびプローブの使用における別の要因は、そのプローブまたはプライマーと、標的配列との間のハイブリダイゼーションが実施される条件のストリンジェンシーである。より高いストリンジェンシー条件は、より低いイオン強度の緩衝液および／またはより高い反応温度を利用し、そして安定な二重鎖を形成するためには、プローブ／プライマーと標的配列との間のより完全な一致を必要とする傾向がある。しかし、そのストリンジェンシーが高すぎる場合、ハイブリダイゼーションは、全く生じないかもしれない。対照的に、より低いストリンジェンシー条件は、より高いイオン強度の緩衝液および／またはより低い反応温度を利用し、そしてプローブ／プライマーと標的配列との間のよりミスマッチした塩基による安定な二重鎖の形成を可能にする。例としてであって限定としてではないが、対立遺伝子特異的プローブを使用する高ストリンジェンシーハイブリダイゼーション条件についての例示的な条件は、以下の通りである：5×標準的生理食塩水リン酸EDTA（SSPE）、0.5% NaDodSO₄（SDS）を含む溶液を用いる55℃でのプレハイブリダイゼーショ

ン；同じ溶液中にある標的核酸分子とともに同じ温度でプローブをインキュベートすること、その後、 $2 \times \text{SSPE}$ および 0.1% SDS を含む溶液を用いて 55°C または室温で洗浄すること。

【0167】

中程度のストリンジェンシーのハイブリダイゼーション条件が、例えば、約 50 mM KCl を含む溶液を用いて、約 46°C にて、対立遺伝子特異的プライマー伸長反応のために使用され得る。あるいは、上記反応は、高温（例えば、 60°C ）にて実行され得る。別の実施形態において、オリゴヌクレオチド連結アッセイ（OLA）反応（この反応において、2つのプローブが、それらが標的配列と完全に相補的な場合に連結される）のために適切な中程度にストリンジェントなハイブリダイゼーション条件は、約 100 mM KCl の溶液を、温度 46°C にて利用し得る。

10

【0168】

ハイブリダイゼーションベースのアッセイにおいて、ある個体由来の標的DNAのセグメントにハイブリダイズするが、別の個体由来の対応するセグメントには、その2つの個体由来の個々のDNAセグメントにおける異なる多型形態（例えば、選択的SNP対立遺伝子／ヌクレオチド）の存在に起因してハイブリダイズしない、対立遺伝子特異的プローブが、設計され得る。ハイブリダイゼーション条件は、対立遺伝子間のハイブリダイゼーション強度における検出可能な有意な差異が存在し、好ましくは、本質的には二元の応答が存在し、それによって、プローブが対立遺伝子のうちの一方のみにハイブリダイズするかまたは一方の対立遺伝子に対して有意により強くハイブリダイズするに十分に、ストリンジェントであるべきである。プローブは、SNP部位を含む標的配列にハイブリダイズしてそのSNP部位がそのプローブの配列に沿ったどこかに整列するように設計され得るが、そのプローブは、好ましくは、標的配列のセグメントにハイブリダイズして、そのSNP部位が、そのプローブの中心位置（例えば、そのプローブのいずれかの末端から少なくとも3ヌクレオチド離れているそのプローブ内の位置）と整列するように設計される。このプローブ設計は、一般的には、異なる対立遺伝子形態間でのハイブリダイゼーションにおける良好な識別を達成する。

20

【0169】

別の実施形態において、プローブまたはプライマーは、標的DNAのセグメントにハイブリダイズして、そのSNPがそのプローブまたはプライマーの最も5'側の末端または最も3'側の末端のいずれかと整列するように、設計され得る。オリゴヌクレオチド連結アッセイ（米国特許第4,988,617号）における使用のために特に適切な具体的な好ましい実施形態において、上記プローブの最も3'側のヌクレオチドは、その標的配列中のSNP位置と整列する。

30

【0170】

オリゴヌクレオチドプローブおよびオリゴヌクレオチドプライマーは、当該分野で周知の方法によって調製され得る。化学合成方法としては、Narangら、1979、Methods in Enzymology 68:90により記載されるホスホトリエステル法；Brownら、1979、Methods in Enzymology 68:109により記載されるホスホジエステル法；Beaucageら、1981、Tetrahedron Letters 22:1859により記載されるジエチルホスホロアミデート法；および米国特許第4,458,066号に記載される固体支持体法が挙げられるが、これらに限定されない。

40

【0171】

対立遺伝子特異的プローブは、しばしば、対の状態（または、より一般的ではないが、3個または4個の組の状態（例えば、SNP位置がそれぞれ3個または4個の対立遺伝子を有することが公知である場合、あるいは、標的SNP対立遺伝子の核酸分子の両方の鎖をアッセイするために））使用され、そのような対は、そのSNP位置で対立遺伝子改変体を示す1ヌクレオチドミスマッチ以外は同一であり得る。一般的に、1つの対のうちの一方のメンバーは、より一般的なSNP対立遺伝子（すなわち、標的集団中において

50

より頻繁である対立遺伝子)を有する標的配列参照形態と完全に一致し、その対のうちのもう一方のメンバーは、より一般的ではないSNP対立遺伝子(すなわち、その標的集団において稀な対立遺伝子)を有する標的配列形態と完全に一致する。アレイの場合には、複数のプローブ対が、複数の異なる多型を同時に分析するために同じ支持体上に固定され得る。

【0172】

ある型のPCRベースのアッセイにおいて、対立遺伝子特異的プライマーは、SNP位置と重複し、そのプライマーが完全相補性を示す対立遺伝子形態の増幅のみをプライミングする、標的核酸分子上の領域にハイブリダイズする(Gibbs, 1989, Nucleic Acid Res. 17:2427~2448)。代表的には、それらのプライマーの最も3'側のヌクレオチドは、その標的核酸分子のSNP位置と整列し、かつそのSNP位置と相補的である。このプライマーは、遠位部位にてハイブリダイズする第二のプライマーと整列の結合に使用される。増幅は、これらの2つのプライマーから進行し、どの対立遺伝子形態が試験サンプル中に存在するかを示す検出可能な産物を生じる。コントロールが、通常、第二のプライマー対を用いて実施される。この第二のプライマー対のうち的一方は、その多型部位で一塩基ミスマッチを示し、この第二のプライマー対のうちのもう一方は、遠位部位に対して完全相補性を示す。この一塩基ミスマッチは、増幅を防止するかまたは増幅効率を実質的に減少させ、その結果、検出可能な産物が形成されないか、または検出可能な産物がより低量もしくはより低速度で形成される。上記の方法は、一般的には、そのミスマッチがそのオリゴヌクレオチドの最も3'側の位置にある(すなわち、そのオリゴヌクレオチドの最も3'側の位置が、標的SNP位置と整列する)場合に、最も効率的に作用する。なぜなら、この位置は、上記プライマーからの伸長に対して最も不安定であるからである(例えば、WO93/22456参照)。このPCRベースアッセイは、下記のTaqManアッセイの一部として利用され得る。

【0173】

本発明の具体的実施形態において、本発明のプライマーは、標的SNPを含む核酸分子のセグメントに対して実質的に相補的な配列を含み、但し、そのプライマーは、そのプライマーの最も3'側の末端にある3つのヌクレオチド位置のうちの一つにおいてミスマッチヌクレオチドを有し、その結果、そのミスマッチヌクレオチドは、そのSNP部位において特定の対立遺伝子と塩基対形成しない。好ましい実施形態において、上記プライマー中のミスマッチヌクレオチドは、そのプライマーの最も3'側の位置にある最後のヌクレオチドから2番目にある。より好ましい実施形態において、上記プライマー中のミスマッチヌクレオチドは、そのプライマーの最も3'側の位置にある最後のヌクレオチドである。

【0174】

本発明の別の実施形態において、本発明のSNP検出試薬は、検出可能なシグナルを発する蛍光発生レポーター色素で標識される。好ましいレポーター色素は、蛍光色素であるが、検出試薬(例えば、オリゴヌクレオチドまたはプライマー)に結合され得る任意のレポーター色素が、本発明における使用のために適切である。そのような色素としては、アクリジン、AMCA、BODIPY、カスケードブルー、Cy2、Cy3、Cy5、Cy7、ダブシル、エダンス、エオシン、エリスロシン、フルオレセイン、6-Fam、Tet、Joe、Hex、オレゴングリーン、ローダミン、Rhodol Green、Tamarra、Rox、およびテキサスレッドが挙げられるが、これらに限定されない。

【0175】

本発明のなお別の実施形態において、その検出試薬は、特に、その試薬が自己クエンチングプローブ(例えば、TaqMan)(米国特許第5,210,015号および同第5,538,848号)または分子ビーコンプローブ(米国特許第5,118,801号および同第5,312,728号)または他のステムレスプローブもしくは直鎖状ビーコンプローブ(Livakら、1995、PCR Method Appl. 4:357~362; Tyagiら、1996、Nature Biotechnology 14:3

03～308; Nazarenkoら、1997、Nucleic Acids Res. 25: 2516～2521; 米国特許第5,866,336号および同第6,117,635号)として使用される場合に、クエンチャー色素(例えば、Tetra)でさらに標識され得る。

【0176】

本発明の検出試薬はまた、他の標識(ストレプトアビジン結合のためのビオチン、抗体結合のためのハプテン、および別の相補的オリゴヌクレオチド(例えば、ジップコードの対)に結合するためのオリゴヌクレオチドが挙げられるが、これらに限定されない)を含み得る。

【0177】

本発明はまた、本明細書中で同定されたSNPヌクレオチドを含まない(またはそのSNPヌクレオチドと相補的である)が、本明細書中に開示される1つ以上のSNPをアッセイするために使用される、試薬も企図する。例えば、本明細書中に提供される標的SNP位置に隣接はするが直接的にはハイブリダイズしないプライマーが、それらのプライマーが、その標的SNP位置と近接する(すなわち、その標的SNP部位から1ヌクレオチド以上以内にある)領域にハイブリダイズプライマー伸長反応において、有用である。そのプライマー伸長反応の間に、プライマーは、代表的には、特定のヌクレオチド(対立遺伝子)が標的SNP部位に存在する場合にはその標的SNP部位を過ぎては伸長できず、そのプライマー伸長産物は、SNP対立遺伝子がどの標的SNP部位に存在するかを決定するために検出され得る。例えば、特定のddNTPが、一旦ddNTPが上記伸長産物(その最も3'側の末端にddNTPを含み、そのddNTPが本明細書中に開示されるSNPのヌクレオチドである、プライマー伸長産物は、本発明により特に企図される組成物である)に組み込まれるとプライマー伸長を終結させるために、上記プライマー伸長反応において使用される。従って、SNP部位に近接する領域中の核酸分子に結合し、SNP部位のアッセイのために使用される試薬は、結合した配列はそのSNP部位自体を必ずしも含まないけれども、これもまた本発明によって企図される。

【0178】

(SNP検出キットおよびSNP検出システム)

当業者は、本明細書中に開示されるSNPおよび関連する配列情報に基づいて、検出試薬が、本発明の任意のSNPを個別にかまたは組み合わせるために開発および使用され得、そのような検出試薬は、当該分野で周知である確立されたキット形態またはシステム形態のうちの1つに容易に組み込まれ得ることを、認識する。用語「キット」および「システム」とは、本明細書中でSNP検出試薬の文脈で使用される場合、複数のSNP検出試薬の組み合わせ、または1つ以上の他の型のエレメントまたは構成要素(例えば、他の型の生化学試薬、容器、パッケージ(例えば、市販用に意図されるパッケージング)、SNP検出試薬が結合している基材、電子ハードウェア構成要素など)と組み合わせた1種以上のSNP検出試薬のようなものを指す。従って、本発明は、SNP検出キットおよびSNP検出システム(パッケージされたプローブとプライマーとの組(例えば、TaqManプローブ/プライマーの組)、核酸分子のアレイ/マイクロアレイ、および本発明の1種以上のSNPを検出するための1種以上のプローブ、プライマー、または他の検出試薬を含むビーズが挙げられるが、これらに限定されない)をさらに提供する。上記キット/システムは、種々の電子ハードウェア構成要素を必要に応じて含み得る。例えば、種々の製造業者により提供されるアレイ(「DNAチップ」)および微小流体システム(「ラブ・オン・ア・チップ(lab-on-a-chip)」システム)は、代表的には、ハードウェア構成要素を含む。上記キット/システム(例えば、プローブ/プライマーの組)は、電子ハードウェア構成要素を含まないかもしれないが、例えば、1つ以上の容器中にパッケージングされた1種以上のSNP検出試薬を(必要に応じて、他の生化学試薬とともに)含み得る。

【0179】

いくつかの実施形態において、SNP検出キットは、代表的には、1種以上の検出試薬

と、アッセイまたは反応（例えば、SNP含有核酸分子の増幅および／または検出）を実行するための必要な他の構成要素（例えば、緩衝液、酵素（例えば、DNAポリメラーゼもしくはリガーゼ）、鎖伸長ヌクレオチド（例えば、デオキシヌクレオチド三リン酸）、Sanger型DNA配列決定反応の場合には鎖終結ヌクレオチド、ポジティブコントロール配列、ネガティブコントロール配列など）を含む。キットは、標的核酸の量を決定するための手段、およびその量を標準物と比較するための手段をさらに含み得る。キットは、そのキットを使用して目的のSNP含有核酸分子を検出するための指示書を含み得る。本発明の一実施形態において、1種以上のアッセイを実行して本明細書中に開示される1種以上のSNPを検出するための必要試薬を含むキットが、提供される。本発明の好ましい実施形態において、SNP検出キット／システムは、核酸アレイの形態、または区画分けされたキット（微小流体システム／ラブ・オン・ア・チップ（lab-on-a-chip）システムを含む）の形態である。

10

【0180】

SNP検出キット／システムは、例えば、各標的SNP位置またはその付近にある拡散分子にハイブリダイズする1つ以上のプローブまたはプローブ対を含み得る。複数の対立遺伝子特異的プローブ対が、多数のSNPを同時にアッセイするためにこのキット／システム中に含まれ得る。上記多数のSNPのうちの少なくとも1つは、本発明のSNPである。いくつかのキット／システムにおいて、上記対立遺伝子特異的プローブは、基材（例えば、アレイまたはビーズ）に固定される。例えば、同じ基材は、表1および／または表2に示されるSNPのうちの少なくとも1個、10個、100個、1000個、10,000個、100,000個（もしくはこれらの間の他の任意の個数）または実質的にすべてを検出するための、対立遺伝子特異的プローブを含み得る。

20

【0181】

用語「アレイ」、「マイクロアレイ」、および「DNAチップ」とは、基材（例えば、ガラス、プラスチック、紙、ナイロン、または他の型の膜、フィルター、チップ、もしくは他の適切な固体支持体）に付着された、別個のポリヌクレオチド群を指すために本明細書中で互換可能に使用される。上記ポリヌクレオチドは、上記基材上で直接合成され得るか、または上記基材とは別個に合成された後で上記基材に付着される。一実施形態において、上記マイクロアレイは、米国特許第5,837,832号、CheeらのPCT出願WO95/11995（Cheeら）、Lockhart, D. J. ら（1996; Nat. Biotech. 14:1675~1680）およびSchena, M. ら（1996; Proc. Natl. Acad. Sci. 93:10614~10619）（これらすべては、その全体が参考として本明細書中に援用される）に記載される方法に従って、調製されそして使用される。他の実施形態において、このようなアレイは、Brownら、米国特許第5,807,522号により記載される方法により生成される。

30

【0182】

核酸アレイは、以下の参考文献中に概説されている：Zammatteoら「New chips for molecular biology and diagnostics」Biotechnol Annu Rev. 2002; 8:85~101; Sosnowskiら「Active microelectronic array system for DNA hybridization, genotyping and pharmacogenomic applications」Psychiatr Genet. 2002 Dec; 12(4):181~92; Heller「DNA microarray technology: devices, systems, and applications」Annu Rev Biomed Eng. 2002; 4:129~53; Epub 2002 Mar 22; Kolchinskyら「Analysis of SNPs and other genomic variations using gel-based chips」Hum Mutat. 2002 Apr; 19(4):343~60; およびMcGallら「High-density genechip oligonucleotide probe arrays」

40

50

Adv Biochem Eng Biotechnol. 2002; 77: 21~42。
。

【0183】

多数のプローブ（例えば、対立遺伝子特異的プローブ）が、アレイにおいて実施され得、各プローブまたはプローブ対は、異なるSNP位置にハイブリダイズし得る。ポリヌクレオチドプローブの場合、これらのプローブは、光指向性化学プロセスを使用して、基材上の指定領域で合成され得る（かまたは、別個に合成され得、その後、指定領域に付着され得る）。各DNAチップは、格子様パターンで整列され（例えば、10セント銀貨の大きさまで）小型化された、例えば、数千~数億個の個々の合成ポリヌクレオチドプローブを含み得る。好ましくは、プローブは、順序立ったアドレス指定可能なアレイ状に固体支持体に付着される。

10

【0184】

マイクロアレイは、固体支持体に付着した多数の独特の一本鎖ポリヌクレオチド（通常は、合成アンチセンスポリヌクレオチドまたはcDNAフラグメントのいずれか）から構成され得る。代表的なポリヌクレオチドは、好ましくは、約6~60ヌクレオチド長、より好ましくは約15~30ヌクレオチド長、最も好ましくは約18~25ヌクレオチド長である。特定の型のマイクロアレイまたは他の検出キット／システムについて、ほんの約7~20ヌクレオチド長であるオリゴヌクレオチドを使用することが、好ましくあり得る。他の型のアレイ（例えば、化学発光検出技術と組み合わせて使用されるアレイ）において、好ましいプローブの長さは、例えば、約15~80ヌクレオチド長、好ましくは約50~70ヌクレオチド長、より好ましくは約55~65ヌクレオチド長、最も好ましくは約60ヌクレオチドであり得る。このマイクロアレイまたは検出キットは、遺伝子／転写物または標的SNP部位の既知の5'配列または3'配列を網羅するポリヌクレオチド；遺伝子／転写物の全長配列を網羅する連続するポリヌクレオチド；または標的遺伝子／転写物配列の長さに沿った特定の領域（特に、表・および／または表2に開示される1つ以上のSNPに対応する領域）から選択される独特のポリヌクレオチドを含み得る。上記マイクロアレイまたは検出キットにおいて使用されるポリヌクレオチドは、目的のSNPに対して特異的（例えば、標的SNP部位の特定のSNP対立遺伝子に対して特異的、または複数の異なるSNP部位にある特定のSNP対立遺伝子に対して特異的）であり得るか、あるいは目的の多型遺伝子／転写物に対して特異的であり得る。

20

30

【0185】

ポリヌクレオチドアレイに基づくハイブリダイゼーションアッセイは、完全一致標的配列改変体およびミスマッチ標的配列改変体に対する、上記プローブのハイブリダイゼーション安定性の差異に依存する。SNP遺伝子型決定のために、ハイブリダイゼーションアッセイにおいて使用されるストリンジェンシー条件は、1SNP位置程度にしか互いと異なる核酸分子が区別され得るのに十分に高いことが、一般的には好ましい（例えば、代表的SNPハイブリダイゼーションアッセイが、1つの特定のヌクレオチドがSNP位置に存在する場合にハイブリダイゼーションが生じるが、代替的ヌクレオチドがそのSNP位置に存在する場合にはハイブリダイゼーションは生じないように、設計される）。そのような高いストリンジェンシーの条件は、例えば、SNP検出のために対立遺伝子特異的プローブの核酸アレイを使用する場合に、好ましくあり得る。そのような高いストリンジェンシーの条件は、先の節において記載されており、当業者にとって周知であり、そして例えば、Current Protocols in Molecular Biology, John Wiley & Sons, N. Y. (1989) 6. 3. 1~6. 3. 6において見出され得る。

40

【0186】

他の実施形態において、上記アレイは、化学発光検出技術と組み合わせて使用される。以下の特許および特許出願（これらはすべて、本明細書により参考として援用される）は、化学発光検出に関するさらなる情報を提供する：米国特許出願10/620332および同10/620333は、マイクロアレイ検出のための化学発光アプローチを記載し、

50

米国特許第 6 1 2 4 4 7 8 号、同第 6 1 0 7 0 2 4 号、同第 5 9 9 4 0 7 3 号、同第 5 9 8 1 7 6 8 号、同第 5 8 7 1 9 3 8 号、同第 5 8 4 3 6 8 1 号、同第 5 8 0 0 9 9 9 号、および同第 5 7 7 3 6 2 8 号は、化学発光検出を実施するためのジオキセタンの方法および組成物を記載し；公開された米国出願 U S 2 0 0 2 / 0 1 1 0 8 2 8 は、マイクロアレイコントロールのための方法および組成物を開示する。

【0187】

本発明の一実施形態において、核酸アレイは、約 1 5 ～ 2 5 ヌクレオチド長のプローブのアレイを含み得る。さらなる実施形態において、核酸アレイは、多数のプローブを含み得、ここで、少なくとも 1 つのプローブは、表 1 および／もしくは表 2 において開示される 1 つ以上の S N P を検出可能であり、かつ／または少なくとも 1 つのプローブは、表 1、表 2、配列表、およびそれらの相補的な配列に開示される配列からなる群より選択される配列のうちの 1 つのフラグメントを含み、そのフラグメントは、少なくとも約 8 個連続するヌクレオチド（好ましくは、1 0 個、1 2 個、1 5 個、1 6 個、1 8 個、2 0 個、より好ましくは 2 2 個、2 5 個、3 0 個、4 0 個、4 7 個、5 0 個、5 5 個、6 0 個、6 5 個、7 0 個、8 0 個、9 0 個、1 0 0 個（またはこれらの間の他の任意の個数）以上連続するヌクレオチドを含み、かつ表 1 および／または表 2 において開示される新規な S N P 対立遺伝子を含む。いくつかの実施形態において、上記 S N P 部位に対して相補的なヌクレオチドは、上記プローブの中心から 5 ヌクレオチド内、4 ヌクレオチド内、3 ヌクレオチド内、2 ヌクレオチド内、または 1 ヌクレオチド内、より好ましくは上記プローブの中心にある。

【0188】

ポリヌクレオチドプローブは、P C T 出願 W O 9 5 / 2 5 1 1 1 6 (B a l d e s c h w e i l e r ら) (これは、本明細書中にその全体が参考として援用される)に記載されるように、化学カップリング手順およびインクジェット適用装置を使用することによって、基材表面上で合成され得る。別の局面において、ドット（またはスロット）プロットと類似する「格子状」アレイが、真空系、熱的結合手順、U V 結合手順、機械的結合手順、または化学結合手順を使用して、基材表面に c D N A フラグメントまたはオリゴヌクレオチドを整列させて結合するために使用され得る。アレイ（例えば、上記のアレイ）は、手によってか、あるいは利用可能なデバイス（スロットプロット装置またはドットプロット装置）、材料（適切な任意の固体支持体）、および機器（ロボット機器を含む）を使用することによって、生成され得、そして 8 個、2 4 個、9 6 個、3 8 4 個、1 5 3 5 個、6 1 4 4 個以上のポリヌクレオチド、または市販の機器の効率的使用のために適する他の任意の数のポリヌクレオチドを含み得る。

【0189】

そのようなアレイまたは他のキット／システムを使用して、本発明は、試験サンプル中にある本明細書中に開示される S N P を同定するための方法を提供する。そのような方法は、代表的には、試験核酸サンプルを、本発明の少なくとも 1 つの S N P 位置に対応する 1 つ以上のプローブを含むアレイとともにインキュベートする工程、ならびに上記試験サンプル由来の核酸と上記プローブのうちの 1 つ以上との結合についてアッセイする工程を包含する。S N P 検出試薬（またはそのような 1 種以上の S N P 検出試薬を使用する、キット／システム）を、インキュベーション条件は、上記アッセイにおいて使用される形式、使用される検出方法、ならびに上記アッセイにおいて使用される検出試薬の型および性質に依存する。当業者は、市販のハイブリダイゼーション形式、増幅形式、およびアレイアッセイ形式のうちのいずれか 1 つが、本明細書中に開示される S N P を検出するために容易に適合され得ることを、認識する。

【0190】

本発明の S N P 検出キット／システムは、S N P 含有核酸分子の後の増幅および／または検出のために、試験サンプルから核酸を調製するために使用される構成要素を含み得る。そのようなサンプル調製構成要素は、任意の体液（例えば、血液、血清、血漿、尿、唾液、粘液質、胃液、精液、涙、汗など）、皮膚、毛髪、細胞（特に、有核細胞）、生検、

口腔細胞（例えば、口腔スワブによって得られるような）または組織標本からの、核酸抽出物（DNAおよび／またはRNAを含む）、タンパク質抽出物もしくは膜抽出物を生成するために使用され得る。上記の方法において使用される試験サンプルは、上記アッセイ形式、上記検出方法の性質、およびアッセイされるべき試験サンプルとして使用される具体的な組織、細胞、または抽出物に基づいて、変化する。核酸抽出物、タンパク質抽出物、および細胞抽出物を調製する方法は、当該分野で周知であり、利用されるシステムと適合するサンプルを得るために容易に適合され得る。試験サンプルから核酸を抽出するための自動サンプル調製システムは、市販されており、その例は、QiagenのBioRobot 9600、Applied BiosystemsのPRISMTM 6700サンプル調製システム、およびRoche Molecular SystemsのCOBAS AmpliPrep Systemである。

10

【0191】

本発明により企図される別の形態のキットは、区画分けされたキットである。区画分けされたキットは、試薬が別個の容器中に含まれる任意のキットを包含する。そのような容器としては、例えば、小さいガラス容器、プラスチック容器、プラスチック片、ガラス片、または紙片、またはアレイ形成材料（例えば、シリカ）が挙げられる。そのような容器によって、試験サンプルおよび試薬が相互混入しないようにある区画から別の区画へと試薬を効率的に移動することが可能であるか、またはある区画からそのキット中に含まれない別の容器に移動することが可能であり、各容器の薬剤または溶液は、ある区画から別の区画または別の容器へと、定量的様式で添加され得る。そのような容器としては、例えば、試験サンプルを受容する1つ以上の容器、本発明の1つ以上のSNPを検出するための少なくとも1つのプローブまたは他のSNP検出試薬を含む1つ以上の容器、洗浄試薬（例えば、リン酸緩衝化生理食塩水、Tris緩衝液など）を含む1つ以上の容器、および結合したプローブまたは他のSNP検出試薬の存在を明らかにするために使用される試薬を含む1つ以上の容器が、挙げられ得る。上記キットは、例えば、核酸増幅反応または他の酵素反応（例えば、プライマー伸長反応）、ハイブリダイゼーション、ライゲーション、電気泳動（好ましくは、キャピラリー電気泳動）、質量分析法、および／またはレーザー誘導蛍光検出のための、区画および／もしくは試薬を必要に応じてさらに含み得る。上記キットはまた、そのキットを使用するための指示書を備え得る。例示的な区画分けされたキットとしては、当該分野で公知の微小流体デバイス（例えば、Weiglら「Lab-on-a-chip for drug development」Adv Drug Deliv Rev. 2003 Feb 24; 55(3): 349~77参照）が挙げられる。そのような微小流体デバイスにおいて、上記容器は、例えば、微小流体「容器」、微小流体「チャンバ」、または微小流体「チャネル」と呼ばれ得る。

20

30

【0192】

マイクロ流体デバイスは、「ラボオンチップ（lab-on-a-chip）」系とも称され得、生物医学的なマイクロ電気機械系（bioMEMS）または多構成の集積系は、SNPを分析するための本発明の典型的なキット／系である。このような系は、単一の機能性デバイスにおいてプローブ／標的ハイブリダイゼーション、核酸増幅、およびキャピラリー電気泳動法の反応のような過程を縮小化および分画化する。このようなマイクロ流体デバイスは代表的に、系の少なくとも一つの局面において検出試薬を利用し、そしてこのような検出試薬は使用され、本発明の一以上のSNPを検出し得る。マイクロ流体系の一つの例は、米国特許第5,589,136号に開示され、この開示はチップにおいてPCR増幅の統合およびキャピラリー電気泳動が記載される。典型的なマイクロ流体系は、マイクロチップ上に含まれるガラス、シリコン、石英、またはプラスチックのウエハ上に設計されるマイクロチャネルのパターンを含む。サンプルの移動は、電気、電気浸透性、または流体静力学の力によって制御され得、この力は、機能的顕微鏡バルブおよび可動部分を伴わないポンプを作成するためにマイクロチップの異なる範囲にわたって適用される。電圧の変化は、マイクロ機械加工チャネル間の交点で液体の流動を制御する方法およびマイクロチップの異なるセクションにわたりポンプ注入するための液体流量を変化させ

40

50

るための方法として使用され得る。例えば、米国特許第 6, 153, 073 号 (Dubrowら) および同第 6, 156, 181 号 (Parceら) を参照のこと。

【0193】

SNP の遺伝子型を特定するために、典型的なマイクロ流動系は、例えば、核酸増幅、プライマー伸長、キャピラリー電気泳動、およびレーザー光誘導蛍光検出のような検出方法を統合し得る。このような典型的な系を使用するための典型的なプロセスの最初の工程において、核酸サンプルは、好ましくは PCR によって増幅される。次いで、増幅産物は、ddNTP (各 ddNTP に対して特異的な蛍光) および適切なオリゴヌクレオチドプライマーを使用する自動プライマー伸長反応に供され標的 SNP のちょうど上流にハイブリダイズするプライマー伸長反応を実施する。3' 末端において伸長が一旦完了すると、このプライマーは、キャピラリー電気泳動によって組込まれていない蛍光 ddNTP から分離される。キャピラリー電気泳動に使用される分離培地は、例えば、ポリアクリルアミド、ポリエチレングリコールまたはデキストランであり得る。単一のヌクレオチドプライマーの伸長産物中に組込まれた ddNTP は、レーザー光誘導蛍光検出によって同定される。このような典型的なマイクロチップが、使用され例えば、少なくとも 96 サンプル〜384 サンプル、またはそれ以上が同時に処理され得る。

10

【0194】

(核酸分子の使用)

本発明の核酸分子は、特に脳卒中および関連の病態の診断および処置において種々の用途を有する。例えば、核酸分子は、ハイブリダイゼーションプローブとして、例えば、メッセンジャー RNA、転写物、cDNA、ゲノム DNA、増幅された DNA または他の核酸分子において SNP の遺伝子型を特定するために、ならびに全長 cDNA および表 1 に開示される改変体ペプチドをコードするゲノムクローンおよびそのオーソログを単離するために有用である。

20

【0195】

プローブは、表 1 および/または表 2 に提供される核酸分子の全長に沿って任意のヌクレオチド配列にハイブリダイズし得る。好ましくは本発明のプローブは、表 1 および/または表 2 に示される SNP 位置を含む標的配列の領域にハイブリダイズする。より好ましくは、プローブは、配列特異的様式で SNP 含有標的配列にハイブリダイズし、その結果、標的配列を、どのヌクレオチドが SNP 部位に存在するかによって標的配列と異なる他のヌクレオチド配列とを識別する。このようなプローブは、試験サンプル中の SNP 含有核酸の存在を検出するために、またはどのヌクレオチド (対立遺伝子) が、特定の SNP 部位に存在するかを決定する (すなわち、SNP 部位の遺伝子型決定) ために特に有用である。

30

【0196】

核酸のハイブリダイゼーションプローブは、核酸発現の存在、レベル、形態、および/または分布を決定するために使用され得る。レベルが決定される核酸は、DNA または RNA であり得る。従って、本明細書中に記載される SNP に特異的なプローブが、使用され所定の細胞、組織、または生物において存在、発現および/または遺伝子のコピー数を調べ得る。これらの用途は、正常レベルに対する遺伝子発現の増加または減少に関連する障害の診断に関連する。mRNA 検出のためのインビトロ技術としては、例えば、ノーザンブロットハイブリダイゼーションおよびインサイチュハイブリダイゼーションが挙げられる。DNA を検出するためのインビトロ技術としては、サザンブロットハイブリダイゼーションおよびインサイチュハイブリダイゼーションが挙げられる (Sambrook および Russell、2000、Molecular Cloning: A Laboratory Manual、Cold Spring Harbor Press、Cold Spring Harbor, NY)。

40

【0197】

プローブは、例えば、被験体に由来する細胞のサンプルにおいて改変タンパク質コード核酸 (例えば、mRNA) のレベルを測定することによって、またはポリヌクレオチドが

50

、目的の S N P を含有するか否かを決定することによって、改変タンパク質が発現される細胞または組織を同定するための診断試験キットの一部として使用され得る。

【0198】

従って、本発明の核酸分子は、ハイブリダイゼーションプローブとして使用され本明細書中に開示される S N P を検出し得、それによって多型を有する個体が、脳卒中および関連の病態の危険性にあるか否かを決定し得る。疾患の表現型に関連する S N P の検出は、活性疾患および／または疾患の遺伝的疾患素質についての診断ツールを提供する。

【0199】

さらに、従って、本発明の核酸分子は、本明細書において開示される S N P を含む遺伝子（遺伝子情報は、例えば、表 2 に開示される）、および／またはそのような遺伝子の産物、例えば、発現した m R N A 転写物分子（転写物情報は、例えば、表 1 に開示される）を検出するために有用であり、従って、遺伝子の発現を検出するために有用である。核酸分子は場合により、遺伝子発現の検出において使用するために、例えば、アレイまたはキットのフォーマットで実装され得る。

【0200】

本発明の核酸分子はまた、核酸分子の任意の所定領域、特に表 1 および／または表 2 に同定される S N P 含有領域を増幅するためのプライマーとしても有用である。

【0201】

本発明の核酸分子はまた、組換えベクターを構築するためにも有用である（以下により詳細に記載される）。このようなベクターとしては、表 1 に提供される任意の改変体ペプチド配列の一部または全体を発現する発現ベクターが挙げられる。ベクターはまた、例えば細胞のゲノムのような別の核酸分子配列へ組み込むために使用され、遺伝子および／または遺伝子産物のインサイチュでの発現を変化させる、挿入ベクターも含む。例えば、内因性のコード配列は、相同組換えを介して、一以上の特異的に導入された S N P を含有するコード領域の全体または一部分と置換され得る。

【0202】

本発明の核酸分子はまた、改変タンパク質の抗原部分、特に、表 1 および／または表 2 に開示される S N P によって生じる改変体アミノ酸配列（例えば、アミノ酸置換）を含む抗原部分を発現するのにも有用である。

【0203】

本発明の核酸分子はまた、本発明の核酸分子の遺伝子調節領域を含むベクターを構築するのにも有用である。

【0204】

本発明の核酸分子はまた、本明細書中に記載される S N P 含有核酸分子に由来する発現された m R N A 分子の全体または一部分に対応するリボザイムを設計するのにも有用である。

【0205】

本発明の核酸分子はまた核酸分子および改変体ペプチドの一部または全体を発現する宿主細胞を構築するのにも有用である。

【0206】

本発明の核酸分子はまた、核酸分子および改変体ペプチドの全体または一部分を発現するトランスジェニック動物を構築するためにも有用である。表 1 および／または表 2 に開示される S N P を含有する核酸分子を有する組換え細胞およびトランスジェニック動物の産生は、例えば、処置化合物および投薬レジメンの効果的な臨床設計を可能とする。

【0207】

本発明の核酸分子はまた、例えば、核酸の発現を調節する化合物を同定するための薬物スクリーニングのアッセイにおいても有用である。

【0208】

本発明の核酸分子はまた、細胞が異常な遺伝子発現をしている患者の遺伝子治療においても有用である。従って、エキソビボで操作されそして患者に戻された患者の細胞を含む

10

20

30

40

50

組換え細胞は、個体へ導入され、ここで組換え細胞は、所望されるタンパク質を産生し個体を処置する。

【0209】

(SNP遺伝子決定方法)

どの特定のヌクレオチド(すなわち対立遺伝子)が、一以上のSNP位置の各々に存在するかを決定するプロセス(例えば、表1および/または表2に開示される核酸分子のSNP位置)は、SNP遺伝子型特定と称される。本発明は、脳卒中または関連の病態についてのスクリーニングまたは疾病素質の決定、または処置形態の応答性の決定、あるいは遺伝子地図またはSNP関連分析などにおいて用途のための、SNP遺伝子型特定の方法を提供する。

10

【0210】

核酸サンプルは、当該分野において周知の方法によって遺伝子特定され、どの対立遺伝子が、目的の任意の所定遺伝子領域(例えば、SNP位置)に存在するかを決定し得る。隣接する配列が、オリゴヌクレオチドプローブのようなSNP検出試薬を設計するために使用され得、このプローブは必要に応じてキットフォーマット中に与えられ得る。代表的なSNP遺伝子特定方法は、Chenら、「Single nucleotide polymorphism genotyping: biochemistry, protocol, cost and throughput」、Pharmacogenomics J. 2003; 3(2): 77-96; Kwokら、「Detection of single nucleotide polymorphisms」、Curr Issues Mol Biol. 2003 Apr; 5(2): 43-60; Shi、「Technologies for individual genotyping: detection of genetic polymorphisms in drug targets and disease genes」、Am J Pharmacogenomics. 2002; 2(3): 197-205; およびKwok、「Methods for genotyping single nucleotide polymorphisms」、Annu Rev Genomics Hum Genet 2001; 2: 235-58に記載される。高処理のSNP遺伝子型特定についての代表的な技術は、Marnellos、「High-throughput SNP analysis for genetic association studies」、Curr Opin Drug Discov Devel. 2003 May; 6(3): 317-21に記載される。一般のSNP遺伝子特定方法としては、TaqManアッセイ、分子ビーコンアッセイ、核酸アレイ、対立遺伝子特異的プライマー伸長、対立遺伝子特異的PCR、配列されたプライマー伸長、均質なプライマーの伸長アッセイ、質量分析法による検出を伴うプライマー伸長、高熱配列決定(pyrosequencing)、遺伝子アレイで選別される複合プライマーの伸長、周期的増幅(rolling circle)を伴うライゲーション、同質のライゲーション、OLA(米国特許第4,988,167号)、遺伝子アレイで選別される複合ライゲーション反応、制限断片長の多型、一塩基の伸長タグアッセイおよびインベーターアッセイが挙げられるが、これらに限定されない。このような方法は、例えば、発光または化学発光の検出、蛍光検出、時間分解型蛍光検出、蛍光共鳴エネルギー伝達、蛍光偏光、質量分析、および電気検出のような検出機構と組み合わせて用いられ得る。

20

30

40

【0211】

多型を検出するための種々の方法としては、切断因子からの保護がRNA/RNA二重鎖またはRNA/DNA二重鎖において不一致の塩基を検出する方法(Myersら、Science 230: 1242 (1985); Cottonら、PNAS 85: 4397 (1988) およびSaleebaら、Meth. Enzymol. 217: 286-295 (1992))、改変体および野生型の核酸分子の電気泳動の移動度の比較(Oritaら、PNAS 86: 2766 (1989); Cottonら、Mutat. Res. 285: 125-144 (1993); およびHayashiら、Genet. A

50

nal. Tech. Appl. 9:73-79 (1992)) ならびに変性勾配ゲル電気泳動 (DGGE) を用いる変性剤の勾配を含むポリアクリルアミドゲルにおいて多型フラグメントまたは野生型フラグメントの移動をアッセイすること (Myers ら、Nature 313:495 (1985)) が挙げられるが、これらに限定されない。特定の位置での配列変動はまた、RNAse 保護および S1 保護のような、ヌクレアーゼプロテクションアッセイまたは化学切断方法によっても調べられ得る。

【0212】

好ましい実施形態において、SNP 遺伝子型特定は、5' ヌクレアーゼアッセイとしても公知である TaqMan アッセイを用いて実施される (米国特許第 5, 210, 015 号および同第 5, 538, 848 号)。TaqMan アッセイは、PCR の間に特定の増幅産物の蓄積を検出する。TaqMan アッセイは、蛍光レポーター色素およびクエンチャー色素を用いて標識されたオリゴヌクレオチドプローブを利用する。レポーター色素は、適切な波長での放射線照射によって励起され、蛍光共鳴エネルギー伝達 (FRET) と呼ばれるプロセスを介して同一のプローブ中のクエンチャー色素へエネルギーを伝達する。このプローブへ取り付けられた場合、励起されたレポーター色素は、シグナルを放射しない。インタクトのプローブにおいてクエンチャー色素とレポーター色素の近さは、レポーターについての減少した蛍光を維持する。レポーター色素およびクエンチャー色素は、それぞれ最も 5' の末端および最も 3' の末端に有り得るか、またはその逆であり得る。あるいは、レポーター色素は、最も 5' の末端または最も 3' の末端にあり得るが、クエンチャー色素は、内部のヌクレオチドに取り付けられる (またはこの逆)。さらに別の実施形態において、レポーターおよびクエンチャーの両方、互いに離れて内部のヌクレオチドへ取り付けられ得、その結果レポーターの蛍光は、減少される。

【0213】

PCR の間、DNA ポリメラーゼの 5' ヌクレアーゼ活性がプローブを切断し、それによってレポーター色素とクエンチャー色素とを分離し、そして結果として、レポーターの蛍光の上昇を生じる。PCR 産物の蓄積は、レポーター色素の蛍光の上昇を直接モニタリングすることにより検出される。DNA ポリメラーゼは、プローブが PCR の間に増幅される標的 SNP 含有鋳型にハイブリダイズする場合にのみ、レポーター色素とクエンチャー色素との間のプローブを切断し、かつプローブは、特定の SNP 対立遺伝子が存在する場合にのみ、標的 SNP 部位にハイブリダイズするように設計されている。

【0214】

好ましい TaqMan プライマーおよび TaqMan プローブの配列は、本明細書中で提供される SNP および関連する核酸配列情報を用いて、容易に決定され得る。Primer Express (Applied Biosystems、Foster City、CA) のようなコンピュータープログラムの多くは、最適なプライマー/プローブのセットを容易に得るために使用され得る。本発明の SNP を検出するためのこのようなプライマーおよびプローブが、脳卒中に対する素因を決定するためのアッセイにおいて有用であり、かつキット形式に容易に組み込まれることが、当業者に明らかである。本発明はまた、Molecular Beacon プローブ (米国特許第 5, 118, 801 号および同第 5, 312, 728 号) ならびに他の改変形式 (米国特許第 5, 866, 336 号および同第 6, 117, 635 号) の使用のような、当該分野において周知の Taqman アッセイの改変を含む。

【0215】

本発明の SNP の遺伝型を決定するための別の好ましい方法は、OLA における二つのオリゴヌクレオチドプローブの使用である (例えば、米国特許第 4, 988, 617 号を参照)。この方法において、一つのプローブは、その最も 3' 末端に SNP 部位が整列した、標的核酸のセグメントにハイブリダイズする。第二のプローブは、標的核酸分子の第一のプローブのすぐ 3' に隣接するセグメントにハイブリダイズする。二つの並列したプローブは、標的核酸分子にハイブリダイズし、そして、もし第一のプローブの最も 3' のヌクレオチドと SNP 部位との間に完全な相補性があれば、リガーゼのような結合剤の存

在下で連結される。ミスマッチがある場合、連結は起こらない。反応後、連結されたプローブは、標的核酸分子から分離され、そしてSNPの存在の指標として検出される。

【0216】

以下の特許、特許出願、および公開されている国際特許出願は、全て、本明細書で参考により援用され、種々の形式のOLAを実施するための技術に関するさらなる情報を提供する：米国特許第6027889号、同第6268148号、同第5494810号、同第5830711号、および同第6054564号は、SNP検出を実施するためのOLAストラテジーを記載する；WO 97/31256およびWO 00/56927は、ユニバーサルアレイを用いたSNP検出を実施するためのOLAストラテジーを記載し、ここで、ジップコード配列は、ハイブリダイゼーションプローブの一つに導入され得、かつ結果として生じた産物（もしくは増幅産物）は、ユニバーサルジップコードアレイにハイブリダイズし得る；米国特許出願US01/17329（および09/584,905）は、OLA（もしくはLDR）、続いてPCRを記載し、ここで、ジップコードはOLAプローブに組み込まれ、かつ増幅されたPCR産物は、電気泳動もしくはユニバーサルジップコードアレイ読み出し装置により決定される；米国特許出願60/427818、同60/445636および同60/445494は、SNPlex法およびOLAに続くPCRを用いた多重SNP検出のためのソフトウェアを記載し、ここで、ジップコードは、OLAプローブに組み込まれ、かつ増幅されたPCR産物は、ジップシュート（zipchute）試薬とハイブリダイズし、かつSNPの同定は、ジップシュートの電気泳動読み出し装置により決定される。いくつかの実施形態において、OLAは、PCR（もしくは別の核酸増幅方法）の前に実施される。他の実施形態において、PCR（もしくは他の核酸増幅方法）は、OLAの前に実施される。

【0217】

SNPを遺伝子型決定するための別の方法は、質量分析に基づく。質量分析は、DNAの4種のヌクレオチドの各々の固有の質量を利用する。SNPは、代替的なSNP対立遺伝子を有する核酸の質量の差異を測定することにより、質量分析によって明白に遺伝子型決定され得る。MALDI-TOF（Matrix Assisted Laser Desorption Ionization-Time of Flight）質量分析技術が、SNPのような分子質量のきわめて正確な決定のために好ましい。SNP分析に対する数多くのアプローチが、質量分析に基づいて開発されている。好ましい質量分析に基づくSNPを遺伝子型決定する方法は、プライマー伸長アッセイを含み、これも、従来のゲルに基づく形式およびマイクロアレイのような他の適用と組み合わせて利用され得る。

【0218】

代表的に、プライマー伸長アッセイは、標的SNP部位から（5'）上流の鋳型PCRアプライコンに対する、プライマーの設計およびアニールを含む。ジデオキシヌクレオチド三リン酸（ddNTP）および／もしくはデオキシヌクレオチド三リン酸（dNTP）の混合物を、鋳型（例えば、PCRなどにより代表的に増幅されている、SNP含有核酸分子）、プライマー、およびDNAポリメラーゼを含有する反応混合物に添加する。プライマーの伸長は、混合物中のddNTPのうちの一つに対して相補的なヌクレオチドが生じる鋳型中の最初の部位で、終結する。プライマーは、SNP部位に直接隣接する（すなわち、プライマーの3'末端のヌクレオチドは、標的SNP部位の隣のヌクレオチドにハイブリダイズする）か、もしくはSNP部位から二つ以上のヌクレオチド離れているかのどちらかであり得る。プライマーが、標的SNP部位から数ヌクレオチド離れている場合、唯一の制限は、プライマーの3'末端とSNP部位との間の鋳型配列が、検出されるべきものと同じ型のヌクレオチドを含まないこと、またはこのことが、伸長プライマーの未完成な終結を引き起こすことである。あるいは、全ての4種のddNTPのみが、dNTPなしで反応混合物に添加される場合、プライマーは常に、標的SNP部位に対応するただ一つのヌクレオチドにより伸長される。この場合、プライマーは、SNP部位より一つ上流のヌクレオチドに結合するために設計される（すなわち、プライマーの3'末端のヌク

レオチドは、標的 SNP 部位の 5' 側で標的 SNP 部位に直接隣接するヌクレオチドにハイブリダイズする)。ただ一つのヌクレオチドによる伸長は、伸長されるプライマーの全体の質量を最小にし、それにより、代替的な SNP ヌクレオチドの間の質量の差異の分解能を上昇させるので、ただ一つのヌクレオチドによる伸長が好ましい。さらに、非改変 ddNTP のプライマー伸長反応に代えて、質量標識された ddNTP が用いられ得る。このことは、これらの ddNTP により伸長されたプライマーの間の質量の差異を上昇させ、それにより、上昇する感度および精度を提供し、そして特に、ヘテロ接合の塩基部位を決定するために有用である。質量標識はまた、集中的なサンプル調製手順の必要性を軽減し、そして質量分析の必要とされる分解能を低下させる。

【0219】

伸長されたプライマーは、次に精製され得、そして、標的 SNP 部位に存在しているヌクレオチドの同一性を決定するために、MALDI-TOF 質量分析により分析され得る。分析の一つの方法において、プライマー伸長反応からの生成物は、マトリックスを形成する光吸収結晶と組み合わせられる。次に、このマトリックスは、核酸分子をイオン化し、そして気体相に脱着するために、レーザーのようなエネルギー源により打ち付けられる。次に、イオン化された分子は、飛行管内に放射され、そして加速されて検出器に向かってこの管を下る。レーザーパルスのようなイオン化現象と分子が検出器と衝突する間の時間は、その分子の飛行時間である。飛行時間は、イオン化された分子の電荷に対する質量比 (m/z) と正確に相関する。より小さい m/z を有するイオンは、より大きい m/z を有するイオンよりも早くこの管を下って進行し、そしてそのため、このより軽いイオンは、より重いイオンの前に検出器に到達する。したがって、飛行時間は、対応する、かつ非常に正確な m/z に変換される。この様式で、SNP は、一塩基部分に異なるヌクレオチドを有する核酸分子において固有の、質量のわずかな差異、および対応する飛行時間の差異に基づいて同定され得る。SNP 遺伝子型決定のための、MALDI-TOF 質量分析と関連するプライマー伸長反応アッセイの使用に関するさらなる情報については、例えば、Wise ら、「A standard protocol for single nucleotide primer extension in the human genome using matrix-assisted laser desorption/ionization time-of-flight mass spectrometry」、Rapid Commun Mass Spectrom. 2003; 17 (11): 1195-202 を参照のこと。

【0220】

以下の参考は、SNP 遺伝子型決定のための質量分析に基づく方法を記載する、さらなる情報を提供する: Bocker、「SNP and mutation discovery using base-specific cleavage and MALDI-TOF mass spectrometry」、Bioinformatics. 2003 年 7 月; 19 補遺 1: I44-I53; Storm ら、「MALDI-TOF mass spectrometry-based SNP genotyping」、Methods Mol Biol. 2003; 212: 241-62; Jurinke ら、「The use of MassARRAY technology for high throughput genotyping」、Adv Biochem Eng Biotechnol. 2002; 77: 57-74; および Jurinke ら、「Automated genotyping using the DNA MassARRAY technology」、Methods Mol Biol. 2002; 187: 179-92。

【0221】

SNP はまた、直接の DNA 配列決定によっても評価され得る。種々の自動化配列決定手順が利用され得 ((1995) Biotechniques 19: 448)、これらとしては、質量分析による配列決定が挙げられる (例えば、PCT 国際公開番号 WO 94/16101; Cohen ら、Adv. Chromatogr. 36: 127-162 (

10

20

30

40

50

1996) ; および Griffin ら、Appl. Biochem. Biotechnol. 38:147-159 (1993) を参照のこと)。本発明の核酸配列は、当業者がこのような自動化配列決定手順のための配列決定プライマーを容易に設計することを可能にする。Applied Biosystems 377、3100、3700、3730、および 3730xl DNA Analyzers (Foster City, CA) のような商業的な機器が、自動化配列決定のために、当該分野において一般的に使用される。

【0222】

本発明の SNP の遺伝子型を決定するために使用され得る他の方法としては、一本鎖高次構造多型 (SSCP) および変性勾配ゲル電気泳動 (DGGE) が挙げられる (Myers ら、Nature 313:495 (1985))。SSCP は、Orita ら、Proc. Nat. Acad. に記載のように、一本鎖 PCR 産物の電気泳動移動度の変化により、塩基の差異を識別する。一本鎖 PCR 産物は、二本鎖 PCR 産物を加熱するか、もしくはそれ以外で変性させることにより生成され得る。一本鎖核酸は、塩基配列に部分的に依存する二次構造を、再び折りたたむか、もしくは形成し得る。一本鎖増幅産物の異なる電気泳動移動度は、SNP 部位の塩基配列の差異に関連する。DGGE は、多型 DNA に固有の異なる配列依存的安定性および融解特性、ならびに変性勾配ゲルにおける電気泳動移動度パターンの対応する差異に基づいて、SNP 対立遺伝子を識別する (Erllich、編、PCR Technology, Principles and Applications for DNA Amplification、W. H. Freeman and Co、New York、1992、7 章)。

【0223】

配列特異的リボザイム (米国特許第 5, 498, 531 号) はまた、リボザイム切断部位の発生もしくは消失に基づいて SNP を評価するために、使用され得る。完全にマッチする配列は、ヌクレアーゼ切断消化アッセイによるか、もしくは融解温度の差異により、ミスマッチ配列と区別され得る。SNP が制限酵素切断部位に影響する場合、SNP は、制限酵素消化パターンの変化、およびゲル電気泳動により決定される核酸フラグメントの長さの対応する変化により確認され得る。

【0224】

SNP 遺伝子型決定は、例えば、ヒト被験体から生物学的サンプル (例えば、組織、細胞、流体、分泌物などのサンプル) を収集する工程、サンプルの細胞から核酸 (例えば、ゲノム DNA、mRNA もしくは両方) を単離する工程、標的核酸領域のハイブリダイゼーションおよび増幅が生じるような条件下で、標的 SNP を含む単離された核酸の領域に特異的にハイブリダイズする一つ以上のプライマーに、核酸を接触させる工程、そして、本発明の SNP 部位に存在するヌクレオチドを決定する工程、または、いくつかのアッセイにおいては、増幅産物の存在もしくは非存在を検出する工程 (アッセイは、特定の SNP 対立遺伝子が存在するか、もしくは存在しない場合にのみ、ハイブリダイゼーションおよび／もしくは増幅が生じるように設計され得る) を包含し得る。いくつかのアッセイにおいて、増幅産物の大きさは、検出され、そしてコントロールサンプルの長さと比較される；例えば、欠損および挿入は、正常な遺伝子型と比較した増幅産物の大きさの変化により検出され得る。

【0225】

SNP 遺伝子型決定は、以下に記載のような数多くの実用的な適用のために有用である。このような適用の例としては、SNP-疾患関連分析、疾患素因スクリーニング、疾患診断、疾患予後判断、疾患経過モニタリング、個体の遺伝子型に基づく治療戦略の決定 (薬理ゲノミクス)、疾患もしくは薬物に対する応答の見込みに関連した SNP 遺伝子型に基づく治療剤の開発、処置レジメンについての臨床試験のための患者母集団の階層化、個体が治療剤により有害な副作用を経験する可能性の予測、ならびに法医学のようなヒトの確認適用が挙げられるが、これらに限定されない。

【0226】

(SNPと表現型形質との間の遺伝子型関連の分析)

疾患診断、疾患素因スクリーニング、疾患予後、薬物反応性の決定(薬理ゲノム学)、薬物毒性スクリーニングおよび本明細書中に記載される他の用途のためのSNP遺伝子型特定は、代表的に、1種以上の特定のSNPと目的の特定の表現型形質との間の遺伝的関連を最初に確立することに依存する。

【0227】

異なる研究設計が、遺伝的関連研究のために使用され得る(Modern Epidemiology, Lippincott Williams & Wilkins (1998), 609-622)。観察研究は最も頻繁に実施され、この研究において、患者の応答は妨害されない。第1の型の観察研究は、疾患の予測される原因が存在する人のサンプルと、予測される原因が存在しない人の別のサンプルを同定し、次いで、2つのサンプルにおける疾患の発症頻度が比較される。これらの標本抽出された集団はコホートと呼ばれ、この研究は、前向き研究である。他の型の観察研究は、ケース-コントロールまたは後向き研究である。代表的なケース-コントロール研究において、サンプルは、疾患の特定の徴候のような目的の表現型を有する個体(ケース)、および、結論が導かれる集団(標的集団)における表現型(コントロール)を有さない個体から、収集される。次いで、疾患の可能な原因が、過去に遡って調査される。ケース-コントロール研究においてサンプルを収集する時間および費用が、前向き研究にかかるものよりかなり少ないので、ケース-コントロール研究は、少なくとも、探索および発見の段階の間、遺伝的関連の研究において、最も一般的に使用される研究設計である。

【0228】

両方の型の観察研究において、考慮されるべき強力な交絡因子が存在し得る。交絡因子は、疾患の実際の原因および疾患自体の両方に関連するものであり、そして、年齢、性別、民族性ならびに環境因子のような人口統計学的情報を含む。研究において、交絡因子がケースおよびコントロールで適合せず、そして、適切に制御されない場合、偽の関連結果が生じ得る。強力な交絡因子が同定される場合、これらは、以下に説明される分析方法により制御されるべきである。

【0229】

遺伝的関連研究において、試験されるべき目的の原因は、特定の対立遺伝子またはSNP、またはいくつかのSNPからの対立遺伝子もしくはハプロタイプの組合せである。従って、標本抽出された個体からの組織生検(例えば、全血)が収集され得、ゲノムDNAが、目的のSNPについて遺伝子型を特定される。目的の表現型形質に加えて、人口統計学的情報(例えば、年齢、性別、民族性など)、臨床的情報および環境的情報のような、形質の出現に影響を及ぼし得る他の情報が収集されて、サンプルセットをさらに特徴付け、そして定義し得る。多くの場合、これらの因子は、疾患および/またはSNP対立遺伝子頻度に関連することが知られている。見込みのある遺伝子-環境および/または遺伝子-遺伝子の相互作用もまた存在する。遺伝子-環境および遺伝子-遺伝子の相互作用に取り組むための分析方法(例えば、2つの異なる遺伝子における両方の感受性対立遺伝子の存在の効果が、2つの遺伝子における個々の対立遺伝子の効果を合わせたものよりも大きい可能性がある)は、以下に議論される。

【0230】

全ての関連する表現型および遺伝子型情報が得られた後、統計的分析を実施して、対立遺伝子または遺伝子型の存在と個体の表現型特徴との間に任意の有意な相関があるかどうかを決定する。好ましくは、遺伝的関連についての統計的試験を実施する前に、データの検査および精選がまず実施される。サンプルの疫学的および臨床的データは、表およびグラフを用いて、記述統計学によりまとめられ得る。データの評価は、好ましくは、データの完成性、矛盾したエントリおよび異常値についてチェックするために実施される。次いで、 χ^2 乗検定およびt検定(分布が正常でない場合は、ウィルソン順位和検定)を用いて、それぞれ、離散型変数および連続型変数についてのケースとコントロールとの間の有意差についてチェックし得る。遺伝子型の質を保証するために、Hardy-Wein

berg 不均衡検定がケースおよびコントロールについて別個に実施され得る。個々のマーカーについてのケースおよびコントロールの両方における Hardy-Weinberg 不均衡 (HWE) からの有意な偏差は、遺伝子型の誤差の指標であり得る。HWE がマーカーの大半で違反される場合、これは、さらに調査されるべき集団下部構造の指標である。さらに、ケースのみにおいて、Hardy-Weinberg 不均衡は、マーカーの疾患との遺伝的関連を示唆し得る (Genetic Data Analysis, Weir B., Sinauer (1990))。

【0231】

単一の SNP の対立遺伝子が、表現型形質のケースまたはコントロールの状態に関連するかどうかを試験するために、当業者は、ケースおよびコントロールにおける対立遺伝子の頻度を比較し得る。標準的な χ^2 乗検定およびフィッシャーの正確検定が、 2×2 の表 (2 つの SNP 対立遺伝子 $\times$ 2 つの目的の分類形質における結果) について実施され得る。SNP の遺伝子型が関連するかどうかを試験するために、 χ^2 乗検定が、 3×2 の表 (3 つの遺伝子型 $\times$ 2 つの結果) について実施され得る。スコア検定がまた、遺伝子型関連について実施され、ケースおよびコントロールにおける 3 つの遺伝子型頻度 (主なホモ接合型、ヘテロ接合型および少数のホモ接合型) を対照させ、そして、遺伝の 3 つの異なる様式、すなわち、優性 (対比係数 2, -1, -1)、相加的 (対比係数 1, 0, -1) および劣性 (対比係数 1, 1, -2) を用いて、傾向を探索する。少数の対立遺伝子 対 主要な対立遺伝子についてのオッズ比、ならびに、ヘテロ接合性改変体およびホモ接合性改変体 対 野生型の遺伝子型についてのオッズ比が、所望の信頼限界 (通常は 95%) を用いて算出される。

【0232】

混同 (confounder) を制御し、交互作用および効果モディファイアを試験するために、人口統計学的情報 (例えば、年齢、民族および性別) または交互作用要素もしくは効果モディファイア (例えば、公知の主要遺伝子 (例えば、アルツハイマー病についての APOE、または自己免疫疾患についての HLA)) または環境因子 (例えば、肺癌における喫煙) を含む、混乱を生じる可能性のある階層化した因子を用いて、階層化した分析が実施され得る。階層化した関連試験は、0、1 および 2 の改変体の対立遺伝子を有する遺伝子型の序数的性質を考慮に入れる Cochran-Mantel-Haenszel 検定を用いて実施され得る。StatXact による完全検定 (exact test) がまた、計算的に可能な場合実施され得る。混乱モディファイア効果を調節し、交互作用について試験するための別の方法は、SAS または R のような統計的パッケージを用いて、逐次重ロジスティック回帰分析を実施することである。ロジスティック回帰は、モデル構築技術であり、ここで、最もフィットし、かつ最も儉約な (parsimonious) モデルが構築され、二分法の結果 (例えば、特定の疾患を有するか否か) と、一連の独立した変数 (例えば、別個の関連する遺伝子の遺伝子型、ならびに関連する人口統計学因子および環境因子) との間の関連を記述する。最も一般的なモデルは、オッズ比のロジット変換が、変数 (主要効果) とそのクロス積項 (cross-product terms) (交互作用) との一次結合 (linear combination) として表されるものである (Applied Logistic Regression, Hosmer and Lemeshow, Wiley (2000))。特定の変数または交互作用が、結果と有意に関連するかどうかを試験するために、このモデルにおける係数をまず推定し、次いで、ゼロからのその逸脱 (departure) の統計的有意差について試験される。

【0233】

1 つのマーカーについての関連の検定を同時に実施することに加え、ハプロタイプ関連分析がまた、互いに密接に連鎖される多数のマーカーを調べるために実施され得る。試験されるマーカーが、それ自体疾患を生じる変異ではないが、このような変異と連鎖不均衡である場合、ハプロタイプ関連試験は、遺伝子型関連試験または対立遺伝子関連試験よりも強力であり得る。この試験は、なお、疾患が、実際に、ハプロタイプに関する対立遺伝

子の組み合わせにより生じる場合により強力である（例えば、APOEは、互いに非常に密接している2つのSNPにより形成されたハプロタイプである）。ハプロタイプ関連を効果的に実施するために、マーカーマーカー連鎖不均衡の指標（ D' および R^2 の両方）が、代表的には、ハプロタイプ構造を明らかにするために、遺伝子内のマーカーについて算出される。連鎖不均衡における最近の研究（Dalyら、Nature Genetics, 29, 232–235, 2001）は、遺伝子内のSNPが、ブロックパターンで組織化され、ブロック内に高い程度の連鎖不均衡が存在し、そして、ごくわずかの連鎖不均衡しかブロック間に存在しないことを示している。一旦これらが明らかにされると、疾患状態とのハプロタイプ関連が、このようなブロックを用いて実施され得る。

【0234】

ハプロタイプ関連試験は、対立遺伝子関連試験および遺伝子型関連試験と同じ様式で実施され得る。遺伝子における各ハプロタイプは、多対立遺伝子マーカーにおける対立遺伝子と類似する。当業者は、ケースおよびコントロールにおけるハプロタイプの頻度を比較するか、または、異なる対のハプロタイプとの遺伝子関連を試験し得る。プログラム「haplo.score」を用いて、ハプロタイプについてスコア試験がなされ得ることが提案されている（Schaidら、Am. J. Hum. Genet., 70, 425–434, 2002）。この方法において、ハプロタイプはまず、EMアルゴリズムによって推測され、そして、他の因子の調節を可能にする一般化線形モデル（GLM）フレームワークを用いて、スコア試験が実施される。

【0235】

遺伝子関連試験の実施における重要な決定は、有意なレベルの決定であり、試験のp値がそのレベルに到達するときに、有意な関連が示され得る。正のヒットがその後の確認試験において追跡される、探索分析において、調節されていない p 値 <0.2 （寛大な側の意差レベル）が、例えば、SNPの、疾患の特定の表現型特徴との有意な関連についての仮説を作成するために使用され得る。SNPが疾患と関連を有するとみなされるためには、 p 値 <0.05 （当該分野で従来使用されている有意差レベル）が達成されることが好ましい。関連が示されるためには、 p 値 <0.01 （厳密な側の有意差レベル）が達成されることがより好ましい。ヒットが、同じ供給源のより多くのサンプル、または、異なる供給源の異なるサンプルにおける確認分析において追跡される場合、複数の試験についての調節が、実験ワイズ（wise）誤差率を0.05に維持しつつ、過剰数のヒットを避けるように実施される。異なる種類の誤差率をコントロールするための複数の試験について調節するための異なる方法が存在するが、一般に使用されるがやや保守的な方法は、実験ワイズ誤差率またはファミリーワイズ誤差率を制御するためのBonferroni補正である（Multiple comparisons and multiple tests, Westfallら、SAS Institute (1999)）。誤り発見率（FDR）を制御するための並べ替え検定が、より強力であり得る（Benjamini and Hochberg, Journal of the Royal Statistical Society, Series B 57, 1289–1300, 1995, Resampling-based Multiple Testing, Westfall and Young, Wiley (1993)）。多様性を制御するためのこのような方法は、試験が依存的である場合に好まれ、誤り発見率の制御は、実験ワイズ誤差率の制御と対抗するのに十分である。

【0236】

統計学的に有意なマーカーが探索段階で同定された後の異なる集団に由来するサンプルを用いる複製研究において、次いで、メタ分析が異なる研究の証拠を合わせることによって実施され得る（Modern Epidemiology, Lippincott Williams & Wilkins, 1998, 643–673）。利用可能な場合、同じSNPについての当該分野で公知の関連結果がメタ分析に包含され得る。

【0237】

遺伝子型の特定と疾患状態の分類の両方が、誤りを含み得るので、オッズ比およびp値

10

20

30

40

50

が、遺伝子型の特定および疾患分類の誤差率についての種々の推定の際にどのように変化するかを見るために、感度分析を実施し得る。

【0238】

疾患の有病率が異なる下位集団群と関連する場合、ケースとコントロールとの間の下位集団ベースの標本抽出の偏りが、ケースーコントロール関連研究における偽の結果をもたらし得ることは周知である (Ewens および Spielman, Am. J. Hum. Genet. 62, 450-458, 1995)。このような偏りはまた、遺伝的関連研究における統計学的な力の消失をもたらし得る。集団の層化を検出するために、Pritchard および Rosenberg は、疾患と連鎖しないマーカーを分類し、これらのマーカーに関する関連試験の結果を使用して、任意の集団層化が存在するかどうかを決定することを示唆した (Pritchard ら, Am. J. Hum. Gen. 1999, 65: 220-228)。層化が検出される場合、Devlin および Roeder に提案されたようなゲノムコントロール (GC) 法 (Devlin ら, Biometrics 1999, 55: 997-1004) が、集団層化に起因する試験統計のインフレーションを調節するために使用され得る。GC 法は、集団構造レベルの変化に対して堅固であり、かつ、DNA プール設計に適用可能である (Devlin ら, Genet. Epidemiol. 2000, 21: 273-284)。

10

【0239】

15~20 のリンクしないマイクロサテライトマーカーを用いる、Pritchard 法が推奨されるが、集団層化を検出するのに十分な力を得るために、30 以上の二対立遺伝子マーカーを使用することを示唆した。GC 法については、約 60~70 の二対立遺伝子マーカーが、集団層化に起因する試験統計についてのインフレーション因子を推定するために十分であることが示されている (Bacanu ら, Am. J. Hum. Genet. 2000, 66: 1933-1944)。従って、70 の遺伝子間の SNP は、ゲノムスキャンにおいて示されるものとリンクしない領域において選択され得る (Kehoe ら, Hum. Mol. Genet. 1999, 8: 237-245)。

20

【0240】

一旦、個々の危険因子 (遺伝的または非遺伝的) が、疾患に対する素因について見出されると、次の工程は、カテゴリー (例えば、疾患または疾患なし) を予測するための分類 / 予測スキームを設定することであり、このカテゴリーは、個体がその関連する SNP の遺伝子型および他の非遺伝的危険因子に依存しているかということである。別個の形質についてのロジスティック回帰、および、連続的な形質についての線形回帰は、このような仕事についての標準的な技術である (Applied Regression Analysis, Draper and Smith, Wiley (1998))。さらに、他の技術がまた、分類を設定するために使用され得る。このような技術としては、異なる方法の性能の比較における用途に適切な MART、CART、神経ネットワークおよび判別分析が挙げられるが、これらに限定されない (The Elements of Statistical Learning, Hastie, Tibshirani & Friedman, Springer (2002))。

30

【0241】

(疾患の診断および素因のスクリーニング)

遺伝子型と疾患に関連する表現型との間の関連 / 相関に関する情報は、いくつかの方法で活用され得る。例えば、1 つ以上の SNP と、処置が利用可能な疾患に対する素因との間の高度に統計的に有意な関連の場合は、個体におけるこのような遺伝子型パターンの検出は、処置の即時管理、または、少なくとも、個体の定期的なモニタリングの制度を正当化し得る。子供をもうけようと意図している夫婦における、深刻な疾患に関連する感受性対立遺伝子の検出はまた、その生殖決定において、夫婦に価値あるものであり得る。SNP とヒトの疾患との間の、弱い、なお統計学的に有意な関連の場合、即時の治療的介入またはモニタリングは、感受性対立遺伝子または SNP を検出した後に正当化されないこともある。それにもかかわらず、被験体は、単純なライフスタイルの変化 (例えば、食事

40

50

、運動)を始めることを動機付けされ得、このライフスタイルの変化は、個体がほとんど、または全く費用をかけずに達成され得るが、個体が感受性対立遺伝子を有することによって危険性が増加し得る、状態を発症する危険性を減少するという、強力な利点を与え得る。

【0242】

本発明のSNPは、異なる方法で、個体における脳卒中および関連する病態に対して寄与し得る。いくつかの多型は、タンパク質コード配列内で生じ、そして、タンパク質の構造に影響を及ぼすことによって、疾患の表現型に寄与する。他の多型が、非コーディング領域で生じるが、例えば、複製、転写および／または翻訳への影響を介して、間接的に表現型上の効果を発揮し得る。単一のSNPが、1つ以上の表現型形質に影響を及ぼし得る。同様に、単一の表現型形質は、異なる遺伝子の複数のSNPにより影響を受け得る。

10

【0243】

本明細書において使用する場合、「診断する」、「診断」および「診断薬」という用語は、これらに限定されないが、以下のいずれかを含む：個体が現在罹患している恐れがある血管疾患の検出、素因／感受性のスクリーニング（すなわち、個体の脳卒中を有する危険性、例えば、個体が将来脳卒中を有する危険性が増加または減少しているかどうかの決定）、血管疾患を有しているまたは脳卒中を有したことがある個体における、血管疾患または脳卒中の特定の型またはサブクラスの決定、以前になされた脳卒中または血管疾患の診断の確認または強化、個体が利益を得る可能性が最も高い治療的もしくは予防的な薬剤もしくはストラテジーを決定するため、または患者に特定の治療的もしくは予防的な薬剤もしくはストラテジーから利益を得る可能性があるかどうかを予測するための個体の薬理ゲノム学的評価、患者が、特定の治療的または予防的な薬剤またはストラテジーに由来する毒性のまたは他の望ましくない副作用を経験する可能性があるかどうかの予測、脳卒中を有したことがあるまたは血管疾患を有している個体の将来の予後の評価、および脳卒中を既に有したことがある個体が、将来再び1回以上の脳卒中を有する（すなわち、再発性脳卒中の）危険性の決定。そのような診断用途は、本発明の個別のSNPにも、またはそれらの組合せもしくはSNPハプロタイプにも基づき得る。

20

【0244】

ハプロタイプは、例えば、特定のゲノム領域が、特定の表現型に影響を与える遺伝子座を有するかどうかを決定するために、より少ない数のSNPが遺伝子型を特定され得る点で、特に有用である（例えば、連鎖不均衡ベースのSNP関連分析）。

30

【0245】

連鎖不均衡(LD)とは、所定の集団における各対立遺伝子の存在の別個の頻度から予測されるものよりも多い頻度での、2つ以上の異なるSNP部位における対立遺伝子の同時遺伝（例えば、選択的なヌクレオチド）をいう。独立して遺伝される2つの対立遺伝子の同時遺伝の予測される頻度は、第1の対立遺伝子の頻度に第2の対立遺伝子の頻度を乗じたものである。予測された頻度で同時に生じる対立遺伝子は、「連鎖不均衡」であると言われる。対照的に、LDは、2つ以上の異なるSNP部位における対立遺伝子の間の任意の非ランダムな遺伝的関連をいい、この遺伝的関連は一般に、染色体に沿う2つの遺伝子座の物理的な近接性に起因する。LDは、2つ以上のSNP部位が、所定の染色体上で互いに密接に物理的に近接している場合に生じ得、従って、これらのSNP部位における対立遺伝子は、1つのSNP部位における特定のヌクレオチド（対立遺伝子）が、近くに位置する異なるSNP部位における特定のヌクレオチド（対立遺伝子）と非ランダムな関連を示す結果のために、複数の世代について分離されていないままである傾向がある。従って、SNP部位の1つの遺伝子型を特定することにより、LDにおける他のSNPの遺伝子型を特定したものとほとんど同じ情報が生じる。

40

種々の程度のLDが、いくつかのSNPが他よりもより密接に関連している（すなわち、LDにおいてより強い）という結果を有する2つ以上のSNPの間で遭遇され得る。さらに、染色体に沿ってLDが延びる物理的な距離は、ゲノムの異なる領域間で異なり、従って、LDが生じるために必要とされる2つ以上のSNP部位の間の物理的分離の程度は、

50

ゲノムの異なる領域の間で異なり得る。

【0246】

診断目的および類似の用途の場合、特定のSNP部位が、脳卒中および関連する病態に対する素因（例えば、そうした状態と有意な統計学的関連性があり、かつ／またはそうした状態の原因となる多型として認識される素因）を決定するために有用であることが見出されるならば、当業者であれば、このSNP部位を有するLD中にある他のSNP部位もまた、そうした状態を診断するために有用であろうことを認識するであろう。したがって、実際に疾患を生じる（原因となる）多型ではないが、このような原因となる多型を有するLD中にある多型（例えば、SNPおよび／またはハプロタイプ）がまた、有用である。このような場合、原因となる多型を有するLD中にある多型の遺伝子型は、原因となる多型の遺伝子型の予測となり、従って、原因となるSNPにより影響を受ける表現型（例えば、脳卒中）の予測となる。従って、原因となる多型を有するLD中にある多型マーカーは、診断マーカーとして有用であり、そして、実際の原因となる多型が未知である場合、特に有用である。

10

【0247】

1つ以上の原因となる多型を有するLD中（および／またはある状態と有意な統計学的関連性がある1つ以上の多型を有するLD中）にあり、したがって、診断のために使用される、原因となる／関連性のある（1種以上の）SNPと同じ状態を診断するために有用であり得る多型の例として、例えば、原因となる／関連性のあるSNPと同じ遺伝子領域、タンパク質コード領域またはmRNA転写物コード領域の中の他のSNP、原因となる／関連性のあるSNPと同じエクソンまたは同じイントロンの中の他のSNP、原因となる／関連性のあるSNPと同じハプロタイプブロックの中の他のSNP、原因となる／関連性のあるSNPと同じ遺伝子間領域の中の他のSNP、原因となる／関連性のあるSNPを有する遺伝子の外側ではあるがそれに近いSNP（例えば、遺伝子の境界の5'側または3'側のいずれかの6kb以内）が挙げられる。そのような有用なLD SNPは、例えば、表4に開示されるSNPの間から選択され得る。

20

【0248】

ヒトのゲノムにおける連鎖不均衡は、以下の文献で総説されている：

【0249】

【数1】

30

Wall *et*

al., "Haplotype blocks and linkage disequilibrium in the human genome," *Nat Rev Genet.* 2003 Aug;4(8):587-97 (Aug. 2003); Garner *et al.et al.*, "On selecting markers for association studies: patterns of linkage disequilibrium between two and three diallelic loci," *Genet Epidemiol.* 2003 Jan;24(1):57-67 (Jan. 2003); Ardlie *et al.et al.*, "Patterns of linkage disequilibrium in the human

【0250】

【数 2】

genome," *Nat Rev Genet.* 2002 Apr;3(4):299-309 (Apr. 2002); (erratum in *Nat Rev Genet* 2002 Jul;3(7):566 (Jul. 2002); and Remm *et al. et al.*, "High-density genotyping and linkage disequilibrium in the human genome using chromosome 22 as a model," *Curr Opin Chem Biol.* 2002 Feb;6(1):24-30 (Feb. 2002); J.B.S. Haldane, "JBS (1919) The combination of linkage values, and the calculation of distances between the loci of linked factors," *J Genet* 8:299-309 (1919); G. Mendel, *G. (1866) Versuche über Pflanzen-Hybriden. Verhandlungen des naturforschenden Vereines in Brünn [(Proceedings of the Natural History Society of Brünn)]* (1866); Lewin B (1990) *Genes IV*, B. Lewin, ed., . Oxford University Press, N.Y.ew York, USA (1990); D.L. Hartl DL and A.G. Clark AG (1989) *Principles of Population Genetics 2nd ed.*, . Sinauer Associates, Inc., Ma Sunderland, Mass., USA (1989); J.H. Gillespie JH (2004) *Population Genetics: A Concise Guide. 2nd ed.*, . Johns Hopkins University Press. (2004) USA; R.C. Lewontin, "RC (1964) The interaction of selection and linkage. I. General considerations; heterotic models," *Genetics* 49:49-67 (1964); P.G. Hoel, PG (1954) *Introduction to Mathematical Statistics 2nd ed.*, John Wiley & Sons, Inc., N.Y. New York, USA (1954); R.R. Hudson, RR "(2001) Two-locus sampling distributions and their application," *Genetics* 159:1805-1817 (2001); A.P. Dempster AP, N.M. Laird, D.B. NM, Rubin, "DB (1977) Maximum likelihood from incomplete data via the EM algorithm," *J R Stat Soc* 39:1-48 (1977); L. Excoffier L, M. Slatkin, M "(1995) Maximum-likelihood estimation of molecular haplotype frequencies in a diploid population," *Mol Biol Evol* 12(5):921-927 (1995); D.A. Tregouet DA, S. Escolano S, L. Tiret L, A. Mallet A, J.L. Golmard, JL "(2004) A new algorithm for haplotype-based association analysis: the Stochastic-EM algorithm," *Ann Hum Genet* 68(Pt 2):165-177 (2004); A.D. Long AD and C.H. Langley CH, " (1999) The power of association studies to detect the contribution of candidate genetic loci to variation in complex traits," *Genome Research* 9:720-731 (1999); A. Agresti, A (1990) *Categorical Data Analysis.*, John Wiley & Sons, Inc., N.Y. New York, USA (1990); K. Lange, K (1997) *Mathematical and Statistical Methods for Genetic Analysis.*, . Springer-Verlag New York, Inc., N.Y. New York, USA (1997); The International HapMap Consortium, "(2003) The International HapMap Project," *Nature* 426:789-796 (2003); The International HapMap Consortium, " (2005) A haplotype map of the human genome," *Nature* 437:1299-1320 (2005); G.A. Thorisson GA, A.V. Smith AV, L. Krishnan L, L.D. Stein LD (2005), "The International HapMap Project Web Site," *Genome Research* 15:1591-1593 (2005); G. McVean, C.C.A. G, Spencer CCA, R. Chaix R (2005), "Perspectives on human genetic variation from the HapMap project," *PLoS Genetics* 1(4):413-418 (2005); J.N. Hirschhorn JN, M.J. Daly, MJ "(2005) Genome-wide association studies for common diseases and complex traits," *Nat Genet* 6:95-108 (2005); S.J. Schrod, " SJ (2005) A probabilistic approach to large-scale association scans: a semi-Bayesian method to detect disease-predisposing alleles," *SAGMB* 4(1):31 (2005); W.Y.S. Wang

10

20

30

40

【 0 2 5 1 】

【数 3】

WYS, B.J. Barratt BJ, D.G. Clayton DG, J.A. Todd, "JA (2005) Genome-wide association studies: theoretical and practical concerns," *Nat Rev Genet* 6:109-118 (2005); J.K. . Pritchard JK, M. Przeworski, "M (2001) Linkage disequilibrium in humans: models and data," *Am J Hum Genet* 69:1-14 (2001).

上述のように、本発明の1つの局面は、照会SNPから特定のLDの距離にあるSNPがまた、脳卒中を有するかまたは脳卒中を発症する増加した危険性または減少した危険性を同定するための確実なマーカーとして使用され得るという発見である。本明細書において使用される場合、用語「照会SNP」とは、遺伝子型決定の結果および解析、または、本願に記載される実際に行った実施例において例示されるような他の適切な実験方法を用いて、疾患の増加した危険性または減少した危険性に関連することが見出されたSNPをいう。本明細書において使用される場合、用語「LD SNP」とは、本願に記載される計算方法の下で、「照会SNP」とLDであることに起因して、疾患の増加した危険性または減少した危険性に関連するSNPとして特徴付けられたSNPをいう。以下、出願人は、特定のSNPが照会SNPとLDであるかどうかを当業者が決定し得る計算方法を記載する。パラメーター r^2 は、マーカー間の連鎖不均衡の程度を特徴付けるために、遺伝学の分野において一般に使用される(Hudson, 2001)。本明細書において使用される場合、用語「～とLDである」とは、照会SNPに対し、 r^2 のようなパラメーターの閾値の上で測定される特定のSNPをいう。

【0252】

現在、ある集団から得られた染色体のサンプルにおいて遺伝子の改変を直接観察することは、通常行われていることである。マーカーAおよびBについて、同じ染色体上に位置する2つの遺伝子マーカーにおいて、遺伝子型のデータを有すると仮定する。さらに、2つの対立遺伝子が、これらの2つのマーカーの各々において分離しており、その結果、対立遺伝子 A_1 および A_2 がマーカーAにおいて見出され得、そして、対立遺伝子 B_1 および B_2 がマーカーBにおいて見出され得ると仮定する。また、これらの2つのマーカーが、ヒトの常染色体上にあると推定する。特定の個体について試験し、そして、これらの対立遺伝子が、両方のマーカーにおいてヘテロ接合性であることを見出し、その結果、その2つのマーカーの遺伝子型が $A_1 A_2 B_1 B_2$ である場合、2つの可能な構成が存在する：問題の個体が、1つの染色体上に対立遺伝子 $A_1 B_1$ を有し得、そして、残りの染色体上に対立遺伝子 $A_2 B_2$ を有し得る；あるいは、個体は、一方の染色体上に対立遺伝子 $A_1 B_2$ を有し得、そして、もう一方の染色体上に対立遺伝子 $A_2 B_1$ を有し得る。染色体上の対立遺伝子の配列は、ハプロタイプと呼ばれる。この例において、個体は、ハプロタイプ $A_1 B_1 / A_2 B_2$ または $A_1 B_2 / A_2 B_1$ を有し得る（より完全な説明については、HartlおよびClark(1989)を参照のこと）。連鎖平衡の概念は、ハプロタイプの頻度を、対立遺伝子の頻度に対して関連付ける。

【0253】

個体のサンプルが、より大きな集団から選択されると推定する。各々が2つの対立遺伝子を有する上記2つのマーカーを考慮すると、以下の4つの可能なハプロタイプが存在する： $A_1 B_1$ 、 $A_1 B_2$ 、 $A_2 B_1$ および $A_2 B_2$ 。以下の式を用いて、これらの4つのハプロタイプの頻度を表す：

$$P_{11} = \text{freq}(A_1 B_1) \quad (1)$$

$$P_{12} = \text{freq}(A_1 B_2) \quad (2)$$

$$P_{21} = \text{freq}(A_2 B_1) \quad (3)$$

$$P_{22} = \text{freq}(A_2 B_2) \quad (4)。$$

【0254】

2つのマーカーにおける対立遺伝子の頻度は、異なるハプロタイプの頻度の合計であり

、単一のマーカーの対立遺伝子の頻度を2つのマーカーのハプロタイプの頻度に対して関連付ける、類似の式のセットを記述することは簡単である：

$$p_1 = \text{freq}(A_1) = P_{11} + P_{12} \quad (5)$$

$$p_2 = \text{freq}(A_2) = P_{21} + P_{22} \quad (6)$$

$$q_1 = \text{freq}(B_1) = P_{11} + P_{21} \quad (7)$$

$$q_2 = \text{freq}(B_2) = P_{12} + P_{22} \quad (8)。$$

【0255】

各マーカーにおける4つのハプロタイプの頻度と、対立遺伝子の頻度とは、合計して1の頻度にならなければならないことに注意されたい：

$$P_{11} + P_{12} + P_{21} + P_{22} = 1 \quad (9)$$

$$p_1 + p_2 = 1 \quad (10)$$

$$q_1 + q_2 = 1 \quad (11)。$$

【0256】

2つのマーカーにおける対立遺伝子の間に相関がない場合、ハプロタイプの頻度は、複合対立遺伝子の積に近似することを予想する。したがって、

【0257】

【数4】

$$P_{11} \approx p_1 q_1 \quad (12)$$

$$P_{12} \approx p_1 q_2 \quad (13)$$

$$P_{21} \approx p_2 q_1 \quad (14)$$

$$P_{22} \approx p_2 q_2 \quad (15)$$

【0258】

となる。

【0259】

これらの近似式(12)～(15)は、2つのマーカーの間に独立した組み合わせが存在する、すなわち、2つのマーカーにおける対立遺伝子は、一緒に、不規則に生じる、という連鎖平衡の概念を表す。これらは、近似値として表される。なぜならば、連鎖平衡および連鎖不均衡は、代表的には、染色体のサンプルの特性と考えられる概念であり；したがって、これらは、サンプル収集のプロセスに起因して、確率変動に対して感度が高いからである。経験的に、多くの対の遺伝子マーカーが、連鎖平衡であるが、確実に、全ての対が連鎖平衡であるわけではない。

【0260】

上記の連鎖平衡の概念を確立したので、出願人は、連鎖不均衡(LD)の概念を説明し得る。LDは、連鎖平衡からの逸脱である。 $A_1 B_1$ ハプロタイプの頻度が、(12)において数学的に記述された連鎖平衡の仮定の下での A_1 および B_1 についての対立遺伝子の積に近似するので、連鎖平衡からの偏差の量についての単純な指標は、これら2つの量における差、D

$$D = P_{11} - p_1 q_1 \quad (16)$$

であり、 $D = 0$ は、完全な連鎖平衡を示す。 $D = 0$ からの実質的な偏差は、試験される染色体のサンプルにおけるLDを示す。Dがとり得る最大値および最小値を含めた、Dの多くの特性が、Lewontin(1964)において考察される。数学的には、基本的な代数学を用いて、Dがハプロタイプの観点だけから記述され得ることが示され得る：

$$D = P_{11} P_{22} - P_{12} P_{21} \quad (17)。$$

【0261】

Dを二乗し、その後、 A_1 、 A_2 、 B_1 および B_2 の対立遺伝子の頻度の積で割ることによってDを変換すると、その結果得られる r^2 と呼ばれる量は、統計学において一般に使用されるピアソンの相関係数の二乗と等価である(例えば、Hoe1, 1954)。

【0262】

【数 5】

$$r^2 = \frac{D^2}{p_1 p_2 q_1 q_2} \quad (18)$$

【0263】

Dについて、0に近い r^2 の値は、サンプルセットにおいて試験される2つのマーカー間の連鎖平衡を示す。 r^2 の値が増加するにつれて、これら2つのマーカーは連鎖不均衡であるといわれる。 r^2 がとり得る値の範囲は、0～1である。 $r^2 = 1$ のとき、これら2つのマーカーにおける対立遺伝子の間には完全な相関が存在する。

【0264】

さらに、上述の量はサンプル特異的なものである。従って、研究されるサンプルに特異的な表記を公式化する必要がある。ここで考察されるアプローチにおいて、主要な関心となるのは以下の3つの型のサンプルである：(i) 疾患に関連する表現型により影響を受ける個体からの染色体のサンプル(症例)、(ii) 疾患に関連する表現型により影響を受けない個体から得られた染色体のサンプル(対照)、ならびに(iii) ハプロタイプの構築およびペアワイズの連鎖不均衡の計算のために使用される標準的なサンプルセット。以下に記載される方法の展開において使用される対立遺伝子の頻度について、症例または対照のいずれかのサンプルセットを示すために、さらなるサブスクリプトが追加される。

【0265】

$$p_{1,cs} = \text{freq}(\text{症例における } A_1) \quad (19)$$

$$p_{2,cs} = \text{freq}(\text{症例における } A_2) \quad (20)$$

$$q_{1,cs} = \text{freq}(\text{症例における } B_1) \quad (21)$$

$$q_{2,cs} = \text{freq}(\text{症例における } B_2) \quad (22)$$

同様に、

$$p_{1,ct} = \text{freq}(\text{対照における } A_1) \quad (23)$$

$$p_{2,ct} = \text{freq}(\text{対照における } A_2) \quad (24)$$

$$q_{1,ct} = \text{freq}(\text{対照における } B_1) \quad (25)$$

$$q_{2,ct} = \text{freq}(\text{対照における } B_2) \quad (26)。$$

【0266】

ロバストな連鎖不均衡の計算には、十分に容認されるサンプルセットが必要であるので、International HapMap Project (The International HapMap Consortium 2003, 2005; Thorissonら、2005; McVeanら、2005) から得られるデータが、ペアワイズの r^2 値の計算のために使用され得る。実際、国際HapMapプロジェクトのために遺伝子型決定されたサンプルは、観察される遺伝的バリエーションのパターンから、十分な数の染色体が試験して有意義かつロバストな結論を導くように、種々のヒト部分集団からの代表例として選択された。International HapMap Projectのウェブサイト(hapmap.org)は、プロジェクトの説明、利用された方法および試験されたサンプルを含む。このようなデータ中に存在するパターンの意味を得るために経験的なデータを試験することも有用である。

【0267】

ハプロタイプの頻度は、上記の式(18)においては明白な独立変数であった。しかし、2マーカーのハプロタイプの頻度を知るためには、位相が二重ヘテロ接合性サンプルについて決定されることを必要とする。試験されるデータにおいて位相が未知であるとき、遺伝子型データから位相を推論するために種々のアルゴリズムが使用され得る。この問題は、以前に考察されており、その考察においては、 $A_1 A_2 B_1 B_2$ の2つのSNP遺伝子型を有する二重ヘテロ接合性の個体は、以下の2つの異なる染色体セットのうちの1つを有し得る： $A_1 B_1 / A_2 B_2$ または $A_1 B_2 / A_2 B_1$ 。ハプロタイプの頻度を推定するための1つのこのようなアルゴリズムは、Dempsterら(1977)によって

最初に公式化された、期待値最大化 (EM) アルゴリズムである。このアルゴリズムは、しばしば、遺伝子型データからハプロタイプの頻度を推論するために、遺伝学において使用される (例えば、ExcoffierおよびSlatkin、1995; Tregouetら、2004)。2つのSNPについての場合がここで検査されているが、EMアルゴリズムは、対立遺伝子の頻度とサンプルサイズとが小さ過ぎないという条件で、誤差がほとんどないということに注意すべきである。 r^2 値に対するインパクトは、代表的には無視できる。

【0268】

10 相関する遺伝子マーカーは情報を共有するので、疾患に関連するSNPマーカーを用いたLDにおけるSNPマーカーの照会もまた、疾患の関連を検出するために十分な検出力を有し得る (LongおよびLangley、1999)。疾患に関連する対立遺伝子を直接見出す検出力と、疾患との関連性を間接的に検出する検出力との間の関係性は、PritchardおよびPrzeworski (2001) によって調査された。真っ直ぐに向かう (straight-forward) 偏差において、疾患に関連する遺伝子座と比較して、サンプルサイズが係数

【0269】

【数6】

$$\frac{1}{r^2}$$

20

【0270】

(式(18)の逆数) によって増加される場合、疾患に関連する遺伝子座と連鎖不均衡であるマーカーの遺伝子座において疾患との関連性を間接的に検出する検出力は、疾患に関連する遺伝子座において疾患との関連性を直接検出する検出力とほぼ同じであることが示され得る。

【0271】

従って、N個のサンプルを有する実験を用いて、疾患との関連性を間接的に検出する検出力を計算した場合、(実際の疾患に感受性のある遺伝子座において) 疾患との関連性を直接検出するのと等価な検出力は、およそ r^2 N個のサンプルを用いる実験を必要とする。検出力、サンプルサイズおよび連鎖不均衡の間のこの基本的な関係性を用いて、疾患状態に直接関連するSNPマーカーと連鎖不均衡状態にある遺伝子型決定マーカーが、疾患との関連性を間接的に検出する十分な検出力を有するかどうかを決定する際に有用な r^2 閾値を導出し得る。

30

【0272】

間接的なプロセスによる疾患に関連するマーカーを検出する検出力の導出を開始するために、以下のように有効な染色体サンプルサイズを規定する：

【0273】

【数7】

$$n = \frac{4N_{cs}N_{ct}}{N_{cs} + N_{ct}}; \quad (27)$$

40

【0274】

上記式において、 N_{cs} および N_{ct} は、それぞれ、二倍体の症例および対照の数である。この式は、症例と対照の数が等価ではない状況を扱うために必要となる。症例と対照のサンプルサイズが等しい場合、すなわち、 $N_{cs} = N_{ct} = N$ である場合、染色体の有効数の値は、予想通り、単に、 $n = 2N$ である。検出力を、有意性レベル α について計算させる (その結果、 α を下回る従来のP値が、統計的に有意であるとみなされる)。標準的なガウス分布の関数を

【0275】

50

【数 8】

 $\Phi(\bullet)$

【0 2 7 6】

として定義する。数学的には、

【0 2 7 7】

【数 9】

$$\Phi(x) = \frac{1}{\sqrt{2\pi}} \int_{-\infty}^x e^{-\frac{\theta^2}{2}} d\theta \quad (28)$$

10

【0 2 7 8】

である。あるいは、以下の誤差関数表記 (E r f)

【0 2 7 9】

【数 1 0】

$$\Phi(x) = \frac{1}{2} \left[1 + \text{Erf} \left(\frac{x}{\sqrt{2}} \right) \right] \quad (29)$$

【0 2 8 0】

20

がまた使用され得る。

【0 2 8 1】

例えば、 $\Phi(1.644854) = 0.95$ である。 r^2 の値は、間接的な照会により疾患との関連性を検出する検出力の予め特定された最小量を得るために導出され得る。LD-SNPマーカーが、疾患に関連する対立遺伝子を有するものであり得、それゆえ、このアプローチが、全ての間接的なプロセスによる検出力の結果が少なくとも照会したSNPマーカーと同程度に大きいと予測されるような、下界モデルを構成することに注意されたい。

【0 2 8 2】

β により、本当に疾患に関連するマーカーを検出しない誤り率を示す。従って、 $1 - \beta$ は、統計学的な検出力の古典的な定義である。Pritchard-Pzeworskiの結果をサンプルサイズへと代入すると、 α の有意性レベルにおいて疾患との関連性を検出する検出力は、以下の近似

30

【0 2 8 3】

【数 1 1】

$$1 - \beta \cong \Phi \left[\frac{|q_{1,cs} - q_{1,ct}|}{\sqrt{\frac{q_{1,cs}(1 - q_{1,cs}) + q_{1,ct}(1 - q_{1,ct})}{r^2 n}}} - Z_{1-\alpha/2} \right]; \quad (30)$$

40

【0 2 8 4】

により与えられ、上記式において、 Z_u は、 u ($u \in (0, 1)$)において評価した標準的な正規累積分布の逆数である。 $Z_u = \Phi^{-1}(u)$ (ここで、 $\Phi(\Phi^{-1}(u)) = \Phi^{-1}(\Phi(u)) = u$ である)。例えば、 $\alpha = 0.05$ に設定し、従って、 $1 - \alpha/2 = 0.975$ である場合、 $Z_{0.975} = 1.95996$ が得られる。次に、 T の最小検出力の閾値に等しい検出力を設定し、

【0 2 8 5】

【数 1 2】

$$T = \Phi \left[\frac{\frac{|q_{1,cs} - q_{1,cf}|}{\sqrt{\frac{q_{1,cs}(1-q_{1,cs}) + q_{1,cf}(1-q_{1,cf})}{r^2 n}}}}{r^2 n} - Z_{1-\alpha/2} \right] \quad (31)$$

【0 2 8 6】

そして、 r^2 について解くと、以下の閾値 r^2 が得られる：

【0 2 8 7】

10

【数 1 3】

$$r_T^2 = \frac{[q_{1,cs}(1-q_{1,cs}) + q_{1,cf}(1-q_{1,cf})]}{n(q_{1,cs} - q_{1,cf})^2} \left[\Phi^{-1}(T) + Z_{1-\alpha/2} \right] \quad (32)$$

【0 2 8 8】

あるいは、

【0 2 8 9】

【数 1 4】

20

$$r_T^2 = \left(\frac{Z_T + Z_{1-\alpha/2}}{n} \right) \left[\frac{q_{1,cs} - (q_{1,cs})^2 + q_{1,cf} - (q_{1,cf})^2}{(q_{1,cs} - q_{1,cf})^2} \right] \quad (33)$$

【0 2 9 0】

r^2 が、照会 SNP と、この照会 SNP と種々のレベルの LD にある他の多数の SNP との間で計算されると仮定する。閾値

【0 2 9 1】

【数 1 5】

 r_T^2

30

【0 2 9 2】

は、照会 SNP と、潜在的な LD SNP との間の連鎖不均衡の最小値であり、その結果、LD SNP は、依然として、疾患との関連性を検出するための T 以上の検出力を保持する。例えば、SNP rs 200 が症例－対照の疾患－関連性研究において遺伝子型決定され、SNP rs 200 が疾患の表現型と関連することが見出されると仮定する。さらに、1,000 個の症例の染色体においては、少数の対立遺伝子の頻度が 16% であるが見出され、1,000 個の対照の染色体においては、少数の対立遺伝子の頻度が 10% であるが見出されたと仮定する。これらの測度を考慮すると、0.05 の有意性レベルにおいて疾患との関連性を検出する検出力は、極めて高い、すなわち、対立遺伝子関連性試験を用いて、およそ 98% であったことを、実験前に、推測し得る。式 (32) を適用すると、 r^2 の最小値を計算して、疾患との関連性を間接的に評価し、検出力の閾値レベルについて、SNP rs 200 における少数の対立遺伝子が、本当に疾患に対する素因であると考えることができる。検出力の閾値レベルを 80% に設定するとき、

40

【0 2 9 3】

【数 1 6】

 r_T^2

【0 2 9 4】

= 0.489 は、上記のものと同一有意性レベルおよび染色体の数を与える。従って、rs 200 が 0.489 よりも大きいペアワイズの r^2 値を有するあらゆる SNP は、80

50

%より大きい疾患との関連性を検出する検出力を有すると期待される。さらに、この結果は、LD SNPが、照会 SNP rs 200との連鎖不均衡によってのみ疾患に関連付けられるような保存的なモデルを考慮する。

【0295】

疾患の表現型（例えば、脳卒中）を有する特定の SNP および／または SNP ハプロタイプの寄与または関連は、本発明の SNP を使用して、その遺伝子型を有さない個体と比較して、特定の遺伝子型の結果として検出可能な形質（例えば、脳卒中）を発現する個体、または、その後に、検出可能な形質（例えば、脳卒中）を発現する危険性を増加もしくは減少してその遺伝子型を配置する個体を同定し得る、優れた診断試験を開発し得る。本明細書中で使用される場合、診断は、単一の SNP または一群の SNP に基づき得る。複数の SNP（例えば、表 1 および／または表 2 に提供される SNP の、2、3、4、5、6、7、8、9、10、11、12、13、14、15、16、17、18、19、20、24、25、30、32、48、50、64、96、100、または、これらの間の任意の数、もしくはこれ以上）の組合せた検出は、代表的に、正確な診断の可能性を増加する。例えば、脳卒中と関連することが公知の単一の SNP の存在は、個体が脳卒中を有する危険性があるという、20%の可能性を示唆し得るのに対して、各々が脳卒中と関連する5つの SNP の検出は、個体が脳卒中を有する危険性があるという、80%の可能性を示唆し得る。診断もしくは素因のスクリーニングの精度をさらに高めるために、本発明の SNP の分析は、脳卒中の他の多型もしくは他の危険因子（例えば、疾患の症状、病理学的特徴、家族歴、食事、環境因子またはライフスタイル因子）の分析と組合せられ得る。

【0296】

当然、脳卒中の処置、予防もしくは診断において、本発明は一般に、脳卒中を有する危険性のある（または危険性の低い）個体、および／または、脳卒中に関連する病理（例えば血管疾患）の絶対的な同定は提供しないが、むしろ、統計的に有意な関連結果に基づいて、疾患を発症する（例えば、脳卒中を有する）程度もしくは可能性の特定の増加（または減少）を示唆することは、当業者により理解される。しかし、この情報は、例えば、予防処置を開始するため、または、1つ以上の有意な SNP もしくは SNP ハプロタイプを保有する個体に、軽微な臨床症状のような警告的な徴候を予見するため、または、初期段階で状態の処置を同定および開始するために、状態の発生をモニターする、定期的な健康診断を有するために使用され得るものとして、非常に価値がある。適時処置されないと非常に衰弱するかまたは致死である疾患の場合特に、潜在的な素因の知識が、たとえ、この素因が絶対的なものでないとしても、効率的に処置するためのまさに有意な様式に貢献する可能性がある。

【0297】

本発明の診断技術は、種々の方法論（例えば、ハプロタイプ決定のための個体の染色体の分析を可能にする方法、家族研究、単一精子 DNA 分析または体細胞ハイブリッドが挙げられる）を採用して、検出可能な形質を発症する危険性の増加もしくは減少に関連する SNP もしくは SNP パターンを試験被験体が有するかどうか、または、個体が特定の多型／変異の結果として検出可能な形質を罹患するかどうかを決定し得る。本発明の診断を用いて分析された形質は、脳卒中に関連する病理および傷害において通常観察される、任意の検出可能な形質であり得る。

【0298】

本発明の別の局面は、個体が、1つ以上の形質を発症する危険性がある（または危険性が低い）かどうか、または、個体が、特定の形質が原因となる対立遺伝子もしくは形質が影響を与える対立遺伝子を保有する結果として、1つ以上の形質を発現するかどうかを決定する方法に関連する。これらの方法は一般に、個体から核酸サンプルを得る工程、および、この核酸サンプルをアッセイして、1つ以上の SNP 位置にどのヌクレオチドが存在するかを決定する工程を包含し、ここで、アッセイされるヌクレオチドは、形質を発症する危険性の増加もしくは減少の指標、または、個体が、特定の形質が原因となる対立遺伝子もしくは形質が影響を与える対立遺伝子を保有する結果として、1つ以上の形質を発現

することの指標である。

【0299】

別の実施形態において、本発明のSNP検出試薬を用いて、個体が、遺伝子発現（集合的に、細胞もしくは体液の「遺伝子応答」）のレベル（例えば、サンプル中のmRNAもしくはタンパク質の濃度など）またはパターン（例えば、発現の反応速度論、分解速度、安定性プロファイル、Km、Vmaxなど）に影響を及ぼす、1つ以上のSNP対立遺伝子を有するかどうかを決定する。このような決定は、（例えば、核酸アレイ、RT-PCR、TaqManアッセイもしくは質量分析を用いることによって）mRNAもしくはタンパク質の発現をスクリーニングすること、個体において変更された発現を有する遺伝子を同定すること、変更された発現を有する遺伝子の発現に影響を与え得る、表1および／もしくは表2に開示されるSNPの遺伝子型（例えば、変更された発現を有する遺伝子内および／もしくはその周囲にあるSNP、調節／制御領域にあるSNP、変更された発現を有する遺伝子の発現に影響を与え得る経路に關与する他の遺伝子内および／もしくはその周囲にあるSNP、または、遺伝子型が特定され得る全てのSNP）を特定すること、ならびに、SNP遺伝子型を変更された遺伝子発現と相関させることによって達成され得る。この様式において、特定のSNP部位における特定のSNP対立遺伝子は、遺伝子発現に影響を与えると同定され得る。

10

【0300】

（薬理ゲノム学および治療学／薬物開発）

本発明は、特定の治療剤もしくは薬学的化合物、またはこのような化合物のクラスに対して、特定のSNP対立遺伝子もしくはハプロタイプもしくはディプロタイプを有する被験体の薬理ゲノム学を評価するための方法を提供する。薬理ゲノム学は、臨床的に有意な遺伝性のバリエーション（例えば、SNP）が、影響を受けた人における変化した薬物の性質および／または異常作用に起因する薬物に対する応答において機能する役割を扱う。例えば、Roses、Nature 405、857-865（2000）；Gould Rothberg、Nature Biotechnology 19、209-211（2001）；Eichelbaum、Clin. Exp. Pharmacol. Physiol. 23（10-11）：983-985（1996）；およびLinder、Clin. Chem. 43（2）：254-266（1997）を参照のこと。これらのバリエーションの臨床結果は、代謝における個々のバリエーションの結果として、特定の個体における治療用薬物の重篤な毒性、または特定の個体における薬物の治療不全を生じ得る。従って、個体のSNP遺伝子型は、治療用化合物が身体に作用する様式、または身体がその化合物を代謝する様式を決定し得る。例えば、薬物代謝酵素におけるSNPは、これらの酵素の活性に影響を与え得、これは次々に薬物作用の強度および期間の両方、ならびに薬物代謝および薬物浄化に影響を与え得る。

20

30

【0301】

薬物代謝酵素、薬物輸送体、製剤用のタンパク質、および他の薬物標的におけるSNPの発見は、なぜ数名の患者が期待された薬物効果を得ず、過度の薬物効果を示すのか、またはなぜ標準的な薬物投薬量から重篤な毒性を受けるのかを説明してきた。SNPは、代謝の速い人（extensive metabolizer）の遺伝子型、および代謝の遅い人（poor metabolizer）の表現型において発現し得る。従って、SNPは、タンパク質の対立遺伝子改変体をもたらし得、その改変体において、ある集団の1以上のタンパク質機能が、別の集団におけるタンパク質機能と異なる。従って、SNPおよびコードされる改変ペプチドは、処置様式に影響を与え得る遺伝的素因を確認するための標的を提供する。例えば、リガンドベースの処置において、SNPは、リガンド結合においてほぼ活性なアミノ末端細胞外ドメインおよび／またはレセプターの他のリガンド結合領域に対する上昇を与え得、それによって、その後のタンパク質活性化に影響を与える。従って、リガンド投薬量は、必然的に特定のSNP対立遺伝子もしくはハプロタイプを含む所定の集団内の治療効果を最大化するように修正される。

40

【0302】

50

遺伝子タイピング (genotyping) の代替として、代替の SNP 対立遺伝子によってコードされる改変アミノ酸配列を含む特定の改変タンパク質が同定され得る。従って、個体の薬理ゲノム学的特徴付けは、個々の SNP 遺伝子型に基づく予防的用途または治療的用途のために有効な化合物およびそのような化合物の有効投薬量の選択を可能にし、それによって、治療の有効性を増強および最適化する。さらに、特定の SNP / ハプロタイプを含む組み換え細胞およびトランスジェニック動物の作製は、有効な臨床設計ならびに処置化合物および投薬レジメンの試験を可能にする。例えば、トランスジェニック動物は、ヒト疾患感受性遺伝子に対してオルソログな遺伝子における特定の SNP 対立遺伝子のみが異なるように作製され得る。

【0303】

本発明の SNP の薬理ゲノム学的使用は、患者の介護に対して（特に、脳卒中を処置することにおいて）いくつかの有意な利点を提供する。個々の SNP 遺伝子型に基づく個体の薬理ゲノム学的特徴付けは、特定の医薬での処置に対して応答しそうにない個体を同定し得、それによって、医師が、それらの個体に対して効果のない医薬を処方するのを回避することを可能にする。一方で、個体の SNP 遺伝子タイピングは、医師に、個々の SNP 遺伝子型に基づいて最も有効な適切な医薬および投薬レジメンを選択することを可能にし得る。この情報は、医薬を処方することにおける医師の信頼を増加させ、そして患者に彼らの薬物レジメンに従うように動機付けする。さらに、薬理ゲノム学は、毒性に対する素因のある患者、および特定の薬物または薬物投薬に対する副作用を同定し得る。薬物副作用は、米国単独で1年あたり100,000件を超える可避可能な死亡をもたらし、従って、入院および死亡の重要な原因、ならびに保健医療システムにおける重要な経済的な負担を表す (Pfostら、Trends in Biotechnology、2000年8月)。従って、本明細書中に開示される SNP に基づく薬理ゲノム学は、生命を維持することおよび保健医療費を実質的に減少させることの両方に対する可能性を有する。

【0304】

また、（脳卒中などの）疾患を発症する危険性がより高い患者と、疾患を発症する危険性が減少している患者とを区別するのに診断上有用であるマーカーは、診断用 SNP が存在する遺伝子が関与する経路を標的とする薬物処置に対して応答する可能性がより高い患者を同定するのに有用であり得ることも当該分野では周知である。参考文献 Gerdes 30
ら、Circulation、2000年；101巻：1366～1371頁、Kuiv
enhovenら、N Engl J Med 1998年；338巻：86～93頁、
Stolarzら、Hypertension 2004年；44巻：156～162頁
、Chartier-Harlinら、Hum. Mol. Genet. 1994年
4月；3巻（4）：569～74頁、Rosesら、The Pharmacogeno
mics Journal 2006年、1～19頁を参照のこと。

【0305】

それに関して、本発明の実施形態は、臨床医が、脳卒中を有する可能性がより高く、したがって、脳卒中を予防または処置するための療法を投与する良好な候補となる個体を選択し、したがって、上記の薬物処置のそのような個体への投与を正当化するのを支援するのに非常に有用であり得る。一方、本明細書において発見された SNP マーカーを使用して脳卒中を有する危険性が低いとみなされる個体は、薬物処置のコストおよび潜在的な副作用に照らして、そのような処置の利益の低下に起因する、そうした処置による悪化およびその浪費を回避し得る。

【0306】

薬理ゲノム学は、一般的には、Roseら、「Pharmacogenetic analysis of clinically relevant genetic polymorphisms」、Methods Mol Med. 2003；85：225
-37においてさらに議論されている。アルツハイマー病および他の神経変性障害に関する薬理ゲノム学は、Cacabelos、「Pharmacogenomics for
the treatment of dementia」、Ann Med. 2002 50

; 34 (5) : 357-79、Maimoneら、「Pharmacogenomics of neurodegenerative diseases」、Eur J Pharmacol. 2001年2月9日; 413 (1) : 11-29、およびPoirier、「Apolipoprotein E: a pharmacogenetic target for the treatment of Alzheimer's disease」、Mol Diagn. 1999年12月; 4 (4) : 335-41において議論されている。心血管疾患に関する薬理ゲノム学は、Siestら、「Pharmacogenomics of drugs affecting the cardiovascular system」、Clin Chem Lab Med. 2003年4月; 41 (4) : 590-9、Mukherjeeら、「Pharmacogenomics in cardiovascular diseases」、Prog Cardiovasc Dis. 2002年5月~6月; 44 (6) : 479-98、およびMooserら、「Cardiovascular pharmacogenetics in the SNP era」、J Thromb Haemost. 2003年7月; 1 (7) : 1398-402において議論されている。癌に関連する薬理ゲノム学は、McLeodら、「Cancer pharmacogenomics: SNPs, chips, and the individual patient」、Cancer Invest. 2003; 21 (4) : 630-40、およびWattersら、「Cancer pharmacogenomics: current and future applications」、Biochim Biophys Acta. 2003年3月17日; 1603 (2) : 99-111において議論されている。

【0307】

本発明のSNPはまた、脳卒中に対する新規な治療標的を同定するために使用され得る。例えば、疾患に関連する変異体（「変異遺伝子」）もしくはそれらの産物、ならびにこれらの変異遺伝子もしくはそれらの産物と相互作用することによって直接的もしくは間接的に調節される遺伝子またはそれらの産物を含む遺伝子は、例えば、疾患を処置するかまたは疾患の発症を予防もしくは遅延させる治療剤の開発のために標的化され得る。その治療剤は、例えば、標的遺伝子もしくは遺伝子産物の機能またはレベルを調節する低分子、タンパク質、タンパク質フラグメントもしくはペプチド、抗体、核酸、またはそれらの誘導体もしくは模倣物から構成され得る。

【0308】

本明細書中で開示されるSNP含有核酸分子、およびそれらの相補的核酸分子は、細胞、組織、および生物における遺伝子発現を制御するためのアンチセンス構築物として使用され得る。アンチセンス技術は、当該分野で十分に確立されており、Antisense Drug Technology: Principles, Strategies, and Applications, Crooke (編)、Marcel Dekker, Inc.: New York (2001)において広範に概説されている。アンチセンス核酸分子は、一般的には、遺伝子によって発現されるmRNAの領域に相補的であるように設計され、その結果、アンチセンス分子がmRNAとハイブリダイズし、それによってタンパク質へのmRNAの翻訳をブロックする。種々のクラスのアンチセンスオリゴヌクレオチドが、当該分野で使用され、そのうちの2つが切断剤 (cleaver) および遮断剤 (blocker) である。切断剤は、標的RNAに結合することによって、その標的RNAを切断する細胞内のヌクレアーゼ (例えば、RNase HまたはRNase L) を活性化する。遮断剤 (これもまた、標的RNAに結合する) は、リボソームの立体障害を通してタンパク質翻訳を阻害する。例示的な遮断剤としては、ペプチド核酸、モルホリノ、ロックされた核酸 (locked nucleic acid)、およびメチルホスホネートが挙げられる (例えば、Thompson, Drug Discovery Today, 7 (17) : 912-917 (2002))。アンチセンスオリゴヌクレオチドは、治療剤として直接的に有用であり、そして (例えば、遺伝子ノックアウト実験または遺伝子ノックダウン実験において) 遺伝子機能を決定および確認するためにもまた有用

である。

【0309】

アンチセンス技術は、以下：Laveryら、「Antisense and RNA i：powerful tools in drug target discovery and validation」、Curr Opin Drug Discov Devel. 2003年7月；6（4）：561－9；Stephensら、「Antisense oligonucleotide therapy in cancer」、Curr Opin Mol Ther. 2003年4月；5（2）：118－22；Kurreck、「Antisense technologies. Improvement through novel chemical modifications」、Eur J Biochem. 2003年4月；270（8）：1628－44；Diasら、「Antisense oligonucleotides：basic concepts and mechanisms」、Mol Cancer Ther. 2002年3月；1（5）：347－55；Chen、「Clinical development of antisense oligonucleotides as anti-cancer therapeutics」、Methods Mol Med. 2003；75：621－46；Wangら、「Antisense anticancer oligonucleotide therapeutics」、Curr Cancer Drug Targets. 2001年11月；1（3）：177－96；およびBennett、「Efficiency of antisense oligonucleotide drug discovery」、Antisense Nucleic Acid Drug Dev. 2002年6月；12（3）：215－24においてさらに概説されている。

10

20

【0310】

本発明のSNPは、特定の核酸改変体に対して特異的なアンチセンス試薬を設計するために特に有用である。本明細書中に開示されるSNP情報に基づいて、アンチセンスオリゴヌクレオチドが、1以上の特定のSNPヌクレオチドを含むmRNA分子を特異的に標的するように生成され得る。この様式において、1以上の望ましくない多型（例えば、欠損タンパク質（例えば、触媒ドメインにおけるアミノ酸置換をもたらすSNPヌクレオチド）を含むmRNA分子の発現は、阻害され得るかまたは完全にブロックされ得る。従って、アンチセンスオリゴヌクレオチドは、特定の多型形態（例えば、欠損タンパク質をコードするSNP対立遺伝子）に特異的に結合するように使用され得、それによって、この形態の翻訳を阻害するが、代替の多型形態（例えば、正常な機能を有するタンパク質をコードする代替のSNPヌクレオチド）には結合しない。

30

【0311】

アンチセンス分子は、遺伝子発現および欠損タンパク質の産生を阻害するために、mRNAを不活性化するように使用され得る。従って、これらの分子は、異常な遺伝子発現もしくは望ましくない遺伝子発現、または特定の欠損タンパク質の発現によって特徴付けられる障害（例えば、脳卒中）を処置するために使用され得る。この技術は、翻訳されるべきmRNAの能力を減弱する、mRNAにおける1以上の領域に相補的なヌクレオチド配列を含むリボザイムによる切断に関与し得る。考え得るmRNA領域としては、例えば、タンパク質コード領域、特に、タンパク質の触媒活性、基質／リガンド結合、もしくは他の機能的活性に対応するタンパク質コード領域が挙げられる。

40

【0312】

本発明のSNPはまた、特定のSNP改変体を有する核酸分子を特異的に標的にするRNA干渉試薬を設計するために有用である。RNA干渉（RNAi）（遺伝子サイレンシングとしてもまた称される）は、遺伝子をオフ（off）にするための二本鎖RNA（dsRNA）分子の使用に基づいている。細胞に導入される場合、dsRNAは、その細胞によって低分子干渉RNA（siRNA）として公知の短いフラグメント（一般的には、長さが約21、22、または23ヌクレオチド）にプロセッシングされ、このsiRNAは

50

、細胞が配列特異的様式で使用して、相補的なRNAを認識し、そして破壊する (Thompson、Drug Discovery Today、7 (17) : 912-917 (2002))。したがって、本発明のある局面は、約18~26ヌクレオチド長、好ましくは19~25ヌクレオチド長、より好ましくは20、21、22または23のヌクレオチド長である単離された核酸分子、およびこれらの核酸分子のRNAiのための使用を具体的に企図する。RNAi分子 (siRNAを含む) は配列特異的様式で作用するので、本発明のSNPは、特定のSNP対立遺伝子/ヌクレオチド (例えば、欠損タンパク質の産生をもたらす有害な対立遺伝子) を有する核酸分子を認識し、そして破壊するが、代替のSNP対立遺伝子 (例えば、正常な機能を有するタンパク質をコードする対立遺伝子) を有する核酸分子に影響を与えないRNAi試薬を設計するために使用され得る。アンチセンス試薬のように、RNAi試薬は、(例えば、欠損した、疾患を引き起こす遺伝子をターンオフ (turn off) するための) 治療剤として、直接的に有用であり得、また、(例えば、遺伝子ノックアウト実験または遺伝子ノックダウン実験において) 遺伝子機能の特徴付けし、そして確認するのに有用であり得る。

【0313】

以下の参考文献は、RNAiのさらなる概説を提供する：Reynolds et al., "Rational siRNA design for RNA interference", Nat Biotechnol. 2004 Mar; 22 (3) : 326-30. Epub 2004 Feb 01; Chi et al., "Genomewide view of gene silencing by small interfering RNAs", PNAS 100 (11) : 6343-6346, 2003; Vickers et al., "Efficient Reduction of Target RNAs by Small Interfering RNA and RNase H-dependent Antisense Agents", J. Biol. Chem. 278 : 7108-7118, 2003; Agami, 「RNAi and related mechanisms and their potential use for therapy」、Curr Opin Chem Biol. 2002年12月; 6 (6) : 829-34; Laveryら, 「Antisense and RNAi: powerful tools in drug target discovery and validation」、Curr Opin Drug Discov Devel. 2003年7月; 6 (4) : 561-9; Shi, 「Mammalian RNAi for the masses」、Trends Genet 2003年1月; 19 (1) : 9-12; Shueyら, 「RNAi: gene-silencing in therapeutic intervention」、Drug Discovery Today 2002年10月; 7 (20) : 1040-1046; McManusら, Nat Rev Genet 2002年10月; 3 (10) : 737-47; Xiaら, Nat Biotechnol 2002年10月; 20 (10) : 1006-10; Plasterkら, Curr Opin Genet Dev 2000年10月; 10 (5) : 562-7; Bosherら, Nat Cell Biol 2000年2月; 2 (2) : E31-6; およびHunter, Curr Biol 1999年6月17日; 9 (12) : R440-2)。

【0314】

SNPの原因とされる病的状態 (例えば、脳卒中) を有する被験体は、遺伝的欠損を修正する (correct) ように処置され得る (Krenら, Proc. Natl. Acad. Sci. USA 96 : 10349-10354 (1999) を参照のこと)。そのような被験体は、その被験体から取り出された生物学的サンプル中の多型を検出し得る任意の方法によって同定され得る。そのような遺伝的欠損は、そのような被験体にSNPの位置で正常/野生型ヌクレオチドを供給する修復配列を組み込んでいる核酸フラグメントを投与することによって、持続的に修正され得る。この部位特異的修復配列は、被験体

のゲノムDNAの内因性修復を促進するように作動するRNA/DNAオリゴヌクレオチドを含み得る。部位特異的修復配列は、適切なビヒクル（例えば、ポリエチレンジオキシメチレンの複合体）中で投与されるか、アニオン性リポソーム、ウイルスベクター（例えば、アデノウイルス）もしくは投与された核酸の細胞内取り込みを促進する他の薬学的組成物中にカプセル化される。次いで、キメラオリゴヌクレオチドが被験体のゲノムへの正常配列の取り込みを誘導するにつれて、先天的病理をもたらし遺伝的欠損が克服され得る。取り込みの際に、正常な遺伝子産物が発現され、置換が広められ、それによって、被験体の臨床状態の持続的修復および治療的増強が引き起こされる。

【0315】

c SNPが、病的状態の原因とされるかまたは病的状態の要因とされる改変タンパク質を生じる場合において、そのような状態を処置する方法は、その病理を有する被験体にその改変タンパク質の野生型同族体／正常同族体を投与する工程を包含し得る。一旦、有効な投薬レジメンで投与されると、野生型同族体は、病理状態の補完または改善を提供する。

【0316】

本発明はさらに、脳卒中を処置または予防するために使用され得る化合物または薬剤を同定するための方法を提供する。本明細書中で開示されるSNPは、治療剤の同定および／または開発のための標的として有用である。治療剤または治療用化合物を同定するための方法は、代表的には、その薬剤または化合物がSNP含有核酸またはコードされる産物の活性および／または発現を調節する能力をアッセイする工程、そしてSNP含有核酸またはコードされる産物の所望でない活性または発現によって特徴付けられる障害を処置するために使用され得る薬剤または化合物を同定する工程を包含する。そのアッセイは、細胞ベースのシステムおよび細胞を含まないシステムで実施され得る。細胞ベースのアッセイは、目的の核酸分子を天然に発現する細胞、または特定の核酸分子を発現するように遺伝的に操作された組換え細胞を含み得る。

【0317】

脳卒中患者における改変遺伝子発現としては、例えば、SNP含有核酸配列（例えば、SNPを含むmRNA転写物分子に転写され得るSNPを含み、順に改変タンパク質に翻訳され得る遺伝子）、または1以上のSNPに起因して発現が変化する正常／野生型核酸配列（例えば、正常な転写物の発現レベルまたは発現パターンに影響を与えるSNPを含み得る調節／制御領域）の発現のいずれかが挙げられ得る。

【0318】

改変体遺伝子発現のためのアッセイは、核酸レベル（例えば、mRNAレベル）、発現したタンパク質レベル、またはシグナル伝達経路に関連する対応化合物の直接アッセイを含み得る。さらに、シグナル伝達経路に応じてアップレギュレートもしくはダウンレギュレートする遺伝子の発現もまた、アッセイされ得る。この実施形態において、これらの遺伝子の調節領域は、レポーター遺伝子（例えば、ルシフェラーゼ）に対して作動可能に連結され得る。

【0319】

改変体遺伝子発現の調節因子は、例えば、細胞が候補化合物／薬剤と接触され、そしてmRNAの発現が決定される方法において同定され得る。候補化合物の存在下でのmRNAの発現のレベルは、その候補化合物の非存在下でのmRNAの発現のレベルと比較される。次いで、候補化合物は、この比較に基づいて改変体遺伝子発現の調節因子として同定され得、そして本発明の1以上のSNPに起因する改変体遺伝子発現（例えば、SNP含有核酸の発現、または核酸分子の発現に影響を与える1以上のSNPに起因する正常／野生型核酸分子の発現の変化のいずれか）によって特徴付けられる障害（例えば、脳卒中）を処置するために使用され得る。mRNAの発現が、候補化合物の非存在下よりもその存在下において統計的に有意に大きい場合、その候補化合物は、核酸発現の刺激物質として同定される。核酸発現が候補化合物の非存在下よりもその存在下において統計的に有意に小さい場合、その候補化合物は、核酸発現のインヒビターとして同定される。

【0320】

本発明はさらに、標的として、改変体核酸発現を調節する遺伝子として薬物をスクリーニングすることを通して同定される化合物を使用して、SNPまたは関連する核酸ドメイン（例えば、触媒ドメイン、リガンド／基質結合ドメイン、調節／制御領域など）または遺伝子、あるいはコードされるmRNA転写物を用いる処置方法を提供する。調節としては、核酸発現のアップレギュレーション（すなわち、活性化または作動化（agonization））あるいはダウンレギュレーション（すなわち、抑制または拮抗化（antagonization））のいずれかが挙げられ得る。

【0321】

mRNA転写物およびコードされるタンパク質の発現は、野生型でも改変体でも、調節／制御エレメント（例えば、発現を調節するプロモーターまたは転写調節因子結合ドメイン）中の特定のSNP対立遺伝子に伴って個々に変更され得る。この状況において、処置方法および化合物は、本明細書中で議論されるように、改変体調節／制御エレメントを調節または克服し、それによって、野生型タンパク質もしくは改変タンパク質のいずれかの正常または健常な発現レベルを生じることを確認する。

【0322】

本発明のSNP含有核酸分子はまた、臨床試験または処置レジメンにおいて、改変遺伝子またはコードされる産物の発現もしくは活性における化合物を調節することの有効性をモニタリングするのに有用である。従って、遺伝子発現パターンは、化合物（特に、患者が耐性を発達させ得る化合物）を用いる処置の有効性を持続させることについての指標、ならびに毒性についての指標として役立ち得る。遺伝子発現パターンはまた、その化合物に対して影響を受けた細胞の生理学的応答を示すマーカーとして役立ち得る。従って、そのようなモニタリングは、その化合物の投与の増加、または患者が耐性を生じていない代替の化合物の投与のいずれかを可能にする。同様に、核酸発現レベルが、望ましいレベルより低い場合、その化合物の投与は、相応に減少され得る。

【0323】

本発明の別の局面において、薬学的パックが提供され、そのパックは、治療剤（例えば、低分子薬物、抗体、ペプチド、アンチセンス核酸分子またはRNAi核酸分子など）、および本発明によって提供される1以上のSNPもしくはSNPハプロタイプについて診断的に試験されるヒトへの治療剤の投与のための指示書のセットを含む。

【0324】

本発明のSNP／ハプロタイプはまた、薬物開発プロセスの多くの様々な局面を改良するのに有用である。例えば、本発明の一局面は、SNP遺伝子型に基づく臨床試験のための個体を選択することを含む。例えば、薬物に対して陽性に応答しそうであることを示すSNP遺伝子型を有する個体は、その試験に含まれ得、一方、個体のSNP遺伝子型が、個体がその薬物に対してあまり応答しそうにないかまたは応答しないことを示すか、あるいは毒性作用または他の有害反応を罹患する危険性のある個体は、その臨床試験から除外され得る。このことは、臨床試験の安全性を改善し得るだけでなく、その試験が統計学的に有意な効力を示す機会を高め得る。さらに、本発明のSNPは、特定の以前に開発された薬物が、臨床試験において不十分に実施された理由を説明し得、そして臨床試験において以前に不十分に実施された薬物から恩恵を受ける集団のサブセットを同定する一助となり、それによって、以前に開発された薬物を「救い」、そしてその薬物を、それから恩恵を受け得る特定の脳卒中患者集団に利用可能にする。

【0325】

SNPは、薬物発見、薬物スクリーニング、および薬物開発において、多くの重要な用途を有する。潜在的な薬物標的として選択される任意の遺伝子／タンパク質について、その遺伝子／タンパク質の改変体が、患者集団中に存在するという高い確率が存在する。従って、治療剤の選択および送達における遺伝子／タンパク質の改変体の影響を決定することは、薬物発見および薬物開発プロセスの不可欠な局面であるべきである。（Jazwinski, A Trends Guide to Genetic Variation

10

20

30

40

50

and Genomic Medicine, 2002年3月; S30-S36)。

【0326】

特定の治療標的(例えば、遺伝子、mRNA転写物、またはタンパク質)の改変体(例えば、SNPおよび任意の対応するアミノ酸多型)に関する知識は、改変体を超える効力を示す治療剤候補(例えば、低分子化合物、抗体、アンチセンス核酸化合物またはRNAi核酸化合物など)を同定するために、改変体のパラレルスクリーニングを可能にする(Rothberg, Nat Biotechnol 2001年3月; 19(3): 209-11)。このような治療剤候補は、患者集団のより大きいセグメントにわたって等しい効力を示し、それによって、治療剤候補についてのより大きい潜在的な市場をもたらすことが期待される。

10

【0327】

さらに、潜在的な治療標的の改変体を同定することは、その標的の最も一般的な形態が、治療剤候補の選択のために使用されることを可能にし、それによって、選択された候補物について観察される実験的な活性が、患者集団の最も大きい集団において期待される実際の活性を反映することを確認する一助となる(Jazwinska, A Trends Guide to Genetic Variation and Genomic Medicine, 2002年3月; S30-S36)。

【0328】

さらに、標的の全ての公知の改変体に対して治療候補をスクリーニングすることは、特定の改変体に関連した潜在的毒性および有害な反応の早期同定を可能にし得る。例えば、治療標的または薬物代謝遺伝子におけるSNPによって引き起こされる、例えば、薬物の吸収、分布、代謝および排出(ADME)における変動性が同定され得、そしてこの情報は、薬物開発プロセスの間に利用されて、薬物の廃棄における変動性が最小にされ得、そして広範囲の患者集団にわたってより安全である治療薬剤が開発され得る。改変タンパク質および表1~2に提供されるコード多型核酸分子を含め、本発明のSNPは、当該分野で確立された種々の毒物学的方法(例えば、Current Protocols in Toxicology, John Wiley & Sons, Inc., N. Y.に記載される方法)に関連して有用である。

20

【0329】

さらに、当該分野で公知の任意のタンパク質(またはRNAもしくはDNAのいずれかの核酸分子)を標的とする治療薬剤は、表1に開示される改変タンパク質(または多型核酸分子)と交叉反応し得、それにより、薬物の薬物動態特性に顕著に影響を与え得る。その結果、表1~2に開示されるタンパク質改変体およびSNP含有核酸分子は、対応する当該分野で公知のタンパク質形態(またはその核酸分子)を標的とする治療薬剤を開発、スクリーニングおよび評価する際に有用である。さらに、上記で考察されるように、特定の薬物標的の全ての多型形態の知識は、この薬物標的のこのような多型形態の大部分または全てに対して有効である治療薬剤の設計を可能にする。

30

【0330】

(薬学的組成物およびその投与)

本明細書中に開示される任意の脳卒中関連タンパク質(およびコードする核酸分子)は、脳卒中および関連の病状を処置または予防するための治療標的として用いられ得(またはそれ自体が治療用化合物として直接用いられ得)、そして本開示は、これらの治療標的のいずれかを標的とする(またはそれらから構成される)治療用化合物(例えば、低分子、抗体、治療タンパク質、RNAiおよびアンチセンス分子など)が開発されることを可能にする。

40

【0331】

一般に、治療用化合物は、類似の有用性を果たす薬剤についての受け入れられた投与形態のいずれかによって、治療有効量で投与される。本発明の治療用化合物の実際の量、すなわち、有効成分は、多数の要因(例えば、処置すべき疾患の重篤度、被験体の年齢および関連の健康状態、用いられる化合物の効力、投与経路および投与形態、ならびに他の要

50

因)に依存する。

【0332】

治療有効量の治療用化合物は、例えば、1日あたりレシピエントの体重1kgあたり約0.01~50mg(好ましくは約0.1~20mg/kg/日)の範囲であり得る。従って、一例として、70kgのヒトに対する投与については、投薬範囲は、最も好ましくは、1日あたり約7mg~1.4gである。

【0333】

一般に、治療用化合物は、以下の経路のうちの任意の1つによって薬学的組成物として投与される：経口投与、全身投与(例えば、経皮投与、鼻腔内投与または坐剤投与)、または非経口投与(例えば、筋肉内投与、静脈内投与または皮下投与)。好ましい投与様式は、苦痛の程度に従って調整され得る、従来の毎日の投薬レジメンを用いた、経口投与様式または非経口投与様式である。経口用組成物は、錠剤、丸剤、カプセル剤、半固体、散剤、徐放性処方物、液剤、懸濁剤、エリキシル剤、エアロゾル剤または任意の他の適切な組成物の形態を採り得る。

【0334】

処方物の選択は、種々の要因(例えば、薬物の投与形態(例えば、経口投与については、錠剤、丸剤またはカプセル剤の形態の処方物が好ましい)および薬物物質のバイオアベイラビリティ)に依存する。近年、薬学的処方物は、表面積を増大させる、すなわち、粒子サイズを減少させることによってバイオアベイラビリティが増大し得るという原理に基づいて、より乏しいバイオアベイラビリティを示す薬物について特に開発されている。例えば、米国特許第4,107,288号は、活性な物質が高分子の架橋マトリクス上に保持される、10nm~1,000nmの~サイズ範囲の粒子を有する薬学的処方物を記載する。米国特許第5,145,684号は、薬物物質が、表面モディファイヤの存在下でナノ粒子(400nmの平均粒子サイズ)まで粉碎され、次いで、液体媒体中に分散されて、顕著に高いバイオアベイラビリティを示す薬学的処方物が得られる、薬学的処方物の生産を記載する。

【0335】

薬学的組成物は、一般に、少なくとも1つの薬学的に受容可能な賦形剤と組み合わせた治療用化合物から構成される。受容可能な賦形剤は、無毒性であり、投与を補助し、そしてこの治療用化合物の治療的利益に対して有害には影響を与えない。このような賦形剤は、任意の固体、液体、半固体、またはエアロゾル組成物の場合は気体の、当業者に一般的に入手可能である賦形剤であり得る。

【0336】

固体の薬学的賦形剤としては、デンプン、セルロース、滑石、グルコース、ラクトース、スクロース、ゼラチン、麦芽、イネ、粉、チョーク、シリカゲル、ステアリン酸マグネシウム、ステアリン酸ナトリウム、モノステアリン酸グリセロール、塩化ナトリウム、脱脂粉乳などが挙げられる。液体賦形剤および半固体賦形剤は、グリセロール、プロピレングリコール、水、エタノールおよび種々の油(石油起源、動物起源、植物起源もしくは合成起源の油(例えば、落花生油、大豆油、鉱油、胡麻油など)を含む)から選択され得る。(特に注射可能溶液用に)好ましい液体キャリアとしては、水、生理食塩水、水性デキストロースおよびグリコールが挙げられる。

【0337】

圧縮ガスは、エアロゾル形態で本発明の化合物を分散させるために使用され得る。この目的で適切な不活性ガスは、窒素、二酸化炭素などである。

【0338】

他の適切な薬学的賦形剤およびそれらの処方物は、Remington's Pharmaceutical Sciences, E. W. Martin編(Mack Publishing Company, 第18版, 1990)に記載される。

【0339】

処方物中のその治療化合物の量は、当業者によって採用される十分な範囲内で変化し得

10

20

30

40

50

る。代表的には、その処方物は、重量% (wt%) ベースで、処方物全体に基づいて、約 0.01~99.99 wt% の治療化合物を含み、そのバランスをとるものは、1 種以上の適切な薬学的賦形剤である。好ましくは、その化合物は、約 1~80 wt% のレベルで存在する。

【0340】

治療化合物は、単独で、または他の治療化合物もしくは1 種以上の他の活性成分と組み合わせ投与され得る。例えば、脳卒中関連タンパク質のインヒビターまたは刺激剤は、同じ脳卒中関連タンパク質または異なる脳卒中関連タンパク質の活性を阻害するかまたは刺激する別の薬剤と組み合わせ投与されて、それにより脳卒中の影響に対抗し得る。

【0341】

薬理学に関するさらなる情報については、Current Protocols in Pharmacology, John Wiley & Sons, Inc., N. Y. を参照のこと。

【0342】

(ヒト識別適用)

脳卒中および関連病態におけるそれらの診断用途、危険性評価用途、予防用途および治療用途に加えて、本発明により提供される SNP はまた、法医学、親子鑑定、および生物測定法 (例えば、Gill, 「An assessment of the utility of single nucleotide polymorphisms (SNPs) for forensic purposes」, Int J Legal Med. 2001; 114 (4-5): 204-10 を参照のこと) のような適用のためのヒト識別マーカーとして有用である。個体間の核酸配列における遺伝的変動は、個体を識別し、生物学的サンプルと個体とを識別するために遺伝マーカーとして使用され得る。どのヌクレオチドが個体における SNP 位置のセットを占めるかという決定は、その個体を区別する SNP マーカーのセットを識別する。分析される SNP 位置が多いほど、1 個体における SNP のセットが、関連しない個体における SNP のセットと同じである確率は、低くなる。好ましくは、複数の部位が分析される場合、その部位は、連鎖していない (すなわち、独立して遺伝する)。従って、SNP の好ましいセットは、本明細書中に開示される SNP の中から選択され得、これらの SNP としては、異なる染色体上の SNP、異なる染色体アーム上の SNP、および/または同じ染色体アームに沿って実質的な距離だけ離れて分散される SNP が挙げられ得る。

【0343】

さらに、本明細書中に開示される SNP の中でも、特定の法医学的適用/ヒト識別適用における使用に好ましい SNP としては、縮重コドン位置 (すなわち、2 以上の選択的ヌクレオチドのうちの1 つであり得、同じアミノ酸をなおコードし得る特定のコドンにおける三番目の位置) に位置する SNP が挙げられる。なぜなら、これらの SNP は、コードされるタンパク質に影響を及ぼさないからである。そのコードされるタンパク質に影響を及ぼさない SNP は、少ない選択圧下にあると予測され、よって、集団中でより多型性であると予測され、これは、代表的には、法医学適用/ヒト識別適用の利点である。しかし、特定の法医学適用/ヒト識別適用 (例えば、DNA サンプルから表現型的特性を推測する (個体の家系を推論するかまたはその個体の1 種以上の物理的特性を推論する)) に関して、そのコードされるタンパク質に影響を及ぼす SNP を利用することは望ましいことであり得る。

【0344】

表1~2 (これは、「Applera」SNP ソースと識別される) に開示される SNP の多くについては、表1~2 は、39 個体に由来する染色体の DNA を再配列決定することによって得られた SNP 対立遺伝子頻度を提供する (表1~2 はまた、「Celer a」ソース SNP、利用可能な場合、dbEST、HGBASE、および/または HGM D からの公的な SNP についての対立遺伝子頻度情報を提供する)。表1~2 に提供されるその対立遺伝子頻度は、これらの SNP が、ヒト識別適用のために容易に使用されるよ

うにし得る。表1および／または表2に開示される任意のSNPは、ヒト識別のために使用され得るが、特定のSNP部位における少数の対立遺伝子の頻度が、50%に近くなるほど、そのSNPが、集団中の異なる個体の間を区別する能力が大きくなる。なぜなら、2つの無作為に選択された個体が、そのSNP部位において異なる対立遺伝子を有する可能性は、興味深いことに高くなるからである。表1～2に提供されるSNP対立遺伝子頻度を使用すると、当業者は、その少数の対立遺伝子の頻度が、例えば、少なくとも1%、2%、5%、10%、20%、25%、30%、40%、45%、または50%であるか、あるいはその間の任意の他の頻度であるSNPのサブセットを容易に選択し得る。従って、表1～2は、39個体に由来する染色体の再配列決定に基づいて対立遺伝子頻度を提供するので、SNPのサブセットは、ヒト識別について容易に選択され得、そのサブセットにおいて、特定のSNP部位における少数の対立遺伝子の総対立遺伝子数は、例えば、少なくとも1個、2個、4個、8個、10個、16個、20個、24個、30個、32個、36個、38個、39個、40個、またはその間の任意の他の数である。

10

【0345】

さらに、表1～2はまた、広い対立遺伝子頻度情報と合わせて個体群（民族群または人種群と本明細書中で交換可能にいわれる）情報を提供する。例えば、39個体の群（DNAを再配列決定した）を、20名の白人および19名のアフリカ系アメリカ人で構成した。この個体群情報は、ヒト識別のためのSNP選択をさらに精緻にし得る。例えば、ヒト識別についての好ましいSNPは、白人集団およびアフリカ系アメリカ人集団の両方において類似の対立遺伝子頻度を有する表1～2から選択され得る；従って、例えば、両方の集団において等しく高い識別能を有するSNPが選択され得る。あるいは、白人集団とアフリカ系アメリカ人集団との間で対立遺伝子頻度は統計学的に有意に異なる（極端な例として、特定の対立遺伝子が、白人個体群またはアフリカ系アメリカ人個体群のいずれかでのみ観察され得るが、他方の個体群においては観察されない）SNPが選択され得る；このようなSNPは、例えば、ある犯罪現場で回収された生物学的サンプル（例えば、毛髪または血痕）から、未知の加害者の人種／民族を推定するために有用である。統計学的方法を含め、SNPを使用して、DNAサンプルから家系を推定するという議論については、Frudakisら、「A Classifier for the SNP-Based Inference of Ancestry」, Journal of Forensic Sciences 2003; 48(4): 771-782を参照のこと。

20

30

【0346】

SNPは、短い直列反復（STR）のような多型マーカーの他のタイプより多くの利点を有する。例えば、SNPは、容易にスコア付けされ得、自動化しやすく、このことにより、SNPは、大規模な法医学的データベースについて選択されたマーカーにされる。SNPは、反復多型よりもゲノム全体を通して遙かに多く見出される。2つの多型形態の集団頻度は、通常、複数対立遺伝子座における複数の多型形態のものよりも高い正確性で決定され得る。SNPは、反復多型よりも変異として安定である。SNPは、分析を妨害し得る人工産物（例えば、スタッターバンド（stutter band））に感受性でない。スタッターバンドは、反復多型を分析する場合に頻繁に遭遇し、サンプル（例えば、多数の供給源に由来するDNAの混合物を含み得る犯行現場サンプル）を分析する場合に、特に煩わしい。STRマーカーを超えるSNPマーカーの別の有意な利点は、SNPをスコア付けするために必要な核酸の長さがより短いことである。例えば、STRマーカーは、一般に、長さが数百塩基対である。他方、SNPは、単一のヌクレオチド、一般には、プライマーおよび／またはプローブ結合のためのSNP位置のいずれかの側の短い保存領域を含む。これは、SNPを、DNAが、短い小片にフラグメント化され得る、法医学的ケースワークにおいて頻繁に遭遇する高度に分解した、または時間が経った生物学的サンプルにおける型決定により扱いやすくする。

40

【0347】

SNPはまた、STR遺伝子座を分析する場合に頻繁に遭遇する微小改変体（microvariant）および「オフラダー（off-ladder）」対立遺伝子になり

50

くい。微小改変体は、増幅されたDNA生成物のサイズを変化させる反復単位内の欠失または挿入であり、その結果、その増幅された生成物は、正常サイズの反復単位を有する参照対立遺伝子と同じ速度で移動しない。サイズによって（例えば、ポリアクリルアミドゲルでの電気泳動によって）分離される場合、微小改変体は、標準サイズの反復単位の参照対立遺伝子ラダーと整列しないが、むしろ、参照対立遺伝子の間に移動する。その参照対立遺伝子ラダーは、対立遺伝子分類のために対立遺伝子の正確なサイズ分けのために使用される；従って、参照対立遺伝子ラダーと整列しない対立遺伝子は、実質的な分析の問題をもたらす。さらに、複数対立遺伝子の反復多型を分析する場合、ときおり、その集団中であらかじめ認められるよりも多いかまたは少ない反復単位、あるいは参照対立遺伝子ラダーに含まれるよりも多いかまたは少ない反復単位からなる対立遺伝子が見出される。これらの対立遺伝子は、参照対立遺伝子ラダーにおける既知の対立遺伝子のサイズ範囲の外側に移動し、そのために、「オフラダー」対立遺伝子といわれる。極端な場合、その対立遺伝子は、ごく少数の反復しか含まないかまたは非常に多くの反復を含み得るので、それは、その参照対立遺伝子ラダーの範囲の十分外に移動する。この状況において、その対立遺伝子は、観察すらされないかもしれないか、または、多重分析を用と、別の遺伝子座についてのサイズ範囲内にまたはそのサイズ範囲近くに移動し得、さらに分析を混乱させる。

10

【0348】

SNP分析は、STR分析において遭遇する微小改変体およびオフラダー対立遺伝子の問題を回避する。重要なことに、微小改変体およびオフラダー対立遺伝子は、顕著な問題を生じ得、そして特定の既知の対立遺伝子に特異的なオリゴヌクレオチドプローブを利用する、オリゴヌクレオチドハイブリダイゼーションアレイのような分析法を使用する場合に、完全に見逃され得る。さらに、STR分析で遭遇するオフラダー対立遺伝子および微小改変体は、たとえ正しく型分類されたとしても、不適切な統計学的分析をもたらし得る。なぜなら、その集団中のそれらの頻度は、一般に、未知であるかまたは特徴付けが乏しく、よって、その適合する遺伝子型の統計学的有意性には疑問が残る。SNP分析の全てのこれらの利点は、大部分のDNA識別例の結論（個体の終身刑、または死亡した個体の家族に対する遺体の再関連づけをもたらす）に鑑みて、注目に値する。

20

【0349】

DNAは、生物学的サンプル（例えば、血液、骨、毛髪、唾液、または精液）から単離され得、特定のSNP位置における参照供給源からのDNAと比較され得る。複数のSNPマーカーは、適合している遺伝子型の識別能および統計学的有意性を増大させるために、同時にアッセイされ得る。例えば、オリゴヌクレオチドアレイは、多数のSNPを同時に遺伝子型決定するために使用され得る。本発明により提供されるSNPは、個体を識別するか、または特定の生物学的サンプルと個体を関連づけるために、他の多型遺伝マーカー（例えば、当該分野で公知の他のSNP）またはSTRと組み合わせてアッセイされ得る。

30

【0350】

さらに、本発明により提供されるSNPは、DNA遺伝子型のデータベース（例えば、犯罪者DNAデータバンク（例えば、FBIのCombined DNA Index System (CODIS) データベース））中に含めるために遺伝子型決定され得る。次いで、未知の供給源の生物学的サンプルから得られた遺伝子型が、適合している遺伝子型を見出すためにデータベースに対して問い合わせられ得、本発明のSNPは、そこで既知のDNA配列および未知のDNA配列を同一性について比較するヌクレオチド位置を提供する。従って、本発明は、例えば、法医学的適用、生物測定法適用、または他のヒト識別適用において使用するために、本発明の新規なSNPまたはSNP対立遺伝子を含むデータベース（例えば、そのデータベースは、集団の個々のメンバーが、本発明の1以上の新規なSNP部位において、どの対立遺伝子を保有するかを示す情報を含み得る）を提供する。このようなデータベースは、代表的には、本発明のSNPまたはSNP対立遺伝子が、コンピューター読み取り可能な媒体（本明細書中の、標題「コンピューター関連実施

40

50

形態」の節を参照のこと）上に記録される、コンピューターベースのシステムを含む。

【0351】

本発明のSNPはまた、親子鑑定において使用するためにアッセイされ得る。親子鑑定の目的は、通常、ある男性が子供の父親であるか否かを決定することである。大部分の例において、その子供の母親は、既知であり、よって、その子供の遺伝子型に対する母親の寄与が追跡され得る。親子鑑定は、その母親に帰さない子供の遺伝子型の一部が、推定の父親の遺伝子型と一致するか否かを調査する。親子鑑定は、その推定の父親およびその子供における多型のセットを分析することによって行われ得、本発明のSNPは、ここで同一性についてその推定の父親および子供のDNA配列を比較するためのヌクレオチド位置を提供する。その父親に帰する、子供における多型のセットが、その推定の父親の多型のセットと適合しない場合、実験誤差を除いて、その推定の父親が、その子供の父親でないと結論づけられ得る。その父親に帰する子供における多型のセットが、推定の父親の多型のセットと適合する場合、統計学的計算は、偶然一致した適合の可能性、および推定の父親がその子供の真の生物学的父親であるという可能性に関して引き出される結論を決定するために行われ得る。

10

【0352】

親子鑑定に加えて、SNPは、血族鑑定の他の型についても（例えば、移民目的の家族関係を確認するため、またはある個人が、死亡した個人からの相続を主張するために、その死亡した個人の血縁関係にあると主張する場合のため、など）に有用である。親子鑑定および他の型の血族鑑定についてのSNPの有用性に関するさらなる情報に関しては、統計学的分析のための方法を含め、Krawczak, 「Informativity assessment for biallelic single nucleotide polymorphisms」, Electrophoresis 1999 Jun; 20(8): 1676-81を参照のこと。

20

【0353】

ヒト識別のための本発明のSNPの用途は、生物測定系と一般にいわれる種々の鑑定システムにさらに拡張し、代表的には、ヒト（または他の生物）の物理的特性をデジタルデータに変換する。生物測定系は、このような独自の解剖学的または生理学的特性（人差し指、親指の指紋または掌紋；手の形状；手の甲側の静脈パターン；網膜の血管パターンならびに虹彩の色および外観；顔の特徴；声のパターン；サインおよびタイピングの強弱；ならびにDNAとして）を測定する種々の技術的デバイスを含む。このような生理学的測定値は、同一性を確認し、例えば、その識別に基づいて、アクセスを制限または許容するために使用され得る。生物測定法のための適用の例としては、物理的領域のセキュリティ、コンピューターおよびネットワークのセキュリティ、航空機乗客のチェックインおよび搭乗手続、金銭取引、医療記録アクセス、政府機関配電、投票、法執行、パスポート、査証および入国管理、刑務所、種々の軍事的用途、ならびに高価なもしくは危険な品物（例えば、自動車もしくは銃）へのアクセス制限目的（例えば、O'Connor, Stanford Technology Law Reviewおよび米国特許第6,119,096号を参照のこと）が挙げられる。

30

【0354】

SNP（特に、本発明によって提供されるSNP）の群は、生物測定法適用（例えば、上記のもの）のために個体を固有に識別するために、分類され得る。このようなSNP分類は、例えば、DNAチップ／アレイを用いて、達成され得る。好ましくは、DNAサンプルを取得するための最小限に侵襲性の手段が利用される。例えば、PCR増幅により、頬内のぬぐい液または指紋（これらは、DNA含有皮膚細胞および接触する間に自然に移った油を含む）から、分析に十分な量のDNAを得られるようになる。法医学的／ヒト識別適用においてSNPを使用するための技術に関するさらなる情報は、例えば、Current Protocols in Human Genetics, John Wiley & Sons, N. Y. (2002), 14.1-14.7に見出され得る。

40

【0355】

50

(改変タンパク質、抗体、ベクターおよび宿主細胞、ならびにその使用)

(SNP含有核酸分子によりコードされる改変タンパク質)

本発明は、SNP含有核酸分子を提供し、その多くは、当該分野で公知の(すなわち、野生型)タンパク質と比較して、改変体アミノ酸配列をコードするタンパク質をコードする。本発明の多型核酸分子によりコードされるアミノ酸配列は、表1および配列表において配列番号81～160として提供される:これらの改変体は、一般に、本発明の改変タンパク質/ペプチド/ポリペプチド、または多型タンパク質/ペプチド/ポリペプチドといわれる。用語「タンパク質」、「ペプチド」、および「ポリペプチド」は、交換可能に本明細書中で使用される。

【0356】

10

本発明の改変タンパク質は、例えば、本明細書中に開示されるcSNP位置のいずれか1つにおいて非類似のヌクレオチド置換によってコードされ得る。さらに、改変タンパク質はまた、発現、構造、および/または機能が本明細書中に開示されるSNP(例えば、終止コドンを作り出すまたは破壊するSNP、スプライシングに影響を及ぼすSNP、および制御エレメント/調節エレメント(例えば、プロモーター、エンハンサー、または転写因子結合ドメイン)におけるSNP)によって改変されるタンパク質が挙げられ得る。

【0357】

本明細書中で使用される場合、タンパク質またはペプチドは、細胞物質も化学的前駆物質も他の化学物質も実質的に含まない場合に、「単離される」または「精製される」といわれる。本発明の改変タンパク質は、均質にまで、または他のより低い純度まで精製され得る。精製のレベルは、意図される用途に基づく。その重要な特徴は、その調製物が、他の成分のかなりの量が存在しても、改変タンパク質の望ましい機能を与えることである。

20

【0358】

本明細書中で使用される場合、「細胞物質を実質的に含まない」とは、約30%(乾燥重量で)の他のタンパク質(すなわち、夾雑タンパク質)、約20%未満の他のタンパク質、約10%未満の他のタンパク質、または約5%未満の他のタンパク質を有する、その改変タンパク質の調製物を包含する。その改変タンパク質が組換え生成される場合、それはまた、培養培地を実質的に含まないことであり得る(すなわち、培養培地は、そのタンパク質調製物の容量の約20%未満を表す)。

【0359】

30

語句「化学前駆物質も他の化学物質も実質的に含まない」は、改変タンパク質の合成に関与する化学前駆物質または他の化学物質から分離されている、その改変タンパク質の調製物を包含する。一実施形態において、語句「化学前駆物質も他の化学物質も実質的に含まない」は、約30%(乾燥重量で)未満の化学前駆物質もしくは他の化学物質または約20%未満の化学前駆物質もしくは他の化学物質、約10%未満の化学前駆物質または他の化学物質、または約5%未満の化学前駆物質もしくは他の化学物質を有する、その改変タンパク質の調製物を包含する。

【0360】

単離された改変タンパク質は、その改変タンパク質を天然に発現する細胞から精製され得るか、これを発現するように改変された細胞(組換え宿主細胞)から精製され得るか、または公知のタンパク質合成方法を使用して合成され得る。例えば、SNPを含有する、改変タンパク質をコードする核酸分子は、発現ベクターにクローニングされ得、その発現ベクターは、宿主細胞に導入され得、およびその改変タンパク質は、その宿主細胞において発現され得る。次いで、その改変タンパク質は、標準的なタンパク質精製技術を使用して、任意の適切な精製スキームによってその細胞から単離され得る。これらの技術の例は、以下に詳細に記載される(Sambrook and Russell, 2000, Molecular Cloning: A Laboratory Manual, Cold Spring Harbor Laboratory Press, Cold Spring Harbor, NY)。

40

【0361】

50

本発明は、本発明の S N P を含む 1 以上のコドンによってコードされる 1 以上の改変体アミノ酸を含むアミノ酸配列を含むか、またはこれらからなるか、またはこれらから本質的になる単離された改変タンパク質を提供する。

【0362】

従って、本発明は、表 1 および／または表 2 に提供される S N P によってコードされる 1 以上のアミノ酸多型（または終止コドンの生成または破壊にそれぞれ起因する、短縮または伸長）を含むアミノ酸配列からなる改変タンパク質を提供する。タンパク質は、そのアミノ酸配列は、そのタンパク質のアミノ酸配列全体である場合に、アミノ酸配列からなる。

【0363】

本発明は、表 1 および／または表 2 に提供される S N P によってコードされる 1 以上のアミノ酸多型（または終止コドンの生成もしくは破壊にそれぞれ起因する、短縮もしくは伸長）を含むアミノ酸配列から本質的になる改変タンパク質をさらに提供する。タンパク質は、アミノ酸配列が、最終的なタンパク質中にわずかな数のさらなるアミノ酸残基とともに存在する場合、このようなアミノ酸配列から本質的になる。

【0364】

本発明は、表 1 および／または表 2 に提供される S N P によってコードされる 1 以上のアミノ酸多型（または終止コドンの生成または破壊にそれぞれ起因する短縮または伸長）を含むアミノ酸配列を含む改変タンパク質をさらに提供する。タンパク質は、アミノ酸配列が、そのタンパク質の最終的なアミノ酸配列の少なくとも一部である場合に、そのアミノ酸配列を含む。このようにして、そのタンパク質は、その改変体アミノ酸配列のみを含んでいてもよいし、さらなるアミノ酸残基（例えば、そのタンパク質と天然に関連しているか、または異種アミノ酸残基である、連続したコードされる配列）を有していてもよい。このようなタンパク質は、数個のさらなるアミノ酸残基を有し得るか、または多くのさらなるアミノ酸を含み得る。これらのタンパク質のどの程度種々の型が作製されかつ単離され得るかの簡単な説明は、以下に提供される。

【0365】

本発明の改変タンパク質は、キメラタンパク質または融合タンパク質を形成するために、異種配列に結合され得る。このようなキメラタンパク質および融合タンパク質は、改変タンパク質に実質的に相同でないアミノ酸配列を有する異種タンパク質に作動可能に連結されたその改変タンパク質を含む。「作動可能に連結される」とは、その改変タンパク質およびその異種タンパク質についてのコード配列が、インフレームで連結されることを示す。その異種タンパク質は、その改変タンパク質の N 末端または C 末端に融合され得る。別の実施形態において、その融合タンパク質は、自動化 D N A 合成機を含む従来の技術によって合成される融合ポリヌクレオチドによってコードされる。あるいは、遺伝子フラグメントの P C R 増幅は、2 つの連続した遺伝子フラグメントの間に相補的な突出部（overhang）を生じる別のプライマーを使用して行われ得、これらのフラグメントは、その後、キメラ遺伝子配列を生成するためにアニールおよび再増幅され得る（Ausubelら、Current Protocols in Molecular Biology, 1992 を参照のこと）。さらに、多くの発現ベクターが、市販されており、これらはすでに融合部分（例えば、G S T タンパク質）をコードしている。改変タンパク質をコードする核酸は、その融合部分がその改変タンパク質にインフレームで連結されるように、このような発現ベクターにクローニングされ得る。

【0366】

多くの場合、その融合タンパク質は、その改変タンパク質の活性に影響を及ぼさない。その融合タンパク質としては、酵素融合タンパク質（例えば、 β -ガラクトシダーゼ融合物）、酵母ツーハイブリッド G A L 融合物、ポリ-*H i s* 融合物、M Y C タグ化融合物、*H I* タグ化融合物および *I g* 融合物が挙げられるが、これらに限定されない。このような融合タンパク質（特に、ポリ-*H i s* 融合物）は、組換え発現後のそれらの精製を容易にし得る。特定の宿主細胞（例えば、哺乳動物宿主細胞）において、タンパク質の発現およ

び／または分泌は、異種シグナル配列を使用することで増大され得る。融合タンパク質は、例えば、Terpe, 「Overview of tag protein fusions: from molecular and biochemical fundamentals to commercial systems」, Appl Microbiol Biotechnol. 2003 Jan; 60 (5): 523-33. Epub 2002 Nov 07; Graddisら, 「Designing proteins that work using recombinant technologies」, Curr Pharm Biotechnol. 2002 Dec; 3 (4): 285-97; および Nilssonら, 「Affinity fusion strategies for detection, purification, and immobilization of recombinant proteins」, Protein Expr Purif. 1997 Oct; 11 (1): 1-16 にさらに記載される。

10

【0367】

本発明はまた、本発明の改変体ポリペプチドのさらに明らかな改変体（例えば、天然に存在する成熟形態（例えば、対立遺伝子改変体）、天然に存在しない組換え由来改変体、ならびに配列相同性を共有するこのようなタンパク質のオルソログおよびパラログ）に関する。このような改変体は、組換え核酸技術およびタンパク質生化学の分野における分野で公知の技術を使用して容易に生成され得る。しかし、改変体は、本発明より前の先行技術において公知であるものを除くことが理解される。

20

【0368】

表1に開示される改変体ポリペプチドのさらなる改変体は、表1に開示されるアミノ酸配列（またはそれらのフラグメント）と少なくとも70～80%、80～85%、85～90%、91%、92%、93%、94%、95%、96%、97%、98%、または99%の配列同一性を共有し、かつ表1に開示される新規なアミノ酸残基（対立遺伝子）（新規SNP対立遺伝子によってコードされる）を含むアミノ酸配列を包含し得る。従って、本発明の一面は、表1に示されるポリペプチド配列と比較して、ある程度の配列の変化を有するが、本明細書中に開示される新規SNP対立遺伝子によってコードされる新規アミノ酸残基（対立遺伝子）を含む、ポリペプチドを具体的に企図する。言い換えると、ポリペプチドが本明細書中に開示される新規なアミノ酸残基を含む限りにおいて、その新規なアミノ酸残基に隣接するポリペプチドの他の部分は、表1に示されるポリペプチド配列からある程度変化し得る。

30

【0369】

本明細書中に開示されるアミノ酸配列のうちの1つを含むタンパク質の全長の予めプロセシングされた形態、ならびに成熟プロセシング形態は、本発明の改変タンパク質のうちの1つに対して完全な配列同一性を有し、本明細書中に提供される改変タンパク質と同じ遺伝子座によってコードされると容易に同定され得る。

【0370】

改変体ペプチドのオルソログは、改変体ペプチドの少なくとも一部に対してある程度有意な配列相同性／同一性を有し、別の生物に由来する遺伝子によってコードされると容易に同定され得る。好ましいオルソログは、ヒト治療標的および因子の開発のために、非ヒト哺乳動物（好ましくは、霊長類）から単離される。このようなオルソログは、そのオルソログタンパク質を生じる2つの生物の関連性の程度に依存して、中程度からストリンジェントな条件下で、改変体ペプチドコード核酸分子にハイブリダイズする核酸配列によってコードされ得る。

40

【0371】

改変タンパク質としては、本発明のSNPによって引き起こされる、アミノ酸配列における欠失、付加および置換を含むタンパク質が挙げられるが、これらに限定されない。1つのクラスの置換は、ポリペプチド中の所定のアミノ酸が類似の特性の別のアミノ酸で置換される、保存的アミノ酸置換である。代表的な保存的置換は、脂肪族アミノ酸の中では

50

、Ala、Val、Leu、およびIleの1つを別のアミノ酸で置換すること；ヒドロキシル残基SerとThrとの交換；酸性残基AspとGluとの交換；アミド残基AsnとGlnとの間の置換；塩基性残基LysとArgとの交換；ならびに芳香族残基PheとTyrとの置換である。どのアミノ酸変化が表現系的にサイレントであり得るかに関してのガイダンスは、例えば、Bowier, Science 247:1306-1310 (1990) において見出される。

【0372】

改変タンパク質は、1つ以上の活性（例えば、別の分子に結合する能力、基質に触媒作用を及ぼす能力、シグナル伝達を媒介する能力など）において十分に機能的であり得るか、またはこれらの活性において機能を欠き得る。十分に機能的な改変体は、代表的には、保存的改変または重要でない残基または重要でない領域における改変を含む。機能的な改変体はまた、機能において何の変化ももたらさないか、またはわずかな変化しかもたらさない、類似のアミノ酸の置換を含み得る。あるいは、このような置換は、ある程度まで、機能に正にまたは負に影響を及ぼし得る。非機能的改変体は、代表的には、1つ以上の非保存的アミノ酸置換、欠失、挿入、逆位、短縮もしくは伸長、または重要な残基もしくは重要な領域における置換、挿入、逆位、もしくは欠失を含む。

【0373】

タンパク質の機能のために必要不可欠なアミノ酸は、当該分野で公知の方法（例えば、部位特異的突然変異誘発またはアラニン走査突然変異誘発（Cunninghamら、Science 244:1081-1085 (1989)））によって、特に、表1に提供されるアミノ酸配列および多型情報を用いて同定され得る。後者の手順は、分子中の全ての残基において単一のアラニン変異を誘発する。次いで、生じる変異体分子は、生物活性（例えば、酵素活性）について試験されるか、またはアッセイ（例えば、インビトロ増殖活性）で試験される。結合パートナー／基質結合について重要な部位はまた、構造分析（例えば、結晶化、核磁気共鳴または光アフィニティーラベリング）によって決定され得る（Smithら、J. Mol. Biol. 224:899-904 (1992)；de Vosら、Science 255:306-312 (1992)）。

【0374】

ポリペプチドは、20種の天然に生ずるアミノ酸と一般的に言われる20種のアミノ酸以外のアミノ酸を含み得る。さらに、多くのアミノ酸（末端アミノ酸を含む）は、天然のプロセス（例えば、プロセッシングおよび他の翻訳後修飾）によって、または当該分野で周知の化学的修飾技術によって修飾され得る。従って、本発明の変異タンパク質はまた、誘導体またはアナログを含み、この誘導体またはアナログにおいては、置換されたアミノ酸残基は、遺伝暗号によってコードされるものでないか、置換基が含まれるか、成熟ポリペプチドが別の化合物（例えば、ポリペプチドの半減期を増加させる化合物（例えば、ポリエチレングリコール））と融合されるか、または、さらなるアミノ酸がこの成熟ポリペプチド（例えば、リーダー配列もしくは分泌配列またはこの成熟ポリペプチドの精製のための配列あるいはプロタンパク質配列）に融合される。

【0375】

公知のタンパク質修飾としては、以下が挙げられるが、これらに限定されない：アセチル化、アシル化、ADPリボシル化、アミド化、フラビンの共有結合、ヘム部分の共有結合、ヌクレオチドまたはヌクレオチド誘導体の共有結合、脂質または脂質誘導体の共有結合、ホスファチジルイノシトールの共有結合、架橋、環化、ジスルフィド結合形成、脱メチル化、共有結合架橋の形成、シスチンの形成、ピログルタメートの形成、ホルミル化、γカルボキシル化、グリコシル化、GPIアンカー形成、ヒドロキシル化、ヨウ素化、メチル化、ミリスチル化、酸化、タンパク質分解プロセッシング、ホスホリル化、プレニル化、ラセミ化、セレノイル化、硫酸化、タンパク質へのアミノ酸の転移RNA媒介性付加（例えば、アルギニル化）、およびユビキチン化。

【0376】

このようなタンパク質修飾は、当業者に周知であり、科学文献に非常に詳細に記載され

ている。いくつかの特に一般的な修飾、グリコシル化、脂質結合、硫酸化、グルタミン酸残基の γ カルボキシル化、ヒドロキシル化およびADPリボシル化は、例えば、以下の最も基本的な教科書に記載される：例えば、Proteins-Structure and Molecular Properties, 第2版, T. E. Creighton, W. H. Freeman and Company, New York (1993); World, F., Posttranslational Covalent Modification of Proteins, B. C. Johnson (編), Academic Press, New York 1-12 (1983); Seifterら, Meth. Enzymol. 182: 626-646 (1990); および Rattanら, Ann. N. Y. Acad. Sci. 663: 48-62 (1992)。

10

【0377】

本発明は、変異タンパク質のフラグメントをさらに提供する。このフラグメントは、本明細書中に開示される1つ以上のSNPによってコードされる、1つ以上のアミノ酸配列改変体（例えば、置換、または停止コドンの作製もしくは破壊に起因する切断または伸長）を含む。しかし、本発明が関係するフラグメントは、本発明の前の先行技術で開示されているフラグメントを包含するようには解釈されない。

【0378】

本明細書中で使用される場合、フラグメントは、改変タンパク質由来の、少なくとも約4、少なくとも約8、少なくとも約10、少なくとも約12、少なくとも約14、少なくとも約16、少なくとも約18、少なくとも約20、少なくとも約25、少なくとも約30、少なくとも約50、少なくとも約100（もしくは合間の任意の他の数）またはそれ以上連続するアミノ酸残基を含み得る。ここで、少なくとも1つのアミノ酸残基（例えば、本発明によって提供されるcSNP位での非同義ヌクレオチド置換によってコードされる改変体アミノ酸残基）は、本発明のSNPによって影響を受ける。cSNPによってコードされる改変体アミノ酸は、フラグメントの配列に沿って任意の残基位置を占め得る。このようなフラグメントは、改変タンパク質の1つ以上の生物活性を保持する能力、または機能を行う（例えば、免疫原として作用する）能力に基づいて選択され得る。特に重要なフラグメントは、生物活性フラグメントである。このようなフラグメントは、代表的には、本発明の改変タンパク質のドメインもしくはモチーフ（例えば、活性部位、膜貫通ドメイン、またはリガンド/基質結合ドメイン）を含む。他のフラグメントとしては、ドメイン含有フラグメントまたはモチーフ含有フラグメント、可溶性ペプチドフラグメント、および免疫原構造を含むフラグメントが挙げられるが、これらに限定されない。予想されるドメインおよび機能的部位は、当業者に周知のコンピュータープログラムによって容易に同定可能である（例えば、PROSITE分析）（Current Protocols in Protein Science, John Wiley & Sons, N. Y. (2002)）。

20

30

【0379】

（改変タンパク質の使用）

本発明の改変タンパク質は、種々の方法で使用され得る以下が挙げられるが、これらに限定されない：改変タンパク質の生物活性を決定するためのアッセイ（例えば、高処理能力スクリーニングのための複数タンパク質の一群におけるアッセイ）において使用され得る；抗体を産生させるか、または別の型の免疫応答を誘発するため使用され得る；生体液中の改変タンパク質（またはその結合パートナー）のレベルを定量的に決定するために設計されたアッセイにおける試薬（標識された試薬を含む）として使用され得る；細胞または組織に対するマーカーとして（この細胞または組織において、このマーカーは、（構成的に、または組織分化もしくは組織発生の特定の段階で、あるいは疾患状態でのいずれかで）優先的に発現される）；治療剤のスクリーニングのための標的として使用され得る；およびヒト被験体に投与される直接的治療剤として使用され得る。本明細書中に開示される任意の改変タンパク質は、研究用製品としての商品化のために試薬等級またはキット型へと開発され得る。上記で列挙された用途を実行するための方法は、当業者に周知である

40

50

(例えば、Molecular Cloning: A Laboratory Manual, Cold Spring Harbor Laboratory Press, Sambrook および Russell, 2000, ならびに Methods in Enzymology: Guide to Molecular Cloning Techniques, Academic Press, Berger, S. L. および A. R. Kimmel (編), 1987 を参照のこと)。

【0380】

本発明の特定の実施形態において、本発明の方法は、本明細書中に開示される1つ以上の改変タンパク質の検出を含む。改変タンパク質は、配列番号81～160として、表1および配列表に開示される。このようなタンパク質の検出は、例えば、抗体、低分子化合物、アプタマー、リガンド／基質、他のタンパク質もしくはタンパク質フラグメント、または他のタンパク質結合剤を用いて達成され得る。好ましくは、タンパク質検出剤は、本発明の改変タンパク質に特異的であり、従って、本発明の改変タンパク質と野生型のタンパク質または別の改変体形態との間を識別し得る。これは、一般的には、例えば、改変タンパク質と野生型タンパク質との間で異なるタンパク質の領域（例えば、本発明の非同義cSNPによってコードされた1つ以上のアミノ酸置換を含む、タンパク質の領域、または、停止コドンを作製し、それによってより短いポリペプチドをもたらすナンセンス改変体SNPに従うタンパク質の領域、または、停止コドンを破壊し、それによってより長いポリペプチドをもたらす読み通し改変体SNPに従うタンパク質の領域（ここで、このポリペプチドの部分は、このポリペプチドのうちの1つのバージョンでは存在するが、他のバージョンでは存在しない））に結合する検出薬剤を選択するか、または設計することによって達成され得る。

【0381】

本発明の別の特定の局面において、本発明の改変タンパク質は、ヒトにおいて、脳卒中を診断するための、または脳卒中に対する素因を決定する（例えば、個体が、増加した脳卒中を有する危険性を有するか、減少した脳卒中を有する危険性を有するかを決定する）ための標的として使用される。従って、本発明は、細胞、組織、または生体における本発明の1つ以上の改変タンパク質の存在もしくはレベルを検出するための方法を提供する。このような方法は、代表的には、試験サンプルと薬剤（例えば、抗体、低分子化合物、またはペプチド）とを接触させる工程を包含する。この薬剤は、改変タンパク質と相互作用することが可能であり、その結果、改変タンパク質への薬剤の特異的な結合が検出され得る。このようなアッセイは、単一検出フォーマットまたはアレイのような複数検出形式（例えば、抗体アレイまたはアプタマーアレイ（タンパク質検出のためのアレイはまた、「タンパク質チップ」とも呼べれ得る））で提供され得る。目的の改変タンパク質は、試験サンプルから単離され得、そして本発明によって開示される1つ以上のSNPによってコードされた改変体アミノ酸配列の存在についてアッセイされ得る。このSNPは、タンパク質および対応するタンパク質機能／活性に対して、（例えば、アミノ酸の置換、欠失、挿入および／もしくは再配列をもたらす得るタンパク質コード領域における非同義置換；停止コドンの形成もしくは破壊；またはプロモーターのような制御要素の変更を介して）変化を引き起こし得る。SNPはまた、非適切な翻訳後修飾をもたらす得る。

【0382】

サンプルにおける改変タンパク質を検出するための1つの好ましい薬剤は、タンパク質の改変体形態に選択的に結合することが可能な抗体である（抗体は、次節でより詳細に記載される）。このようなサンプルとしては、例えば、被験体から単離された組織、細胞、および生体液、ならびに被験体内に存在する組織、細胞、および液体が挙げられる。

【0383】

本明細書中に開示される脳卒中に関連する改変タンパク質およびそのフラグメントの検出のためのインビトロ法としては、酵素結合イムノソルベントアッセイ（ELISA）、ラジオイムノアッセイ（RIA）、ウエスタンブロット法、免疫沈降、免疫蛍光、およびタンパク質アレイ／チップ（例えば、抗体またはアプタマーのアレイ）が挙げられるが、

これらに限定されない。イムノアッセイおよび関連するタンパク質検出法に関するさらなる情報については、Current Protocols in Immunology, John Wiley & Sons, N. Y., および Hage, 「Immunoassays」, Anal Chem. 1999 Jun 15; 71 (12): 294R-304Rを参照のこと。

【0384】

アミノ酸改変体を検出するさらなる分析法としては、電気泳動移動度の変化、トリプシンペプシド消化の変化、細胞ベースのまたは細胞フリーのアッセイにおけるタンパク質活性の変化、リガンドまたは抗体結合パターンにおける変化、等電点の変化、および直接アミノ酸シーケンシングが挙げられるが、これらに限定されない。

10

【0385】

あるいは、改変タンパク質は、改変タンパク質に特異的な標識抗体（または他の型の検出試薬）を被験体に導入することによって、その被験体においてインビボで検出され得る。例えば、この抗体は、放射性マーカーで標識され得る。被験体におけるこの放射性マーカーの存在および位置は、標準画像化技術によって検出され得る。

【0386】

本発明の改変タンパク質の他の使用は、そのタンパク質の分類または作用に基づく。例えば、ヒトから単離されたタンパク質およびそれらの哺乳動物相同分子種は、特に、このタンパク質を発現する細胞または組織における生物学的応答または病理学的応答を調節するための治療用途での使用のための薬剤（例えば、低分子薬または抗体）を同定するための

20

【0387】

遺伝子発現を調節するための代替物として、治療化合物が、タンパク質機能を調節するように開発され得る。例えば、本明細書中に開示される多くのSNP（例えば、非同義cSNPおよびナンセンス変異型SNP）は、コードされたタンパク質のアミノ酸配列に影響を与える。コードされたアミノ酸配列におけるこのような変化は、特に、このようなアミノ酸配列改変体が機能的タンパク質ドメイン（例えば、触媒ドメイン、ATP結合ドメイン、またはリガンド／基質結合ドメイン）において起こる場合、タンパク質機能に影響を与え得る。機能的ドメインにアミノ酸配列の変化を有する改変タンパク質が、病理学的状態を引き起こし得るか、または病状学的状態に影響を与え得るということは当該分野で

30

【0388】

本発明の治療方法は、本発明の1つ以上の改変タンパク質を標的にする方法をさらに含む。改変タンパク質は、例えば、低分子化合物、抗体、アプタマー、リガンド／基質、他のタンパク質、または他のタンパク質結合剤を用いて、標的され得る。さらに、当業者は、表1に開示される新規のタンパク質改変体（および多型核酸分子）が、対応する当該分野で公知のタンパク質（またはmRNA分子のような核酸分子）の競合的インヒビターとして作用することによって、それら自身で治療剤として直接的に使用され得ることを認識

40

【0389】

本発明の改変タンパク質は、薬物スクリーニングアッセイ、細胞ベース系または細胞フリー系において特に有用である。細胞ベース系は、タンパク質を自然に発現する、生検標本、または細胞培養物細胞を利用し得る。1つの実施形態において、細胞ベースのアッセイは、改変タンパク質を発現する組換え宿主細胞を含む。細胞フリーのアッセイは、改変タンパク質またはその改変タンパク質をコードする対応するSNP含有核酸フラグメントに直接結合する化合物の能力を検出するために使用され得る。

【0390】

本発明の改変タンパク質、およびその適切なフラグメントは、高処理能力スクリーニン

50

グアッセイにおいて使用され、この改変タンパク質を結合する能力および／またはこの改変タンパク質の活性を調節する能力について候補化合物を試験し得る。これらの候補化合物は、正常機能（例えば、野生型／非改変タンパク質）を有するタンパク質に対してさらにスクリーニングされ、タンパク質活性に対する化合物の効果をさらに決定し得る。さらに、これらの化合物は、インビボ活性／有効性を決定するために、動物系または無脊椎動物系において試験され得る。化合物は、この改変タンパク質を活性化（アゴニスト）か、または不活性化（アンタゴニスト）すると同定され得、そして異なる化合物は、この改変タンパク質の種々の程度の活性化または不活性化を引き起こすと同定され得る。

【0391】

さらに、改変タンパク質は、この改変タンパク質とこのタンパク質と正常に相互作用する標的分子との間の相互作用を刺激するか、または阻害する能力について化合物をスクリーニングするために使用され得る。標的は、リガンド、基質、またはこのタンパク質が正常に相互作用する結合パートナー（例えば、エピネフリンまたはノルエピネフリン）であり得る。このようなアッセイは、代表的に、改変タンパク質またはそのフラグメントをこの標的分子と相互作用させ、そしてこのタンパク質とこの標的との間の複合体の形成を検出するか、またはこの改変タンパク質とこの標的との相互作用の生化学的因果関係（例えば、シグナル伝達の任意の関連する効果）を決定することを可能にする条件下で、この改変タンパク質と候補化合物とを組み合わせる工程を包含する。

【0392】

候補化合物としては、例えば、以下が挙げられる：1）可溶性ペプチドのようなペプチド（Igテイル融合ペプチド、ならびにランダムペプチドライブラリーのメンバー（例えば、Lamら、Nature 354:82-84 (1991)；Houghtenら、Nature 354:84-86 (1991)を参照のこと）、およびD-立体配置アミノ酸および／またはL-立体配置アミノ酸から作製されるコンビナトリアルケミストリー由来の分子ライブラリーのメンバーを含む）；2）リンペプチド（例えば、ランダムかつ部分的に変性した、リンペプチドライブラリーに指向するメンバー（例えば、Songyangら、Cell 72:767-778 (1993)を参照のこと））；3）抗体（例えば、ポリクローナル抗体、モノクローナル抗体、ヒト化抗体、抗イディオタイプ抗体、キメラ抗体、および単鎖抗体、ならびにFab、Fab'、Fab₂、Fab発現ライブラリーフラグメント、および抗体のエピトープ結合フラグメント）；そして4）有機低分子および無機低分子（例えば、コンビナトリアルライブラリーおよび天然産物ライブラリーから得られる分子）。

【0393】

1つの候補化合物は、リガンド結合に対して競合する改変タンパク質の可溶性フラグメントである。他の候補化合物としては、突然変異体タンパク質、または改変タンパク質機能に影響を与え、従ってリガンドに対して競合する突然変異を含む適切なフラグメントが挙げられる。従って、リガンドに対して（例えば、より高い親和性で）競合するフラグメント、またはリガンドに結合するが、放出させないフラグメントは、本発明によって包含される。

【0394】

本発明は、改変タンパク質活性を調節する（刺激するか、または阻害する）化合物を同定するための他の終点アッセイをさらに含む。このアッセイは、代表的に、タンパク質活性を示すシグナル伝達経路における現象のアッセイを包含する。従って、改変タンパク質依存性シグナルカスケードに応答してアップレギュレーションされるか、またはダウンレギュレーションされる遺伝子の発現が、アッセイされ得る。1つの実施形態において、このような遺伝子の調節領域は、容易に検出可能なマーカー（例えば、ルシフェラーゼ）に作動可能に連結され得る。あるいは、この改変タンパク質のリン酸化、または改変タンパク質の標的もまた、測定され得る。この改変タンパク質によって媒介される生物学的機能および生化学的機能のいずれ、終点アッセイとして使用され得る。これらは、本明細書中、本明細書中で引用される参考文献（これらの終点アッセイの標的および当業者に公知の

他の機能について、参考として援用される)に記載される生化学的現象または生物学的現象の全てを含む。

【0395】

結合化合物および／または活性化化合物もまた、キメラ改変タンパク質を用いることによってスクリーニングされ得る。ここで、アミノ末端細胞外ドメインもしくはその部分、膜貫通ドメインの全体もしくは部分領域、および／またはカルボキシル末端細胞内ドメインもしくはその部分は、異種ドメインまたは部分領域によって置換され得る。例えば、基質結合領域は、改変タンパク質によって正常に認識される基質とは異なる基質と相互作用するように使用され得る。従って、異なる一組のシグナル伝達成分は、活性化についての終点アッセイとして利用可能である。これは、アッセイが、改変タンパク質が誘導される特異的宿主細胞以外において実行されることを可能にする。

10

【0396】

改変タンパク質はまた、この改変タンパク質と相互作用する化合物を発見するために設計された方法での競合的結合アッセイにおいて有用である。従って、化合物は、化合物を改変タンパク質に結合させるか、または別に改変タンパク質と相互作用させる条件下で、この改変タンパク質に曝露され得る。この改変タンパク質と正常に相互作用する結合パートナー（例えば、リガンド）もまた、混合物に添加される。試験化合物が、この改変タンパク質またはその結合パートナーと相互作用する場合、この改変タンパク質から形成される複合体の量、またはこの改変タンパク質由来の活性を減少させる。この型のアッセイは、改変タンパク質の特定領域と相互作用する化合物についてスクリーニングすることに特に有用である（Hodgson, Bio/technology, 1992, Sept 10(9), 973-80）。

20

【0397】

細胞フリーの薬物スクリーニングアッセイを実行するために、改変タンパク質もしくはそのフラグメントのいずれか、またはその標的分子を固定化して、1つまたは両方のタンパク質の非複合形態からの複合体の分離を促進すること、およびアッセイの自動化を適応することが、時に所望される。マトリックスにタンパク質を固定化するための任意の方法が、薬物スクリーニングアッセイにおいて使用され得る。1つの実施形態において、さらなるドメインを含む融合タンパク質が、タンパク質をマトリックスに結合させる。例えば、グルタチオン-S-トランスフェラーゼ/¹²⁵I 融合タンパク質は、グルタチオンセファロースビーズ（Sigma Chemical, St. Louis, MO）、またはグルタチオン誘導化マイクロタイタープレートに吸着され得、これは次いで、細胞溶解物（例えば、³⁵S 標識化）および候補化合物（例えば、薬物候補）と組み合わせられ、そしてこの混合物は、複合体形成をもたらす条件下で（例えば、塩および pH について生理学的な条件で）インキュベートされる。インキュベーションに続いて、このビーズは任意の未結合標識を取り除くために洗浄され、そして固定化されたマトリックスおよび放射標識が直接的に、またはこの複合体が解離された後の上清において、決定され得る。あるいは、この複合体は、マトリックスから解離され得、SDS-PAGE によって分離され得、そしてビーズ画分に見出される結合物質のレベルは、標準的な電気泳動技術を用いてゲルから定量され得る。

30

40

【0398】

改変タンパク質またはその標的分子のいずれかは、ビオチンおよびストレプトアビジンの結合を利用して固定化され得る。あるいは、改変タンパク質と反応するが、この改変タンパク質のその標的分子への結合を妨害しない抗体が、プレートのウェルへと誘導体化され、そして、改変タンパク質が抗体結合によってこのウェルにトラップされ得る。標的分子および候補化合物の調製物は、この改変タンパク質が存在するウェル中でインキュベートされ、そしてこのウェルにトラップされた複合体の量が、定量され得る。GST-固定化複合体について上記された方法に加えて、このような複合体を検出するための方法としては、タンパク質標的分子と反応する抗体、または改変タンパク質と反応して標的分子と競合する抗体を用いた複合体の免疫検出、および標的分子に関する酵素活性を検出するこ

50

とに依存する酵素結合アッセイが挙げられる。

【0399】

これらの薬物スクリーニングアッセイに従って同定される改変タンパク質活性の調節因子は、このタンパク質経路によって媒介される障害（例えば、脳卒中）を有する被験体を処置するために使用され得る。これらの処置方法は、代表的には、このような処置を必要とする被験体に、薬学的組成物におけるタンパク質活性の調節因子を投与する工程を包含する。

【0400】

本明細書中に開示される改変タンパク質、またはそのフラグメントは、この改変タンパク質の発現もしくは活性の不適切な欠如、またはこの改変タンパク質の所望しない発現もしくは活性によって特徴付けられる障害を処置するために、それ自身直接的に使用され得る。従って、処置するための方法は、本明細書中に開示される改変タンパク質またはそのフラグメントの使用を包含する。

【0401】

本発明のさらに別の局面において、改変タンパク質は、2-ハイブリッドアッセイまたは3-ハイブリッドアッセイで「おとり (bait) タンパク質」として使用され（例えば、米国特許第5,283,317号；Zervosら（1993）Cell 72:223-232；Maduraら（1993）J. Biol. Chem. 268:12046-12054；Bartelら（1993）Biotechniques 14:920-924；Iwabuchiら（1993）Oncogene 8:1693-1696；およびBrent WO94/10300を参照のこと）、この改変タンパク質に結合するか、またはこの改変タンパク質と相互作用し、そして改変タンパク質活性に関係している他のタンパク質を同定し得る。このような改変タンパク質結合タンパク質はまた、例えば、タンパク質媒介シグナル伝達経路の要素として改変タンパク質または改変タンパク質標的によるシグナルの伝達に関係している可能性がある。あるいは、このような改変タンパク質結合タンパク質は、改変タンパク質のインヒビターである。

【0402】

2-ハイブリッド系は、大部分の転写因子（代表的に、別個のDNA結合ドメインおよび活性化ドメインからなる）のモジュール的性質に基づく。簡単に言うと、このアッセイは、代表的に、2つの異なるDNA構築物を利用する。1つの構築物において、改変タンパク質をコードする遺伝子は、公知の転写因子（例えば、GAL-4）のDNA結合ドメインをコードする遺伝子に融合される。他の構築物において、DNA配列のライブラリーに由来し、非同定タンパク質（「おとり (prey)」または「サンプル」）をコードするDNA配列は、公知の転写因子の活性化ドメインをコードする遺伝子に融合される。「おとり (bait)」タンパク質および「おとり (prey)」タンパク質がインビボで相互作用し、改変タンパク質依存性複合体を形成し得る場合、この転写因子のDNA結合ドメインおよび活性化ドメインは、極めて近接する。この近接は、この転写因子に対応する転写調節部位に作動可能に連結されるレポーター遺伝子（例えば、LacZ）の転写を可能にする。レポーター遺伝子の発現が検出され得、そして機能的転写因子を含む細胞コロニーが単離され得、改変タンパク質と相互作用するタンパク質をコードするクローン化遺伝子を得るために使用され得る。

【0403】

（改変タンパク質に対する抗体）

本発明はまた、本明細書中に開示される改変タンパク質およびそのフラグメントに選択的に結合する抗体を提供する。このような抗体は、本発明の改変タンパク質を定量的に、または定性的に検出するために使用され得る。本明細書中で使用される場合、抗体が改変タンパク質に結合するが、非改変タンパク質に有意に結合しない場合（すなわち、抗体が、本発明の1つ以上のSNPに起因する改変体アミノ酸配列を含まない、正常タンパク質、野生型タンパク質、または当該分野で公知のタンパク質に有意に結合しない場合）、この抗体は、標的改変タンパク質に選択的に結合する（改変体アミノ酸配列は、例えば、非

同義的 c S N P、停止コドンを作製し、それによってポリペプチドの短縮を引き起こすナンセンス S N P、またはポリペプチドの伸長をもたらす読み通し変異を引き起こす S N P に起因し得る)。

【0404】

本明細書中で使用される場合、抗体は、当該分野で認識される用語と一致した用語において定義される：抗体は、抗原初回刺激に応答して生体より産生される、複数サブユニットのタンパク質である。本発明の抗体は、モノクローナル抗体およびポリクローナル抗体の両方、ならびにこのような抗体の抗原応答性のタンパク質分解性フラグメント（例えば、F a b フラグメント、F (a b) ' ₂ フラグメント、および F v フラグメント）を含む。さらに、本発明の抗体は、任意の種々の操作された抗原結合分子（例えば、キメラ抗体（米国特許第 4, 8 1 6, 5 6 7 号、同第 4, 8 1 6, 3 9 7 号；M o r r i s o n ら, P r o c . N a t l . A c a d . S c i . U S A, 8 1 : 6 8 5 1, 1 9 8 4 ; N e u b e r g e r ら, N a t u r e 3 1 2 : 6 0 4, 1 9 8 4）、ヒト化抗体（米国特許第 5, 6 9 3, 7 6 2 号；同第 5, 5 8 5, 0 8 9 号；および同第 5, 5 6 5, 3 3 2 号）、単鎖 F v（米国特許第 4, 9 4 6, 7 7 8 号；W a r d ら, N a t u r e 3 3 4 : 5 4 4, 1 9 8 9）、2つの結合特異的部位を有する二重特異性抗体 (b i s p e c i f i c a n t i b o d y)（S e g a l ら, J . I m m u n o l . M e t h o d s 2 4 8 : 1, 2 0 0 1 ; C a r t e r, J . I m m u n o l . M e t h o d s 2 4 8 : 7, 2 0 0 1）、ダイアボディ (d i a b o d y)、トリアボディ (t r i a b o d y)、およびテトラボディ (t e t r a b o d y)（T o d o r o v s k a ら, J . I m m u n o l . M e t h o d s, 2 4 8 : 4 7, 2 0 0 1））、ならびに F a b 接合体（ダイマーまたはトリマー）、およびミニボディ (m i n i b o d y) をさらに含む。

【0405】

多くの方法が、所定の標的抗原に対する抗体を産生するか、および／または同定するために、当該分野で公知である (H a r l o w, A n t i b o d i e s, C o l d S p r i n g H a r b o r P r e s s, (1 9 8 9))。一般的に、単離されたペプチド（例えば、本発明の改変タンパク質）が、免疫原として使用され、そして哺乳動物生物体（例えば、ラット、ウサギ、ハムスター、またはマウス）に投与される。全長タンパク質、抗原性ペプチドフラグメント（例えば、改変タンパク質と対応する野生型タンパク質との間で変動する領域を含むペプチドフラグメント）、または融合タンパク質のいずれかが使用され得る。免疫原として使用されるタンパク質は、天然に存在し得るか、合成または組換えで産生され得、そしてアジュバントと組み合わせて投与され得る。このアジュバントとしては、以下が挙げられるが、これらに限定されない：フロイントアジュバント（フロイント完全アジュバントおよびフロイント不完全アジュバント）、鉱物ゲル（例えば、水酸化アルミニウム）、界面活性物質（例えば、リソレクチン、プルロニック (p l u r o n i c) ポリオール、ポリアニオン、ペプチド、油性乳濁液、スカシ貝 (k e y h o l e l i m p e t) ヘモシアニン、ジニトロフェノールなど)。

【0406】

モノクローナル抗体は、ハイブリドーマ技術によって産生され得る (K o h l e r および M i l s t e i n, N a t u r e, 2 5 6 : 4 9 5, 1 9 7 5)。ハイブリドーマ技術は、特異的モノクローナル抗体を分泌する細胞を不死化させる。この不死化細胞株は、2つの異なる細胞型（代表的には、リンパ球、および腫瘍細胞）を融合させることによってインビトロで作製され得る。ハイブリドーマ細胞は、インビトロまたはインビボで培養され得る。さらに、全てのヒト抗体は、トランスジェニック動物によって産生され得る (H e ら, J . I m m u n o l ., 1 6 9 : 5 9 5, 2 0 0 2)。F d フェージおよび F d フェージミド技術は、インビトロで組換え抗体を産生し、選択するために使用され得る (H o o g e n b o o m および C h a m e s, I m m u n o l . T o d a y 2 1 : 3 7 1, 2 0 0 0 ; L i u ら, J . M o l . B i o l . 3 1 5 : 1 0 6 3, 2 0 0 2)。抗体の相補決定領域が同定され得、そしてこのような領域に対応する合成ペプチドが、抗原結合を媒介するために使用され得る (米国特許第 5, 6 3 7, 6 7 7 号)。

【0407】

抗体は、好ましくは、対応する野生型タンパク質と比較して、改変体アミノ酸配列を含む改変タンパク質の領域または別個のフラグメント（例えば、非同意語（nonsynonymous）的cSNPによってコードされるアミノ酸を含む改変タンパク質の領域、停止コドンを作製するナンセンスSNPによってもたらされる短縮によって影響を受ける領域、またはSNPによってもたらされる読み過ごし変異（read-through mutation）に起因する停止コドンの破壊から生じる領域）に対して調製される。さらに、好ましい領域は、機能／活性および／またはタンパク質／結合パートナー相互作用に参与する領域を含む。このようなフラグメントは、タンパク質の表面に位置する領域に対応するフラグメント（例えば、親水性領域）のような物理的特性について選択され得るか、あるいは配列のユニークさに基づいてまたは本発明によって提供されるSNPによってコードされる改変体アミノ酸残基の位置に基づいて選択され得る。抗原性フラグメントは、代表的に、少なくとも約8～10個の連続したアミノ酸残基を含み、ここで、このアミノ酸残基の少なくとも1つは、本明細書中に開示されるSNPによって影響を受けるアミノ酸である。しかし、抗原性ペプチドは、少なくとも、12個、14個、16個、20個、25個、50個、100個（もしくはこれらの間の任意の他の数）またはそれ以上のアミノ酸残基を含み得、但し、少なくとも1つのアミノ酸は、本明細書中に開示されるSNPによって影響を受ける。

10

【0408】

本発明の抗体の検出は、抗体またはその抗原反応性フラグメントを検出可能物質に結合する（すなわち、物理的に連結する）ことによって促進され得る。検出可能物質としては、種々の酵素、補欠分子団、蛍光物質、発光物質、生物発光物質、および放射性物質が挙げられるが、これらに限定されない。適切な酵素の例としては、セイヨウワサビペルオキシダーゼ、アルカリホスファターゼ、β-ガラクトシダーゼ、またはアセチルコリンエステラーゼが挙げられ；適切な補欠分子団複合体の例としては、ストレプトアビジン／ビオチンおよびアビジン／ビオチンが挙げられ；適切な蛍光物質の例としては、ウンベリフェロン、フルオロセイン、フルオロセインイソチオシアネート、ローダミン、ジクロロトリアジニルアミンフルオレセイン、ダンシルクロリドまたはフィコエリトリンが挙げられ；発光物質の例としては、ルミノールが挙げられ；生物発光物質の例としては、ルシフェラーゼ、ルシフェリン、およびエクオリンが挙げられ、そして適切な放射性物質の例としては、 ^{125}I 、 ^{131}I 、 ^{35}S または ^3H が挙げられる。

20

30

【0409】

抗体（特に、治療剤としての抗体の使用）は、以下で概説される：Morgan, 「Antibody therapy for Alzheimer's disease」, Expert Rev Vaccines. 2003 Feb; 2 (1): 53-9; Rossら, 「Anticancer antibodies」, Am J Clin Pathol. 2003 Apr; 119 (4): 472-85; Goldenberg, 「Advancing role of radiolabeled antibodies in the therapy of cancer」, Cancer Immunol Immunother. 2003 May; 52 (5): 281-96. Epub 2003 Mar 11; Rossら, 「Antibody-based therapeutics in oncology」, Expert Rev Anticancer Ther. 2003 Feb; 3 (1): 107-21; Caoら, 「Bispecific antibody conjugates in therapeutics」, Adv Drug Deliv Rev. 2003 Feb 10; 55 (2): 171-97; von Mehrenら, 「Monoclonal antibody therapy for cancer」, Annu Rev Med. 2003; 54: 343-69. Epub 2001 Dec 03; Hudsonら, 「Engineered antibodies」, Nat Med. 2003 Jan; 9 (1): 129-34; Brekkeら, 「Therapeutic antibodies

40

50

for human diseases at the dawn of the twenty-first century», Nat Rev Drug Discov. 2003 Jan; 2 (1) : 52-62 (Erratum in: Nat Rev Drug Discov. 2003 Mar; 2 (3) : 240); Houdebine, 「Antibody manufacture in transgenic animals and comparisons with other systems», Curr Opin Biotechnol. 2002 Dec; 13 (6) : 625-9; Andreakosら, 「Monoclonal antibodies in immune and inflammatory diseases», Curr Opin Biotechnol. 2002 Dec; 13 (6) : 615-20; Kellermannら, 「Antibody discovery: the use of transgenic mice to generate human monoclonal antibodies for therapeutics», Curr Opin Biotechnol. 2002 Dec; 13 (6) : 593-7; Piniら, 「Phage display and colony filter screening for high-throughput selection of antibody libraries», Comb Chem High Throughput Screen. 2002 Nov; 5 (7) : 503-10; Batraら, 「Pharmacokinetics and biodistribution of genetically engineered antibodies», Curr Opin Biotechnol. 2002 Dec; 13 (6) : 603-8; および Tangriら, 「Rationally engineered proteins or antibodies with absent or reduced immunogenicity», Curr Med Chem. 2002 Dec; 9 (24) : 2191-9.

【0410】

(抗体の使用)

抗体は、標準的な技術（例えば、アフィニティークロマトグラフィーまたは免疫沈降）によって天然の細胞供給源からまたは組換え宿主細胞から、本発明の改変タンパク質を単離するために使用され得る。さらに、抗体は、生物の種々の組織の間、および正常な発生または疾患の進行の過程にわたって、種々のタンパク質の発現のパターンを決定するために、細胞または組織において本発明の改変タンパク質の存在を検出するために有用である。さらに、抗体は、発現の量およびパターンを評価するために、インサイチュ、インビトロ、体液中、または細胞溶解物もしくは懸濁液において、改変タンパク質を検出するために使用され得る。また、抗体は、異常な組織分布、発生の間の異常な発現、または異常な状態（例えば、脳卒中）における発現を評価するために使用され得る。さらに、全長改変タンパク質の循環するフラグメントの抗体検出は、代謝回転を同定するために使用され得る。

【0411】

本発明の改変タンパク質に対する抗体はまた、遺伝薬理学の分析において有用である。従って、代替のSNP対立遺伝子によってコードされる改変タンパク質に対する抗体は、改変された処置の様式を必要とする個体を同定するために使用され得る。

【0412】

さらに、抗体は、疾患の活性段階のような疾患の状態において、またはタンパク質の機能に関連する疾患（特に、脳卒中）に対する素因を有する個体において、改変タンパク質の発現を評価するために使用され得る。本発明のSNP含有核酸分子によってコードされる改変タンパク質に特異的な抗体は、改変タンパク質の存在をアッセイするために（例えば、改変タンパク質の存在によって示されるような脳卒中に対する素因についてスクリーニングするために）、使用され得る。

【0413】

抗体はまた、電気泳動度、等電点、トリプシンペプチド消化、および当該分野で周知の他の物理的アッセイによる分析とともに、改変タンパク質を評価するための診断ツールとして有用である。

【0414】

抗体はまた、組織型別のために有用である。従って、特定の改変タンパク質が特定の組織における発現と相関している場合、このタンパク質に対して特異的な抗体は、組織型を同定するために使用され得る。

【0415】

抗体はまた、種々の組織における細胞内の改変タンパク質の異常な細胞内局在化を評価するために使用され得る。診断的使用は、遺伝的試験だけではなく、処置様式をモニタリングする際にも適用され得る。従って、処置が、改変タンパク質の発現レベルまたは存在、あるいは改変タンパク質の異常な組織分布または発展的な発現を直すことを最終的な目標とする場合、改変タンパク質または関連するフラグメントに対する抗体は、治療効力をモニターするために使用され得る。

【0416】

抗体はまた、例えば、結合パートナーに対する改変タンパク質の結合を遮断することによって、改変タンパク質の機能を阻害するために有用である。これらの使用はまた、処置が改変タンパク質の機能を阻害することを包含する治療的文脈において適用され得る。抗体は、例えば、結合を遮断するかまたは競合的に阻害し、従って、改変タンパク質の活性を調節する（作用するかまたは拮抗する）ために使用され得る。抗体は、機能に必要とされる部位を含む特異的改変タンパク質フラグメントに対して、または細胞もしくは細胞膜と関連するインタクトな改変タンパク質に対して調製され得る。インビボ投与について、抗体は、放射性核種、酵素、免疫原性エピトープ、または細胞傷害性剤のようなさらなる治療的ペイロードと連結され得る。適切な細胞傷害性剤としては、ジフテリアのような細菌性毒素、およびリシンのような植物性毒素が挙げられるが、これらに限定されない。抗体またはそのフラグメントのインビボ半減期は、ポリエチレングリコールに対する結合を介するペグ化によって延長され得る（Leongら、Cytokine 16:106, 2001）。

【0417】

本発明はまた、抗体を使用するためのキット（例えば、試験サンプル中の改変タンパク質の存在を検出するためのキット）を包含する。例示的なキットは、抗体（例えば、標識された抗体または標識可能な抗体）および生物学的サンプル中の改変タンパク質を検出するための化合物または薬剤；サンプル中の改変タンパク質の量、または存在／非存在を決定するための手段；サンプル中の改変タンパク質の量と標準とを比較するための手段；および使用のための説明書を含み得る。

【0418】

（ベクターおよび宿主細胞）

本発明はまた、本明細書中に記載されるSNP含有核酸分子を含むベクターを提供する。用語「ベクター」は、ビヒクル、好ましくは、核酸分子をいい、これは、SNP含有核酸分子を輸送し得る。このベクターが核酸分子である場合、SNP含有核酸分子は、ベクター核酸に共有結合的に連結され得る。このようなベクターとしては、プラスミド、一本鎖ファージもしくは二本鎖ファージ、一本鎖RNAウイルスベクターもしくは二本鎖RNAウイルスベクター、または一本鎖DNAウイルスベクターもしくは二本鎖DNAウイルスベクター、あるいは人工染色体（例えば、BAC、PAC、YAC、またはMAC）が挙げられるが、これらに限定されない。

【0419】

ベクターは、染色体外エレメントとして宿主細胞内で維持され得、ここで、このベクターは、SNP含有核酸分子を複製し、そしてそのさらなるコピーを産生する。あるいは、ベクターは、宿主細胞ゲノム内に組み込まれ得、宿主細胞が複製する場合にSNP含有核酸分子のさらなるコピーを産生し得る。

【0420】

本発明は、SNP含有核酸分子の維持のためのベクター（クローニングベクター）または発現のためのベクター（発現ベクター）を提供する。ベクターは、原核生物細胞または真核生物細胞あるいはその両方（シャトルベクター）において機能し得る。

【0421】

発現ベクターは、代表的に、SNP含有核酸分子の転写が宿主細胞において許容されるように、SNP含有核酸分子に対してベクター内で作動可能に連結されるシス作用性調節領域を含む。SNP含有核酸分子はまた、転写に影響し得る別の核酸分子を用いて、宿主細胞中に導入され得る。従って、第2の核酸分子は、ベクターからのSNP含有核酸分子の転写を可能にするために、シス調節制御領域と相互作用するトランス作用因子を提供し得る。あるいは、トランス作用因子は、宿主細胞によって供給され得る。最終的に、トランス作用因子は、ベクター自体から産生され得る。しかし、いくつかの実施形態において、核酸分子の転写および／または翻訳が無細胞系において行われ得ることが理解される。

10

【0422】

本明細書中に記載されるSNP含有核酸分子が作動可能に連結され得る調節配列は、mRNA転写を指向するためのプロモーターを含む。これらの調節配列には、バクテリオファージλ由来の左プロモーター、E. coli由来のlacプロモーター、TRPプロモーター、およびTACプロモーター、SV40由来の初期プロモーターおよび後期プロモーター、CMV最初期プロモーター、アデノウイルス初期プロモーターおよびアデノウイルス後期プロモーター、ならびにレトロウイルス末端反復配列が挙げられるがこれらに限定されない。

20

【0423】

転写を促進する制御領域に加えて、発現ベクターはまた、転写を調節する領域（例えば、リプレッサー結合部位およびエンハンサー）を含み得る。例としては、SV40エンハンサー、サイトメガロウイルス最初期エンハンサー、ポリオーマエンハンサー、アデノウイルスエンハンサー、およびレトロウイルスLTRエンハンサーが挙げられる。

【0424】

転写開始および制御のための部位を含むことに加えて、発現ベクターはまた、転写終結に必要な配列、および転写される領域において、翻訳のためのリボソーム結合部位を含み得る。発現のための他の調節制御エレメントとしては、開始コドンおよび終止コドンならびにポリアデニル化シグナルが挙げられる。当業者は、発現ベクターにおいて有用な多くの調節配列を知っている（例えば、SambrookおよびRussell、2000、Molecular Cloning: A Laboratory Manual, Cold Spring Harbor Laboratory Press, Cold Spring Harbor, NYを参照のこと）。

30

【0425】

種々の発現ベクターは、SNP含有核酸分子を発現するために使用され得る。このようなベクターとしては、染色体ベクター、エピソームベクター、およびウイルス由来のベクター（例えば、細菌性プラスミド由来、バクテリオファージ由来、酵母エピソーム由来、酵素染色体エレメント（酵母人工染色体を含む）由来、バキュロウイルス、パポバウイルス（例えば、SV40）、ワクシニアウイルス、アデノウイルス、ポックスウイルス、偽狂犬病ウイルス、およびレトロウイルスのようなウイルス由来のベクター）が挙げられる。ベクターはまた、プラスミド由来のものおよびバクテリオファージ遺伝子エレメント（例えば、コスミドおよびファージミド）由来のもののようなこれらの供給源の組み合わせ由来であり得る。原核生物宿主および真核生物宿主に対する適切なクローニングベクターおよび発現ベクターは、SambrookおよびRussell、2000、Molecular Cloning: A Laboratory Manual, Cold Spring Harbor Laboratory Press, Cold Spring Harbor, NYに記載されている。

40

【0426】

50

ベクター中の調節配列は、1つ以上の宿主細胞における構成的発現（例えば、組織特異的発現）を提供し得るか、または例えば、温度、栄養添加剤、または外来因子（例えば、ホルモンもしくは他のリガンド）によって、1つ以上の細胞型における誘導性発現を提供し得る。原核生物宿主細胞および真核生物宿主細胞における核酸配列の構成的発現または誘導性発現を提供する種々のベクターは、当業者に周知である。

【0427】

SNP含有核酸分子は、当該分野で周知の方法論によってベクター中に挿入され得る。一般的に、最終的に発現されるSNP含有核酸分子は、SNP含有核酸分子および発現ベクターを、1つ以上の制限酵素を用いて切断し、次いで、フラグメントと一緒に連結することによって、発現ベクターに連結される。制限酵素消化および連結についての手順は、

10

【0428】

適切な核酸分子を含むベクターは、周知の技術を使用して、増殖または発現のための適切な宿主細胞内に導入され得る。細菌宿主細胞としては、*E. coli*、*Streptomyces*、および*Salmonella typhimurium*が挙げられるが、これらに限定されない。真核生物宿主としては、酵母、昆虫細胞（例えば、*Drosophila*）、動物細胞（例えば、COS細胞およびCHO細胞）、ならびに植物細胞が挙げられるが、これらに限定されない。

【0429】

本明細書中に記載されるように、融合タンパク質として改変体ペプチドを発現することが望ましくあり得る。従って、本発明は、改変体ペプチドの産生を可能にする融合ベクターを提供する。融合ベクターは、例えば、組換えタンパク質の発現を増加し得、組換えタンパク質の溶解性を増加し得、そして例えば、アフィニティー精製のためのリガンドとして作用することによってタンパク質の精製を補助し得る。タンパク質分解性切断部位は、融合部分の接合において導入され得、その結果、所望の改変体ペプチドが、最終的に、融合部分から分離され得る。このような使用に適切なタンパク質分解性酵素としては、Xa因子、トロンビン、およびエンテロキナーゼが挙げられるが、これらに限定されない。代表的な融合発現ベクターとしては、pGEX（Smithら、Gene 67:31-40 (1988)）、pMAL（New England Biolabs, Beverly, MA）およびpRIT5（Pharmacia, Piscataway, NJ）（これらは、それぞれグルタチオンS-トランスフェラーゼ（GST）、マルトース結合タンパク質、またはプロテインAを標的組換えタンパク質に融合する）が挙げられる。適切な誘導性非融合*E. coli*発現ベクターの例としては、pTrc（Amannら、Gene 69:301-415 (1988)）およびpET 11d（Studierら、Gene Expression Technology: Methods in Enzymology 185:60-89 (1990)）が挙げられる。

20

30

【0430】

組換えタンパク質発現は、遺伝子的背景を提供することによって細菌宿主において最大化され得、ここで、宿主細胞は、組換えタンパク質をタンパク質分解的に切断する能力を損なっている（Gottesman, S., Gene Expression Technology: Methods in Enzymology 185, Academic Press, San Diego, California (1990) 119-128）。あるいは、目的のSNP含有核酸分子の配列は、特定の宿主細胞（例えば、*E. coli*）についての優先的なコドン利用を提供するように変更され得る（Wadaら、Nucleic Acids Res. 20:2111-2118 (1992)）。

40

【0431】

SNP含有核酸分子はまた、酵母において作動する発現ベクターによって発現され得る。酵母（例えば、*S. cerevisiae*）における発現のためのベクターの例としては、pYepSec1（Balzarら、EMBO J. 6:229-234 (1987)）、pMFa（Kurjanら、Cell 30:933-943 (1982)）、

50

pJRY88 (Schultzら, Gene 54:113-123 (1987))、およびpYES2 (Invitrogen Corporation, San Diego, CA) が挙げられる。

【0432】

SNP含有核酸分子はまた、例えば、バキュロウイルス発現ベクターを使用して、昆虫細胞中で発現され得る。培養された昆虫細胞（例えば、Sf9細胞）中のタンパク質の発現に利用可能なバキュロウイルスベクターとしては、pAcシリーズ (Smithら, Mol. Cell Biol. 3:2156-2165 (1983)) およびpVLシリーズ (Lucklowら, Virology 170:31-49 (1989)) が挙げられる。

10

【0433】

本発明の特定の実施形態において、本明細書中に記載されるSNP含有核酸分子は、哺乳動物発現ベクターを使用して哺乳動物細胞において発現される。哺乳動物発現ベクターの例としては、pCDM8 (Seed, B. Nature 329:840 (1987)) およびpMT2PC (Kaufmanら, EMBO J. 6:187-195 (1987)) が挙げられる。

【0434】

本発明はまた、本明細書中に記載されるSNP含有核酸分子が逆方向でベクター中にクローニングされるが、アンチセンスRNAの転写を可能にする調節配列に作動可能に連結されるベクターを包含する。従って、アンチセンス転写は、本明細書中に記載されるSNP含有核酸配列（コード領域および非コード領域の両方を含む）に対して産生され得る。このアンチセンスRNAの発現は、センスRNAの発現に関連する上記のパラメーター（調節配列、構成的発現または誘導性発現、組織特異的発現）のそれぞれに供される。

20

【0435】

本発明はまた、本明細書中に記載されるベクターを含む組換え宿主細胞に関連する。従って、宿主細胞としては、例えば、原核生物細胞、下等真核生物細胞（例えば、酵母）、他の真核生物細胞（例えば、昆虫細胞）、および高等真核生物細胞（例えば、哺乳動物細胞）が挙げられる。

【0436】

組換え宿主細胞は、当業者が容易に利用可能な技術によって、本明細書中に記載のベクター構築物を細胞に導入することによって調製され得る。これらには、リン酸カルシウムトランスフェクション、DEAE-デキストラン媒介トランスフェクション、カチオン性脂質媒介トランスフェクション、エレクトロポレーション、形質導入、感染、リポフェクション、およびSambrookおよびRussell, 2000, Molecular Cloning: A Laboratory Manual, Cold Spring Harbor Laboratory, Cold Spring Harbor Laboratory Press, Cold Spring Harbor, NY) に記載されるような他の技術が挙げられるがこれらに限定されない。

30

【0437】

宿主細胞は、1つより多くのベクターを含み得る。従って、異なるSNP含有ヌクレオチド配列が、同じ細胞中に、異なるベクターで導入され得る。同様に、SNP含有核酸分子は、単独で、またはSNP含有核酸分子に関連しない他の核酸分子（例えば、発現ベクターにトランス作用因子を提供する核酸分子）のいずれかで導入され得る。1つより多くのベクターが細胞内に導入される場合、ベクターは、独立して導入され得るか、同時に導入され得るか、または核酸分子ベクターに連結され得る。

40

【0438】

バクテリオファージおよびウイルスベクターの場合、これらは、感染および形質導入のための標準的な手順によって、パッケージされたウイルスまたはカプセル化されたウイルスとして細胞に導入され得る。ウイルスベクターは、複製コンピテントであり得るかまたは複製欠損であり得る。ウイルス複製が欠損である場合、複製は、欠損を補う機能を提供

50

する宿主細胞中で行われ得る。

【0439】

ベクターは、一般的に、組換えベクター構築物を含む細胞の亜集団の選択を可能にする選択マーカーを含む。マーカーは、本明細書中に記載されるSNP含有核酸分子を含む同じベクター中に挿入され得るか、または別のベクター内であり得る。マーカーとしては、例えば、原核宿主細胞についてのテトラサイクリン耐性遺伝子またはアンピシリン耐性遺伝子、および真核生物宿主細胞についてのジヒドロ葉酸レダクターゼ耐性遺伝子またはネオマイシン耐性遺伝子が挙げられる。しかし、発現型の特性についての選択を提供する任意のマーカーが有効であり得る。

【0440】

成熟変換タンパク質が、適切な調節配列の制御下で、細菌、酵母、哺乳動物細胞および他の細胞において産生され得る場合、無細胞転写および翻訳系がまた、本明細書中に記載されるDNA構築物由来のRNAを使用して、これらの変換タンパク質を産生するために使用され得る。

【0441】

変換タンパク質（Gタンパク質共役レセプター（GPCR）のようなタンパク質を含む複数膜貫通ドメインを用いて達成することが困難である）の分泌が所望される場合、適切な分泌シグナルは、ベクター中に組み込まれ得る。シグナル配列は、ペプチドに対して内因性であり得るかまたはこれらのペプチドに対して異種であり得る。

【0442】

変換タンパク質が媒体中に分泌されない場合、タンパク質は、標準的な破壊手順（凍結／解凍、超音波、機械的破壊、溶解剤の使用などを含む）によって、宿主細胞から単離され得る。次いで、変換タンパク質は、回収され得、例えば、硫酸アンモニウム沈殿、酸抽出、アニオン交換クロマトグラフィーまたはカチオン交換クロマトグラフィー、ホスホセルロースクロマトグラフィー、疎水性相互作用クロマトグラフィー、アフィニティークロマトグラフィー、ヒドロキシアパタイトクロマトグラフィー、レクチンクロマトグラフィー、または高速液体クロマトグラフィーを含む周知の精製方法によって精製され得る。

【0443】

本明細書中に記載される変換タンパク質の組換え産生が行われる宿主細胞に依存して、これらは、種々のグリコシル化パターンを有し得るか、または細菌において産生される場合、非グリコシル化であり得ることもまた理解される。さらに、変換タンパク質は、宿主媒介プロセスの結果として、いくらかの場合で、初期変換メチオニンを含み得る。

【0444】

ベクターおよび宿主細胞に関するさらなる情報について、Current Protocols in Molecular Biology, John Wiley & Sons, N. Y. を参照のこと。

【0445】

（ベクターおよび宿主細胞の使用、ならびにトランスジェニック動物）

本明細書中に記載される変換タンパク質を発現する組換え宿主細胞は、種々の用途を有する。例えば、細胞は、所望量の変換タンパク質またはそのフラグメントの調製物に精製され得る変換タンパク質を産生するために有用である。従って、発現ベクターを含む宿主細胞は、変換タンパク質産生に有用である。

【0446】

宿主細胞はまた、変換タンパク質または変換タンパク質フラグメントを含む細胞ベースのアッセイ（例えば、上記のものおよび当該分野で公知の他の形式）を行うために有用である。従って、変換タンパク質を発現する組換え宿主細胞は、変換タンパク質機能を刺激するかまたは阻害する化合物をアッセイするために有用である。変換タンパク質の機能を調節する化合物のこのような能力は、ネイティブ／野生型タンパク質に対する化合物のアッセイから、または化合物の無細胞アッセイから明らかではないかもしれない。組換え宿主細胞はまた、公知の機能と比較して、変換タンパク質における機能的変化をアッセイす

10

20

30

40

50

るために有用である。

【0447】

遺伝的に操作された宿主細胞は、非ヒトトランスジェニック動物を作製するためにさらに使用され得る。トランスジェニック動物は、好ましくは、動物の1つ以上の細胞が導入遺伝子である非ヒト哺乳動物（例えば、齧歯類動物（例えば、ラットまたはマウス））である。導入遺伝子は、トランスジェニック動物が発生する細胞のゲノム内に組み込まれ、そしてその細胞型または組織の1つ以上において成熟動物のゲノムに残る本発明のSNPを含む外来DNAである。このような動物は、インビボで改変タンパク質の機能を研究するため、ならびに改変タンパク質活性のモジュレーターを同定および評価するために有用である。トランスジェニック動物の他の例としては、非ヒト霊長類、ヒツジ、イヌ、ウシ、ヤギ、ニワトリ、および両生類が挙げられるが、これらに限定されない。トランスジェニック非ヒト哺乳動物（例えば、ウシおよびヤギ）は、動物の乳に分泌され得、次いで回収され得る改変タンパク質を産生するように使用され得る。

10

【0448】

トランスジェニック動物は、SNP含有核酸分子を受精された卵母細胞の雄性前核内に導入し（例えば、マイクロインジェクションまたはレトロウイルス感染によって）、そして偽妊娠した雌性養育動物において卵母細胞を発生させることによって作製され得る。本発明の1つ以上のSNPを含む任意の核酸分子は、潜在的に、非ヒト動物のゲノム内に導入遺伝子として導入され得る。

【0449】

発現ベクターにおいて有用な調節配列または他の配列のいずれも、トランスジェニック配列の一部を形成し得る。これは、まだ含まれていない場合、イントロン配列およびポリアダニル化シグナルを含む。組織特異的調節配列は、特定の細胞または組織中の改変タンパク質の発現を指向するために、導入遺伝子に作動可能に連結され得る。

20

【0450】

胚操作およびマイクロインジェクションによりトランスジェニック動物（特に、マウスのような動物）を作製するための方法は、当該分野において慣用的であり、例えば、両方ともLederらによる、米国特許第4,736,866号および同第4,870,009号、Wagnerらによる米国特許第4,873,191号、ならびにHogan, B., Manipulating the Mouse Embryo, (Cold Spring Harbor Laboratory Press, Cold Spring Harbor, N.Y. 1986)に記載される。同様の方法は、他のトランスジェニック動物の作製に使用される。トランスジェニック創始動物は、そのゲノム中の導入遺伝子の存在、および／または動物の組織または細胞におけるトランスジェニックmRNAの発現に基づいて、同定され得る。次いで、トランスジェニック創始動物は、導入遺伝子を保有するさらなる動物を繁殖させるために使用され得る。さらに、導入遺伝子を保有するトランスジェニック動物は、さらに、他の導入遺伝子を保有する他のトランスジェニック動物に繁殖され得る。トランスジェニック動物はまた、動物全体または動物の組織が本明細書中に記載される相同組換え宿主細胞を使用して作製されている非ヒト動物を含む。

30

【0451】

別の実施形態において、導入遺伝子の調節された発現を可能にする選択された系を含むトランスジェニック非ヒト動物が作製され得る。このような系の1つの例は、バクテリオファージP1のcre/loxPリコンビナーゼ系である(Laksora, PNAS 89:6232-6236 (1992))。リコンビナーゼ系の別の例は、S. cerevisiaeのFLPリコンビナーゼ系である(O'Gormanら, Science 251:1351-1355 (1991))。cre/loxPリコンビナーゼ系が導入遺伝子の発現を調節するために使用される場合、Creリコンビナーゼおよび選択されたタンパク質の両方をコードする導入遺伝子を含む動物が一般的に必要とされる。このような動物は、例えば、2匹のトランスジェニック動物を交配することにより、「二重」トランスジェニック動物を構築することによって提供され得、一方は、選択された改変タンパク質

40

50

をコードする導入遺伝子を含み、他方は、リコンビナーゼをコードする導入遺伝子を含む。

【0452】

本明細書中に記載される非ヒトトランスジェニック動物のクローンもまた、例えば、Wilmut, Iら、Nature 385: 810-813 (1997) およびPCT国際公開番号WO 97/07668およびWO 97/07669に記載される方法に従って作製され得る。簡単に述べると、トランスジェニック動物由来の細胞（例えば、体細胞）は、単離され、増殖周期を出て、G₀期に入るように誘導され得る。次いで、静止細胞は、静止細胞が単離される同じ種の動物由来の除核された卵母細胞に、例えば、電気パルスの使用によって、融合され得る。次いで、再構築された卵母細胞は、桑実胚または胚盤胞まで発生するように培養され、次いで、偽妊娠雌性養育動物に移される。この雌性養育動物から生まれた子孫は、細胞（例えば、体細胞）が単離される動物のクローンである。

10

【0453】

本明細書中に記載される改変タンパク質を発現する組換え細胞を含むトランスジェニック動物は、インビボの文脈で、本明細書中に記載されるアッセイを行うために有用である。従って、インビボで存在し、リガンドまたは基質の結合、改変タンパク質活性化、シグナル伝達、または他のプロセスもしくは相互作用に影響し得る種々の生理学的因子は、インビトロ無細胞アッセイまたは細胞ベースのアッセイから明らかではないかもしれない。従って、本発明の非ヒトトランスジェニック動物は、インビトロ改変タンパク質機能および改変タンパク質機能／活性もしくは発現を調節する治療剤または化合物の活性をアッセイするために使用され得る。このような動物はまた、ヌル変異（null mutation）（すなわち、1つ以上の改変タンパク質を実質的にまたは完全に排除する変異）の効果を評価するために適切である。

20

【0454】

トランスジェニック動物に関するさらなる情報について、Houdebine, 「Antibody manufacture in transgenic animals and comparisons with other systems」, Curr Opin Biotechnol. 2002 Dec; 13 (6): 625-9; Pettersら, 「Transgenic animals as models for human disease」, Transgenic Res. 2000; 9 (4-5): 347-51; discussion 345-6; Wolfrら, 「Use of transgenic animals in understanding molecular mechanisms of toxicity」, J Pharm Pharmacol. 1998 Jun; 50 (6): 567-74; Echelard, 「Recombinant protein production in transgenic animals」, Curr Opin Biotechnol. 1996 Oct; 7 (5): 536-40; Houdebine, 「Transgenic animal bioreactors」, Transgenic Res. 2000; 9 (4-5): 305-20; Purityら, 「Embryonic stem cells, creating transgenic animals」, Methods Cell Biol. 1998; 57: 279-93; およびRoblら, 「Artificial chromosome vectors and expression of complex proteins in transgenic animals」, Theriogenology. 2003 Jan 1; 59 (1): 107-13を参照のこと。

30

40

【実施例】

【0455】

以下の実施例を例証のために提供するが、これによって、特許請求する発明が限定されることはない。

50

【0456】

(実施例1)

Atherosclerosis Risk in Communities (ARIC) 研究において脳卒中と関連する SNP

概説

複数の先行研究 (Bareら、2007年) において冠動脈心疾患 (CHD) と関連した 51 種の SNP を、これらの SNP が Atherosclerosis Risk in Communities (ARIC) 研究において偶発的虚血性脳卒中と関連するかどうかを決定するために解析した。この解析を実施するために、14, 215 の個体の白人種 ARIC コホートから、このコホートを潜在的な脳血管事象について平均 13.5 年間追跡することによって、495 例の確認された虚血性脳卒中を同定した。51 種の SNP についての危険対立遺伝子を、これらの SNP が CHD と関連した、少なくとも 2 つの先行研究からの結果に基づいて特定した。この解析の結果、年齢および性別について調整したコックス比例ハザードモデルによって、偶発的脳卒中と関連し ($p \leq 0.05$)、先行研究によって特定されたものと同じ危険対立遺伝子を有した SNP が、白人 (white) / 白人 (Caucasian) (これらの用語は、本明細書においては交換可能に使用される) においては 3 種、かつ黒人 / アフリカ系アメリカ人 (これらの用語は、本明細書においては交換可能に使用される) においては 2 種同定された。SERPINA9 中の rs11628722 多型が、白人および黒人の両方において、偶発的虚血性脳卒中と関連した。したがって、SERPINA9 中の遺伝子の変化は、従来の危険因子を考慮した後でも、白人および黒人の両方において、偶発的脳卒中と関連した。

10

20

【0457】

被験体および方法

Atherosclerosis Risk in Communities (ARIC) 研究

研究参加者を、ARIC 研究、すなわち、動員時 (1986~1989年) に 45~64 歳の 15, 792 の個体を含むアテローム動脈硬化症およびその臨床的続発症の前向き調査から選択した。被験体を、4 つの地域: Forsyth County, NC; Jackson, MS (黒人のみ); Minneapolis の Northwestern 郊外, MN; および Washington County, MD からの確率抽出によって選択した。最初の臨床的な検査は、心血管の危険因子、社会経済的因子および家族の病歴を確定するための自宅における問診、臨床的な検査、ならびに検査室測定のための採血を含んだ。ARIC 研究の設計および方法の詳細な説明が、他所 (ARIC Investigators (1989年) 「The Atherosclerosis Risk in Communities (ARIC) Study: design and objectives」、American Journal of Epidemiology 129 巻: 687~702 頁) に公開されている。

30

【0458】

偶発的虚血性脳卒中

虚血性脳卒中を、参加者に年 1 回連絡を取り、前年の間の入院を同定し、潜在的な脳血管事象について、地域の病院からの退院リスト、および州の人口動態統計局からの死亡証明書进行调查することによって決定した (ARIC Investigators (1989年) American Journal of Epidemiology 129 巻: 687~702 頁; Rosamondら (1999年) Stroke 30 巻: 736~743 頁)。病院の記録を入手し、コンピューターアルゴリズムおよび医師の検討により抽象化し、分類した。虚血性脳卒中事象の確定および分類についての品質保証に関する詳細が、他所 (Rosamondら (1999年) Stroke 30 巻: 736~743 頁) に公開されている。虚血性脳卒中事象を、実際の入院が確認されたかまたはおそらく入院した塞栓性または血栓性の脳梗塞と定義した。参加者が、脳卒中の既往歴を確かに有するかまたは脳卒中の既往歴について不明である; 最初の来診時において一過性虚血性

40

50

の発作／脳卒中の症状もしくはCHDを有する；白人もしくは黒人以外の人種背景を有する；黒人の人種背景を有するが、J a c k s o n、M Sからではない；DNAの使用に対する制限を有する；または従来の心血管もしくは脳血管の危険因子のうちのいずれかについてのデータを欠く場合には、この解析から参加者を除外した。残った14, 215人の参加者を、偶発的虚血性脳卒中について、平均13.5年間追跡し、495例の偶発的虚血性脳卒中を同定した。

【0459】

検査および検査室測定値

この研究において考慮した心血管の危険因子を、ベースラインにおいて測定し、それらには、年齢、性別、ウエストーヒップ比、糖尿病、高血圧および喫煙状況が含まれた。ウエスト（臍のレベル）とヒップ（最大臀部）との外周の比を、脂肪分布の尺度として計算した。糖尿病を、 $\geq 126 \text{ mg/dl}$ の空腹時血糖レベル、 $\geq 200 \text{ mg/dl}$ の非絶食時血糖レベル、または医師が糖尿病と診断した旨の自己申告もしくは糖尿病薬の使用によって定義した。座位の血圧をランダムーゼロ血圧計を用いて3回測定し、最後の2回の測定値を平均した。問診者が実施した質問票を使用して、降圧薬の使用を判定した。高血圧を、 $\geq 140 \text{ mmHg}$ の収縮期血圧もしくは $\geq 90 \text{ mmHg}$ の拡張期血圧、または現在降圧薬を使用していることと定義した。タバコの喫煙状況を、現在喫煙しているまたは現在は喫煙していないに分類した。研究プロトコールは、協力機関の施設内倫理委員会によって承認され、書面によるインフォームドコンセントを各参加者から得た。

【0460】

SNPの選択および遺伝子型の決定

A R I C研究以外の複数の先行研究においてCHDと関連した機能性SNP51種を、この研究において考慮した。先行研究の詳細な説明が他所（B a r e r a、G e n e t i c s i n M e d i c i n e、2007年10月；9巻（10号）：682～9頁）に提示されている。手短かに述べると、49種のSNPについての危険対立遺伝子を、少なくとも2つの先行の症例－対照研究における心筋梗塞との有意な関連性に基づいて特定した。これらの研究は、C l e v e l a n d C l i n i c F o u n d a t i o n H e a r t C e n t e r、C l e v e l a n d、O h i o (C C F) またはU n i v e r s i t y o f C a l i f o r n i a、S a n F r a n c i s c o (U C S F) のG e n o m i c R e s o u r c e i n A r t e r i o s c l e r o s i sのいずれかによって動員された心筋梗塞症例および対照を含んだ。これらの2つの研究においては、心筋梗塞の病歴を、全ての症例が有したが、対照は有さず、全ての被験体が、自己申告により、ラテン系アメリカ人ではない白人であった。2種の追加のSNPについても、危険対立遺伝子を、2つのCHD予防試験：C h o l e s t e r o l a n d R e c u r r e n t E v e n t s (C A R E) 研究（S a c k s ら（1996年）N e w E n g l a n d J o u r n a l o f M e d i c i n e 335巻：1001～1009頁）およびW e s t o f S c o t l a n d C o r o n a r y P r e v e n t i o n S t u d y (W O S C O P S) （P a c k a r d ら（2000年）N e w E n g l a n d J o u r n a l o f M e d i c i n e 343巻：1148～1155頁）のプラセボアーム（arm）におけるCHDとの関連性に基づいて特定した。これらのSNPのうちの1つ（K I F 6中のrs20455）は、複数の試験について補正した後に、CHDと有意に関連した（I a k o u b o v a ら、J o u r n a l o f t h e A m e r i c a n C o l l e g e o f C a r d i o l o g y、2008年；51巻：435～43頁）。C A R EおよびW O S C O P SにおいてCHDと関連した第二のSNPは、F C A Rにおけるrs11666735であった（I a k o u b o v a ら（2006年）A r t e r i o s c l e r o s i s, T h r o m b o s i s a n d V a s c u l a r B i o l o g y 26巻：2763～2768頁）。

【0461】

A R I C研究における51種のSNPの遺伝子型解析を、ゲノムDNAのPCRに基づいた増幅を使用し、それに続いて、以前に記載されている手順（I a n n o n e ら（20

00年) Cytometry 39巻: 131~140頁) に類似する対立遺伝子特異的オリゴヌクレオチド連結アッセイによって実施した。

【0462】

統計学的解析

遺伝子型の頻度とハーディーワインベルグ平衡の期待値との一致を、人種により層別化した非症例において χ^2 適合度検定を使用して、白人および黒人において別々に試験した。ハーディーワインベルグ平衡からの偏差を、0.05未満のp値によって決定した。コックス比例ハザードモデルを使用して、偶発的虚血性脳卒中までの時間をモデル化した。追跡時間の期間を、最初の臨床への来診から追跡の終わりまでの時間と定義し、追跡の終わりは、症例については、最初の虚血性脳卒中事象であり、非症例については、2002年の12月31日、死亡日、または追跡中止の場合の日は最後に連絡を取った日であった。各モデルを、白人および黒人において別々に評価し、これは、(事前に特定した危険対立遺伝子の付加的効果としてモデル化した) 所与のSNP、年齢および性別を含んだ。コックス比例ハザードモデルにおける潜在的な交絡因子として評価した追加の危険因子は、ウェストーヒップ比、糖尿病、高血圧および喫煙状況を含んだ(Folsomら、(1999年) Diabetes Care 22巻: 1077~1083頁)。SNPおよび危険因子を、ワルドの統計(Wald statistic)によって、モデルにおける統計学的有意性について判定した。0.05の両側p値を使用して、虚血性脳卒中との統計学的有意性を判定したが、この研究内の複数の比較についての調整は試みなかった。

【0463】

結果

従来の危険因子について、人種に特異的な比率、平均および標準偏差を、表5に示す。平均値および比率が、全ての危険因子について、偶発的虚血性脳卒中症例と非症例との間で有意に異なった($p \leq 0.03$)。

【0464】

白人における3種のSNP(SERPINA9、PALLDおよびIER2の中)、ならびに黒人における2種のSNP(SERPINA9およびEXOD1の中)が、年齢および性別について調整した後に虚血性脳卒中と関連し($p \leq 0.05$)、先行研究により特定されたものと同じ危険対立遺伝子を有した(表6、モデル1)。EIF2AK2中の追加のSNP1種が、白人においては虚血性脳卒中と関連したが、ARIC研究における危険対立遺伝子は、先行CHD研究において同定された危険対立遺伝子とは異なった。SERPINA9中のrs11628722多型は、両方の人種において偶発的虚血性脳卒中と関連した(白人のHRR=1.31、95%CI: 1.00~1.70; 黒人のHRR=1.26、95%CI: 1.03~1.53)。

【0465】

いずれかの人種群において関連した4種のSNPについて、従来の心血管の危険因子をコックス比例ハザードモデルに含めて、起こり得る交絡を評価した。観察されたハザード比は、これらの危険因子を予測モデルに追加しても、本質的には変化しなかった(表6、モデル2)。

【0466】

考察

この研究では、複数の先行研究においてCHDと関連した、51種の推定上の機能性SNPが、大規模の前向きARIC研究からの白人個体間および黒人個体間において虚血性脳卒中を予測するかどうかを調査した。白人における3種のSNPおよび黒人における2種のSNPが、確立された危険因子を考慮に入れた後でも、偶発的虚血性脳卒中と関連した。SERPINA9中のrs11628722多型が、ARIC研究からの白人および黒人の両方において、虚血性脳卒中と関連した。

【0467】

この研究において、SERPINA9と脳卒中との間の関連性が、白人および黒人の両方において観察されたことは注目すべきである。このSNPは、2つの症例-対照研究に

において心筋梗塞と関連しており、この研究は、A R I C研究からの白人および黒人の両方において脳卒中との関連性を示している。S E R P I N A 9は、セルピンとして公知のセリンペプチダーゼ阻害剤の大きなファミリーのクレイドAのメンバーである。セルピンは、立体構造変化を使用して、標的酵素を阻害するプロテアーゼ阻害剤であり、血液凝固、繊維素溶解、補体結合、マトリックスのリモデリングおよびアポトーシスなどの多くの細胞プロセスに参与する（L a wら（2006年）G e n o m e B i o l o g y 7巻：216頁）。最近の研究は、S E R P I N A 9は、年齢一致対照と比べて、アルツハイマー病トランスジェニックマウス由来の海馬組織においては有意にアップレギュレートされることを示した（J e eら（2006年）N e u r o c h e m i s t r y R e s e a r c h 31巻：1035～1044頁）。この研究はまた、S E R P I N A 9がヒトの脳において発現され得ることも示唆しており、このことは、この遺伝子における多型の変化と虚血性脳卒中との間の関連性の、本明細書において記載された知見と一貫性がある。

10

【0468】

S E R P I N A 9に加えて、パラジン（P A L L D）および最初期応答2（I E R 2）の中の多型が、白人において虚血性脳卒中と関連し、エキソヌクレアーゼドメイン含有1（E X O D 1）の中の多型が、黒人において関連した。P A L L Dは、細胞の形状および運動性を制御する細胞骨格成分をコードする。血管のリモデリングが、アテローム動脈硬化症に至る場合があり、内皮細胞の形状および細胞骨格編成は、このプロセスの重要な部分である。機械的な圧力および緊張もまた、アテローム硬化性の血管のリモデリングにおいて重要な役割を果たし、最初期応答遺伝子が、血管における機械的圧力誘発性の病的プロセスを媒介することが示されている（L i uら（1999年）C r i t i c a l R e v i e w s i n B i o m e d i c a l E n g i n e e r i n g 27巻：75～148頁）。E X O D 1についてはほとんど分かっていないが、エキソヌクレアーゼが、心筋梗塞および脳卒中の両方においてある役割を果たすことが示されている。P A L L D、I E R 2およびE X O D 1の機能的役割を考えると、それらが、アテローム硬化経路においてある役割を果たす可能性がある。さらに、P A L L D、I E R 2およびE X O D 1は全て、心臓および脳において発現する。

20

【0469】

この研究の強みは、前向きコホートの設計である。大きなサンプルサイズによって、わずかな作用の暴露（例えば、遺伝因子）の判定が可能になる。この研究の全ての解析は、白人および黒人において別々に実施した。

30

【0470】

このように、先行研究においてC H Dと以前に関連した遺伝子変体の中の小規模のサブセットが、A R I Cにおいてもまた偶発的虚血性脳卒中と関連することが見出された。特に、S E R P I N A 9は、白人および黒人の両方において脳卒中と関連し、この関連性は、従来の危険因子によって媒介されるようには見えない。

【0471】

A R I C研究におけるS N Pの補足的な解析

A R I C参加者における51種のS N Pのさらなる解析において、虚血性脳卒中の危険性を予測するS N Pが、コックス比例ハザード解析によって同定され、これらには、年齢および性別についての調整後の < 0.2 の両側p値、および > 1.0 のハザード比（H R R）を有するS N Pが含まれた。これらのS N Pを、表7～9に示す（表7～9に示されるp値は、両側p値であり、したがって、これらのS N Pの片側p値は、これらの両側p値の半分である）。白人のA R I C参加者における、およびそれとは別に黒人のA R I C参加者における、年齢および性別についての調整後に虚血性脳卒中を予測するS N P（ < 0.2 の両側p値、および > 1.0 のH R R）を、表7（白人）および表8（黒人）に示す。同じ危険対立遺伝子を有する黒人および白人の両方のA R I C集団における、年齢および性別についての調整後に虚血性脳卒中を予測するS N Pを、表9に示す。

40

【0472】

（実施例2）

50

Cardiovascular Health Study (CHS) において脳卒中と関連する SNP

概説

冠動脈心疾患 (CHD) と関連した 74 種の SNP (その全体が、参考として本明細書中に援用される Shiffman ら、Arterioscler Thromb Vasc Biol. 2008 年 1 月; 28 巻 (1 号): 173~9 頁) を、これらの SNP が偶発的虚血性脳卒中と関連するかどうかを決定するために解析した。この解析を実施するために、危険対立遺伝子を、74 種の SNP のそれぞれについて、CHD の先行研究に基づいて事前に特定した。Cardiovascular Health Study (CHS) と呼ばれるより高齢の成人の集団に基づいた研究において、従来の危険因子について調整するコックス比例ハザードモデルを使用して、これらの SNP と偶発的虚血性脳卒中との関連性を、14 年の追跡の間に推定した。この解析の結果、74 種のうちの 7 種の SNP (HPS1、ITGAЕ、ABCG2、MYH15、FSTL4、CALM1 および BAT2 の中) の事前に特定した危険対立遺伝子が、白人の CHS 参加者においては、脳卒中の危険性の増加と関連した (<0.05 の片側 P、誤り発見率 (FDR) = 0.42)。アフリカ系アメリカ人の参加者においては、5 種の SNP (KRT4、LY6G5B、EDG1、DMXL2 および ABCG2 の中) の事前に特定した危険対立遺伝子が、脳卒中と関連した (<0.05 の片側 P、FDR = 0.55)。ABCG2 中の Val112Met SNP は、白人 (ハザード比 1.46、90%CI 1.05~2.03) およびアフリカ系アメリカ人 (ハザード比 3.59、90%CI 1.11~11.6) の両方の CHS 参加者において脳卒中と関連した。脳卒中の 10 年間の累積発生率のカプラン-マイヤー推定値は、白人 (10% 対 6%) およびアフリカ系アメリカ人 (12% 対 3%) の両方の CHS 参加者において、Met 対立遺伝子保有者間においてよりも、Val 対立遺伝子ホモ接合型間においての方が大きかった。したがって、(ステロールおよび生体異物の輸送体をコードする) ABCG2 中の Val112Met SNP は、白人およびアフリカ系アメリカ人の CHS 参加者において、偶発的虚血性脳卒中と関連した。

【0473】

材料および方法

Cardiovascular Health Study

CHS は、より高齢の成人における、CHD および脳卒中を含めた、心血管疾患についての危険因子の前向きの集団に基づいた研究である。65 歳以上の男性および女性を、米国内の 4 つの地域 (Sacramento County、California; Washington County、Maryland; Forsyth County、North Carolina; および Pittsburgh、Allegheny County、Pennsylvania) における Medicare 適格性リスト上の個体の無作為サンプル、ならびに同じ世帯の年齢適格メンバーから動員した。潜在的な参加者が、施設に収容されている、自宅で歩行可能でない、ホスピスケア下にある、癌のために放射線照射もしくは化学療法を受けている、少なくとも 3 年間、地域に留まることが予想されない、または問診を受けるのが不可能である場合、これらの参加者を除外した。CHS は、1989~90 年に 5201 人の参加者を登録した。1992~93 年には、追加の 687 人のアフリカ系アメリカ人の参加者がコホートに参加した。DNA を提供しないまたは民間企業が DNA を研究のために使用することに同意しない参加者 ($n=514$)、および DNA サンプルの量が十分でない参加者 ($n=130$) を除外し、遺伝子研究には 5244 人の参加者が残った。各現場の施設内倫理委員会が研究方法を承認し、全ての参加者が書面によるインフォームドコンセントを提出した。CHS の設計⁷ および動員⁸ の詳細が報告されている。

【0474】

参加者は、病歴の問診、身体検査および採血を含むベースラインの臨床的な検査を完了した⁹。ベースラインの自己申告による心筋梗塞 (MI) または脳卒中を、臨床的な検査からの情報によってか、または医療記録もしくは医師の問診票を検討することによって確

認した¹⁰。追跡の間の心血管事象を、半年に1回連絡を取ることによって同定した。これは、診療所への来診と電話をかけることを交互に行った。疑わしい事象は、医師の調査委員会が、医療記録、脳イメージング研究¹¹、および場合によっては医師、参加者または代理の情報提供者¹²による問診からの情報を使用して、標準的な判断基準に従い決定を下した。Medicare利用ファイルを検索して、見逃している恐れのある事象を確定した¹³。

【0475】

ベースラインにおいて、遺伝子研究に参加した5244人のうちの722人の参加者が、脳卒中またはMIの病歴を有した。偶発的虚血性脳卒中の危険性には、患者が脳卒中またはMIを過去に有したかどうかの影響を与える場合があることから、これらの722人の参加者を、解析から除外し、最初の偶発的虚血性脳卒中のこの遺伝子研究には、4522人（3849人の白人および673人のアフリカ系アメリカ人）の参加者が残った。これらの4522人の参加者のベースラインの特徴を、表10に示す。追跡の間、642人の参加者が、偶発的非処置関連脳卒中（non-procedure-related stroke）を有し、これらの642人のうちの47人は、脳卒中前にMIを有したので、595例の脳卒中事象が残った。595例の脳卒中事象のうち、72例（12%）が出血であり、46例（8%）は、型について分類されず、残りの477例の脳卒中が虚血性脳卒中事象、すなわち、この解析のためのエンドポイントとして分類された。

【0476】

共変量

虚血性脳卒中についての危険性推定値を、以下の従来危険因子について調整した：糖尿病（少なくとも126mg/dLの空腹時血清ブドウ糖レベル、またはインスリンもしくは経口血糖降下薬の使用によって定義される）、空腹時耐糖能異常（110～125mg/dLの空腹時ブドウ糖レベル¹⁴と定義される）、高血圧（少なくとも140mmHgの収縮期血圧、少なくとも90mmHgの拡張期血圧、または医師による高血圧の診断および降圧薬の使用によって定義される¹⁰）、現在喫煙中であること、LDL-Cコレステロール、HDL-Cコレステロール、ならびにボディマス指数（BMI）。他の共変量として、心房細動、頸動脈内中膜肥厚（IMT）、および遺伝子型が含まれた。心房細動を、ベースラインの検査時に実施した12-リード安静時ECGに基づいて同定した。CHS Electrocardiography Reading Centerにおいて、心房細動または粗動について記録を読んだ¹⁵。また、総頸動脈および内頸動脈の超音波検査も、ベースラインにおいて実施した。IMTを、左頸動脈および右頸動脈の壁の近位および遠位の最大IMTの平均と定義した¹⁶。CHS参加者の遺伝子型を、PCR、対立遺伝子特異的オリゴヌクレオチド連結アッセイ、およびLuminex（登録商標）100（商標）xMAPマイクロスフェア（Luminex、Austin、TX）に結合させたオリゴヌクレオチドへのハイブリダイゼーションを組み合わせたマルチプレックス法、ならびにそれに続く、Luminex 100測定器上でスペクトル上明確に異なるマイクロスフェアの検出により決定した（Shiffmanら、Arterioscler Thromb Vasc Biol. 2008年1月；28巻（1号）：173～9頁）。

【0477】

CHSにおいて調査した74種のSNPについての危険対立遺伝子の事前特定

CHSにおいて遺伝子型解析した74種のSNPのそれぞれについて、危険対立遺伝子を、先行データに基づいて事前に特定した（Shiffmanら、Arterioscler Thromb Vasc Biol. 2008年1月；28巻（1号）：173～9頁）。74種のうちの14種のSNPについては、CHDとの遺伝的関連性が以前に公開されている¹⁷⁻²¹。残りの60種のSNPは、記載（Shiffmanら、Arterioscler Thromb Vasc Biol. 2008年1月；28巻（1号）：173～9頁）によれば、1つ以上のMIの先行研究においてMIに関連した。

【0478】

統計

遺伝子改変体についての危険性推定値が、白人とアフリカ系アメリカ人との間で異なる場合があることから、CHSにおいては、SNPと偶発的虚血性脳卒中との関連性を、各人種において別々に調査した。主要エンドポイントまでの時間の解析を実施した。追跡は、CHSへの登録時に始まり、いずれかの型の偶発的脳卒中の日、偶発的MIの日、死亡日、追跡中止の日または2004年6月30日のうちの最も早い日に終わった。追跡時間の中央値は、11.2年（1989～90年コホートについては11.9年、およびアフリカ系アメリカ人コホートについては10.7年）であった。

【0479】

コックス回帰モデルを使用して、各SNPのハザード比を推定した。モデル1においては、コックスモデルを、ベースラインの年齢（連続型）および性別について調整した。モデル2においては、コックスモデルを、ベースラインの年齢（連続型）、性別、ボディマス指数（連続型）、現在の喫煙、糖尿病、空腹時耐糖能異常、高血圧、LDL-Cコレステロール（連続型）、およびHDL-Cコレステロール（連続型）について調整した。また、危険性推定値を、虚血性脳卒中の2つの追加の危険因子、すなわち、心房細動および頸動脈IMTについてもさらに調整した。コックスモデルにおけるSNPの変数を、非危険性ホモ接合型については0、危険対立遺伝子を1コピー保有するものについては1、および危険対立遺伝子を2コピー保有するものについては2とコードした。したがって、ハザード比は、非危険性ホモ接合型と比較して、被験体が保有する危険対立遺伝子の追加の各コピーについての危険性のログ付加的増加を示す。CHDの危険性の増加と関連する対立遺伝子はまた、虚血性脳卒中の危険性の増加とも関連するという仮説を試験しているので、片側P値を使用して、コックスモデルの係数の有意性を試験した。それに対応して、ハザード比についての90%信頼区間を推定した（1超のハザード比については、真の危険性推定値が90%信頼区間の下限よりも大きい95%の信頼性がある）。白人の参加者においては、この研究は、0.05のアルファレベルおよび片側検定を仮定して、1.3および（付加モデルにおいては）1.5の相対危険性ならびにそれぞれ0.13および0.05の危険対立遺伝子の頻度を有するSNPについて、SNPと偶発的虚血性脳卒中との間の関連性を検出する80%以上の検出力を有した。アフリカ系アメリカ人の参加者においては、この研究は、1.6および（付加モデルにおいては）1.8の相対危険性ならびにそれぞれ0.3および0.14の危険対立遺伝子の頻度を有するSNPについて、SNPと偶発的虚血性脳卒中との間の関連性を検出する80%以上の検出力を有した。脳卒中の累積発生率を、カプラン-マイヤー法によって推定した。データを、Stata Statistical Softwareによって解析した²²。複数の試験の影響を、誤り発見率（FDR）²³を使用して評価して、所与の閾値を下回るP値を有するSNP群において偽陽性であることが予想される割合を推定した。FDRの計算は、R Statistical Software²⁴を用いて実施した。

【0480】

結果

虚血性脳卒中のこの遺伝子研究における3,849人の白人および673人のアフリカ系アメリカ人のCHS参加者のベースラインの特徴を、表10に示す。追跡の間（11.2年の中央値）に、最初の偶発的虚血性脳卒中事象は、白人の参加者における407例およびアフリカ系アメリカ人の参加者における70例が発症した。偶発的虚血性脳卒中と、1つ以上の複数の先行研究において冠動脈心疾患（CHD）と関連することが以前に見出された（Shiffmanら、Arterioscler Thromb Vasc Biol. 2008年1月；28巻（1号）：173～9頁）74種のSNPとの間の相関性を調査した。具体的には、各SNPについて、CHDの危険性の増加と関連した対立遺伝子（危険対立遺伝子）はまた、脳卒中の危険性の増加とも関連するかどうかを決定した。

【0481】

白人のCHS参加者においては、これら74種のうちの7種のSNPの危険対立遺伝子

10

20

30

40

50

が、従来の危険因子（年齢、性別、ボディマス指数、喫煙、糖尿病、空腹時耐糖能異常、高血圧、LDL-コレステロール、およびHDL-コレステロール）について調整した後に、脳卒中の危険性の増加と関連した（ $P < 0.05$ ）ことが見出された。これら7種のSNPは、HPS1、ITGAЕ、ABCG2、MYH15、FSTL4、CALM1およびBAT2の中にあった。脳卒中についての（1つの対立遺伝子当たりの）付加ハザード比は、1.15～1.49の範囲に及んだ（表11）。アフリカ系アメリカ人のCHS参加者においては、5種のSNP（KRT4、LY6G5B、EDG1、DMXL2およびABCG2の中）の危険対立遺伝子が、従来の危険因子について調整した後に、脳卒中の危険性の増加と関連した（ $P < 0.05$ ）ことが見出された。これら5種のSNPのハザード比は、1.40～3.59の範囲に及んだ（表12）。白人またはアフリカ系アメリカ人のいずれかにおいて脳卒中と関連した11種のSNP（表11および12）についての危険性推定値は、心房細動および内頸動脈IMTについてさらに調整した場合でも、本質的には変化しなかった（データ示さず）。

【0482】

複数の比較を説明するために、FDR²³を、CHS参加者において偶発的虚血性脳卒中と関連することが見出されたSNPのセットについて推定した。これらのFDRは、白人の参加者においては7種のSNPについて0.42であり、アフリカ系アメリカ人のCHS参加者においては5種のSNPについて0.55であった。

【0483】

ABCG2 Val112Met（rs2231137）が、白人およびアフリカ系アメリカ人の両方のCHS参加者において、偶発的虚血性脳卒中と関連した。虚血性脳卒中の危険性は、Met対立遺伝子保有者においてよりも、Val対立遺伝子ホモ接合型においての方が高かった。Val対立遺伝子ホモ接合型についての調整したハザード比は、Met対立遺伝子保有者と比較すると、白人の参加者においては1.50（90%CI 1.06～2.12）であり、アフリカ系アメリカ人の参加者においては3.62（90%CI 1.11～11.9）であった（表13）。虚血性脳卒中の10年間の累積発生率は、白人（10%対6%）およびアフリカ系アメリカ人（12%対3%、図1a～1b）の両方のCHS参加者において、Met対立遺伝子保有者においてよりも、Val対立遺伝子ホモ接合型においての方が高かった。

【0484】

考察

CHSにおいて試験した74個の遺伝子改変体の間では、7つが白人の参加者において偶発的虚血性脳卒中と関連し、5つがアフリカ系アメリカ人の参加者において偶発的虚血性脳卒中と関連することが見出された。特に、ABCG2 Val112MetのVal対立遺伝子と偶発的虚血性脳卒中の危険性の増加との間の関連性が同定され、この関連性は、白人およびアフリカ系アメリカ人の両方において一貫性があった。

【0485】

CHSにおいて偶発的虚血性脳卒中と関連した11個のうちの3個の遺伝子改変体が、先行研究において、特に顕著なCHDとの関連性を有した。これら3つのうちの第一の遺伝子改変体は、ABCG2 Val112Met（rs2231137）のVal対立遺伝子であった。この遺伝子改変体は、2つの症例-対照研究において血管造影で定義された重度の冠状動脈疾患（CAD）に関連することが以前に見出されている²⁰。

【0486】

ABCG2は、ATP結合カセット、サブファミリーG、メンバー2をコードし、これは、輸送体の大きなファミリーに属するタンパク質である。これは、骨髄および骨格筋²⁵の中の幹細胞、すなわち、脂肪組織²⁶における血管形成が可能である内皮前駆細胞ならびに心臓²⁷および脳²⁸の血管における内皮細胞の細胞表面上で発現する。最近になって、ABCG2タンパク質がステロールを輸送することが報告されている^{29, 30}。関連するATP結合カセットタンパク質ABCA1³¹、ABCG5およびABCG8³²が脂質の輸送体であり、これらの輸送体の改変体がタンジール病³¹およびシストステ

10

20

30

40

50

ロール血症^{3 2}などの脂質障害を引き起こすことに注目すると興味深い。しかし、A B C G 2 タンパク質の周知の機能は、抗癌薬の複数薬物輸送体としての作用であり、A B C G 2 タンパク質は、薬物耐性癌細胞中で過剰発現する^{3 3}。A B C G 2 の M e t 変異体は、V a l 変異体と比較して、薬物耐性を低下させ、局在化パターンが変化していることが報告されている^{3 4}。A B C G 2 タンパク質の M e t 変異体は、血管内皮中で機能し得るが、輸送体としての機能は変化している可能性がある。C H S において、A B C G 2 の V a l 対立遺伝子のホモ接合体（白人の 88% およびアフリカ系アメリカ人の 88%）は、M e t 対立遺伝子の保有者よりも脳卒中の危険性が高かった。M e t 対立遺伝子のホモ接合体は 16 例しかなかったので、M e t ホモ接合体を、ヘテロ接合体と共にプールし、参照群として使用した。また、M e t 対立遺伝子保有者は、V a l 対立遺伝子のホモ接合体よりも偶発的虚血性脳卒中の危険性が低いことから、M e t 対立遺伝子を保護対立遺伝子であるとみなすこともできよう。

10

【0487】

先行研究において顕著な知見を有する、これら 3 つのうちの第二の遺伝子変異体は、M Y H 1 5 T h r 1 1 2 5 A l a (r s 3 9 0 0 9 4 0) の A l a 対立遺伝子である。2 つの先行の関連性研究⁶においては M I と関連したことに加え、これは、A t h e r o s c l e r o s i s R i s k i n C o m m u n i t i e s 研究^{2 1}の白人の参加者においては偶発的 C H D の危険性の増加と関連した。M Y H 1 5 は、ミオシン重ポリペプチド 1 5 をコードし、T h r 1 1 2 5 A l a S N P は、M Y H 1 5 タンパク質の尾部ドメイン中に位置する^{3 5}。

20

【0488】

先行研究において顕著な知見を有する第三の遺伝子変異体は、C A L M 1 における 3' 非翻訳領域中の r s 3 8 1 4 8 4 3 の G 対立遺伝子である。この S N P は、2 つの症例-対照研究において、血管造影で定義された重度の C A D と関連した^{2 0}。C A L M 1 は、カルシウムに結合し、細胞分裂^{3 6}、膜輸送^{3 7}および血小板凝集^{3 8}に参与するものを含めた、多様なシグナル伝達経路において機能するカルモジュリン 1 をコードする。

【0489】

このように、先行研究において C H D と以前に関連した遺伝子変異体のうちの小規模のサブセットが、C H S においてもまた偶発的虚血性脳卒中と関連することが見出された。（ステロールおよび抗癌薬の輸送体をコードする）A B C G 2 中の V a l 1 2 M e t S N P の V a l 対立遺伝子が、白人およびアフリカ系アメリカ人の両方の C H S 参加者において、偶発的虚血性脳卒中の危険性の増加と関連した点は注目に値する。

30

【0490】

参考文献（実施例 2 に対応する）

【0491】

【数 17】

1. Brass LM, Isaacsohn JL, Merikangas KR, Robinette CD. A study of twins and stroke. *Stroke*. 1992;23:221-223
2. Bak S, Gaist D, Sindrup SH, Skytthe A, Christensen K. Genetic liability in stroke: a long-term follow-up study of Danish twins. *Stroke*. 2002;33:769-774
3. Welin L, Svardsudd K, Wilhelmsen L, Larsson B, Tibblin G. Analysis of risk factors for stroke in a cohort of men born in 1913. *N Engl J Med*. 1987;317:521-526

40

【0492】

【数 1 8 - 1】

4. Jousilahti P, Rastenyte D, Tuomilehto J, Sarti C, Vartiainen E. Parental history of cardiovascular disease and risk of stroke. A prospective follow-up of 14371 middle-aged men and women in Finland. *Stroke*. 1997;28:1361-1366
5. Rosamond W, Flegal K, Friday G, Furie K, Go A, Greenlund K, Haase N, Ho M, Howard V, Kissela B, Kittner S, Lloyd-Jones D, McDermott M, Meigs J, Moy C, Nichol G, O'Donnell CJ, Roger V, Rumsfeld J, Sorlie P, Steinberger J, Thom T, Wasserthiel-Smolter S, Hong Y. Heart disease and stroke statistics--2007 update: a report from the American Heart Association Statistics Committee and Stroke Statistics Subcommittee. *Circulation*. 2007;115:e69-171 10
6. Shiffman D, O'Meara ES, Bare LA, Rowland CM, Louie JZ, Arellano AR, Lumley T, Rice K, Iakoubova O, Luke MM, Young BA, Malloy MJ, Kane JP, Ellis SG, Tracy RP, Devlin JJ, Psaty BM. Association of gene variants with incident myocardial infarction in the Cardiovascular Health Study. *Arterioscler Thromb Vasc Biol*. 2008;28:173-179
7. Fried LP, Borhani NO, Enright P, Furberg CD, Gardin JM, Kronmal RA, Kuller LH, Manolio TA, Mittelmark MB, Newman A, et al. The Cardiovascular Health Study: design and rationale. *Ann Epidemiol*. 1991;1:263-276 20
8. Tell GS, Fried LP, Hermanson B, Manolio TA, Newman AB, Borhani NO. Recruitment of adults 65 years and older as participants in the Cardiovascular Health Study. *Ann Epidemiol*. 1993;3:358-366
9. Cushman M, Cornell ES, Howard PR, Bovill EG, Tracy RP. Laboratory methods and quality assurance in the Cardiovascular Health Study. *Clin Chem*. 1995;41:264-270
10. Psaty BM, Kuller LH, Bild D, Burke GL, Kittner SJ, Mittelmark M, Price TR, Rautaharju PM, Robbins J. Methods of assessing prevalent cardiovascular disease in the Cardiovascular Health Study. *Ann Epidemiol*. 1995;5:270-277 30
11. Longstreth WT, Jr., Bernick C, Fitzpatrick A, Cushman M, Knepper L, Lima J, Furberg CD. Frequency and predictors of stroke death in 5,888 participants in the Cardiovascular Health Study. *Neurology*. 2001;56:368-375
12. Price TR, Psaty B, O'Leary D, Burke G, Gardin J. Assessment of cerebrovascular disease in the Cardiovascular Health Study. *Ann Epidemiol*. 1993;3:504-507
13. Ives DG, Fitzpatrick AL, Bild DE, Psaty BM, Kuller LH, Crowley PM, Cruise RG, Theroux S. Surveillance and ascertainment of cardiovascular events. The Cardiovascular Health Study. *Ann Epidemiol*. 1995;5:278-285 40
14. American Diabetes Association. Report of the Expert Committee on the Diagnosis and Classification of Diabetes Mellitus. *Diabetes Care*. 1997;20:1183-1197

【 0 4 9 3】

【数 1 8 - 2】

15. Rautaharju PM, MacInnis PJ, Warren JW, Wolf HK, Rykers PM, Calhoun HP. Methodology of ECG interpretation in the Dalhousie program; NOVACODE ECG classification procedures for clinical trials and population health surveys. *Methods Inf Med.* 1990;29:362-374
16. O'Leary DH, Polak JF, Wolfson SK, Jr., Bond MG, Bommer W, Sheth S, Psaty BM, Sharrett AR, Manolio TA. Use of sonography to evaluate carotid atherosclerosis in the elderly. The Cardiovascular Health Study. CHS Collaborative Research Group. *Stroke.* 1991;22:1155-1163 10
17. Shiffman D, Ellis SG, Rowland CM, Malloy MJ, Luke MM, Iakoubova OA, Pullinger CR, Cassano J, Aouizerat BE, Fenwick RG, Reitz RE, Catanese JJ, Leong DU, Zellner C, Sninsky JJ, Topol EJ, Devlin JJ, Kane JP. Identification of four gene variants associated with myocardial infarction. *Am J Hum Genet.* 2005;77:596-605
18. Shiffman D, Rowland CM, Louie JZ, Luke MM, Bare LA, Bolonick JJ, Young BA, Catanese JJ, Stiggins CF, Pullinger CR, Topol EJ, Malloy MJ, Kane JP, Ellis SG, Devlin JJ. Gene variants of VAMP8 and HNRPUL1 are associated with early-onset myocardial infarction. *Arterioscler Thromb Vasc Biol.* 2006;26:1613-1618 20
19. Iakoubova OA, Tong CH, Chokkalingam AP, Rowland CM, Kirchgessner TG, Louie JZ, Ploughman LM, Sabatine MS, Campos H, Catanese JJ, Leong DU, Young BA, Lew D, Tsuchihashi Z, Luke MM, Packard CJ, Zerba KE, Shaw PM, Shepherd J, Devlin JJ, Sacks FM. Asp92Asn polymorphism in the myeloid IgA Fc receptor is associated with myocardial infarction in two disparate populations: CARE and WOSCOPS. *Arterioscler Thromb Vasc Biol.* 2006;26:2763-2768 30
20. Luke MM, Kane JP, Liu DM, Rowland CM, Shiffman D, Cassano J, Catanese JJ, Pullinger CR, Leong DU, Arellano AR, Tong CH, Movsesyan I, Naya-Vigne J, Noordhof C, Feric NT, Malloy MJ, Topol EJ, Koschinsky ML, Devlin JJ, Ellis SG. A polymorphism in the protease-like domain of apolipoprotein(a) is associated with severe coronary artery disease. *Arterioscler Thromb Vasc Biol.* 2007;27:2030-2036
21. Bare LA, Morrison AC, Rowland CM, Shiffman D, Luke MM, Iakoubova OA, Kane JP, Malloy MJ, Ellis SG, Pankow JS, Willerson JT, Devlin JJ, Boerwinkle E. Five common gene variants identify elevated genetic risk for coronary heart disease. *Genet Med.* 2007;9:682-689 40
22. StataCorp. Stata Statistical Software: Release 9. 2005
23. Benjamini Y, Hochberg Y. Controlling the false discovery rate: A new and powerful approach to multiple testing. *Journal of the Royal Statistical Society.* 1995;Series B:1289-1300

【 0 4 9 4】

【数 1 9】

24. R Development Core Team. R: A language and environment for statistical computing, reference index version 2.3.0. 2005
25. Zhou S, Schuetz JD, Bunting KD, Colapietro AM, Sampath J, Morris JJ, Lagutina I, Grosveld GC, Osawa M, Nakauchi H, Sorrentino BP. The ABC transporter Bcrp1/ABCG2 is expressed in a wide variety of stem cells and is a molecular determinant of the side-population phenotype. *Nat Med*. 2001;7:1028-1034
26. Miranville A, Heeschen C, Sengenès C, Curat CA, Busse R, Bouloumie A. Improvement of postnatal neovascularization by human adipose tissue-derived stem cells. *Circulation*. 2004;110:349-355 10
27. Meissner K, Heydrich B, Jedlitschky G, Meyer Zu Schwabedissen H, Mosyagin I, Dazert P, Eckel L, Vogelgesang S, Warzok RW, Böhm M, Lehmann C, Wendt M, Cascorbi I, Kroemer HK. The ATP-binding cassette transporter ABCG2 (BCRP), a marker for side population stem cells, is expressed in human heart. *J Histochem Cytochem*. 2006;54:215-221
28. Zhang W, Mojsilovic-Petrovic J, Andrade MF, Zhang H, Ball M, Stanimirovic DB. The expression and functional characterization of ABCG2 in brain endothelial cells and vessels. *Faseb J*. 2003;17:2085-2087 20
29. Janvilisri T, Venter H, Shahi S, Reuter G, Balakrishnan L, van Veen HW. Sterol transport by the human breast cancer resistance protein (ABCG2) expressed in *Lactococcus lactis*. *J Biol Chem*. 2003;278:20645-20651
30. Janvilisri T, Shahi S, Venter H, Balakrishnan L, van Veen HW. Arginine-482 is not essential for transport of antibiotics, primary bile acids and unconjugated sterols by the human breast cancer resistance protein (ABCG2). *Biochem J*. 2005;385:419-426 30
31. Oram JF. Tangier disease and ABCA1. *Biochim Biophys Acta*. 2000;1529:321-330
32. Schmitz G, Langmann T, Heimerl S. Role of ABCG1 and other ABCG family members in lipid metabolism. *J Lipid Res*. 2001;42:1513-1520
33. Maliepaard M, van Gastelen MA, de Jong LA, Pluim D, van Waardenburg RC, Ruevekamp-Helmers MC, Floot BG, Schellens JH. Overexpression of the BCRP/MXR/ABCP gene in a topotecan-selected ovarian tumor cell line. *Cancer Res*. 1999;59:4559-4563
34. Mizuarai S, Aozasa N, Kotani H. Single nucleotide polymorphisms result in impaired membrane localization and reduced ATPase activity in multidrug transporter ABCG2. *Int J Cancer*. 2004;109:238-246 40
35. Desjardins PR, Burkman JM, Shrager JB, Allmond LA, Stedman HH. Evolutionary implications of three novel members of the human sarcomeric myosin heavy chain gene family. *Mol Biol Evol*. 2002;19:375-393

【 0 4 9 5】

【数 2 0】

36. Moiso N, Erent M, Whyte S, Martin S, Bayley PM. Calmodulin-containing substructures of the centrosomal matrix released by microtubule perturbation. *J Cell Sci.* 2002;115:2367-2379
37. Tyteca D, van Ijzendoorn SC, Hoekstra D. Calmodulin modulates hepatic membrane polarity by protein kinase C-sensitive steps in the basolateral endocytic pathway. *Exp Cell Res.* 2005;310:293-302
38. Oury C, Sticker E, Cornelissen H, De Vos R, Vermeylen J, Hoylaerts MF. ATP augments von Willebrand factor-dependent shear-induced platelet aggregation through Ca^{2+} -calmodulin and myosin light chain kinase activation. *J Biol Chem.* 2004;279:26266-26273.

10

CHS 研究における SNP の補足的な解析

本明細書中実施例 2 において記載される CHS 研究において解析された SNP と、Cholesterol and Recurrent Event (CARE) 試験および WOSCOPS 試験において CHD の危険性と関連することが見出された追加の SNP (Shiffman ら、Arterioscler Thromb Vasc Biol. 2008 年 1 月; 28 巻 (1 号): 173~977 頁) とを併せて含む 77 種の SNP のさらなる解析において、虚血性脳卒中の危険性を予測する 3 種の追加の SNP が、コックス比例ハザード解析によって、白人において、年齢および性別について調整し、また、(Shiffman ら、Arterioscler Thromb Vasc Biol. 2008 年 1 月; 28 巻 (1 号): 173~9 頁に記載されているものに類似する) 喫煙、糖尿病、高血圧、HDL-C、LDL-C および BMI を含めた、従来の危険因子についても調整した後に、 ≤ 0.05 の片側 p 値を有することが同定された。これらの 3 種の SNP を、表 14 に示す。また、表 14 に示されるように、ハザード比は、rs2243682/hCV1624173 および rs34868416/hCV25951678 の SNP について、黒人および白人において一貫性があった。

20

【0496】

30

(実施例 3)

Vienna Stroke Registry において非心塞栓性脳卒中と関連する SNP

概説

Vienna Stroke Registry (VSR) において、Atherosclerosis Risk in Communities (ARIC) などの以前の研究 (例えば、Bare ら (2007 年)、Genet Med 9 巻 (10 号): 682~9 頁、および McPherson ら (2007 年)、Science 316 巻 (5830 号): 1488~91 頁) において冠動脈心疾患 (CHD) と関連した SNP について、各 SNP の CHD 危険対立遺伝子の保有者を、非心塞栓性脳卒中の危険性の増加について解析した。症例-対照研究において、VSR⁷ からの 562 例の非心塞栓性脳卒中および Vienna⁸ 市からの 815 例の健康対照を、SNP のそれぞれについて遺伝子型解析した。CHD 危険性と以前に関連した対立遺伝子を、危険対立遺伝子として事前に特定し、この危険対立遺伝子を、非心塞栓性脳卒中との関連性について試験した。

40

【0497】

以下の 4 種の SNP の CHD 危険対立遺伝子の保有者が非心塞栓性脳卒中の危険性の増加を示すことを決定した (各 SNP を含む遺伝子または染色体の名前が括弧内に示されている): rs3900940 (MYH15)、rs20455 (KIF6)、rs1010 (VAMP8)、および rs10757274 (染色体 9p21) (これらの SNP の特徴を表 16 に示す)。これらの SNP と非心塞栓性脳卒中との関連性についてのオッズ

50

比 (OR) を以下に示す: 染色体 9 p 2 1 上の rs 1 0 7 5 7 2 7 4 については 1. 2 0 (90%信頼区間 0. 9 5 ~ 1. 5 0)、K I F 6 中の rs 2 0 4 5 5 については 1. 2 4 (1. 0 1 ~ 1. 5)、M Y H 1 5 中の rs 3 9 0 0 9 4 0 については 1. 3 1 (1. 0 7 ~ 1. 6 0)、および V A M P 8 中の rs 1 0 1 0 については 1. 2 1 (0. 9 9 ~ 1. 4 9)。

【0498】

被験体および方法

研究集団

V S R における脳卒中症例は一貫して、1998年10月から2001年6月までの間に、V i e n n a の脳卒中ユニット (u n i t) に、急性虚血性脳卒中発症の72時間以内に入院した白人患者である。全ての患者が、頭蓋の C T または M R I を受け、脳卒中の重症度、危険因子および病歴⁷を含めた、標準的なプロトコールに従って、書類に記録された。非心塞栓性脳卒中を有する患者のみが、この研究における症例として含まれた。対照は、45歳以上、動脈血管疾患がなく、一等親血縁者の中には動脈血管疾患が報告されていない⁸、V i e n n a のヘルスケアプログラム中の非血縁の白人参加者であった。遺伝子型を、以前の記載に従って決定した⁹。この研究は、ヘルシンキ宣言に従い、M e d i c a l U n i v e r s i t y V i e n n a の倫理委員会によって承認された。全ての被験体が、書面によるインフォームドコンセントを提出した。

統計

症例と対照との間の従来の危険因子の差を、ウイルクソンの順位和検定 (連続型変数) またはカイ二乗検定 (不連続型変数) によって判定した。ロジスティック回帰モデルから推定したオッズ比を、年齢 (症例については指標脳卒中事象時、対照については登録時)、性別、現在喫煙している (対現在喫煙していない)、糖尿病 (医師の診断、またはインスリンもしくは経口血糖降下薬のいずれかの使用によって定義される)、高血圧 (> 140 mmHg の収縮期血圧、> 90 mmHg の拡張期血圧、医師による高血圧の診断、または降圧薬の使用によって定義される)、脂質異常症 ($\geq 240 \text{ mg/dL}$ (6.2 mmol/L) の総コレステロール、 $\geq 160 \text{ mg/dL}$ (4.1 mmol/L) の L D L - C、 $< 40 \text{ mg/dL}$ (1.0 mmol/L) の H D L - C、または脂質低下薬の使用によって定義される)、およびボディマス指数 (B M I) を含めた、従来の危険因子について調整した。この研究の目的が、以前の研究において C H D の危険性の増加と関連することが見出されたものと同じ対立遺伝子が、V S R において、非心塞栓性の脳卒中の危険性の増加と関連するかどうかを決定することであることから、片側 p 値および 90% 信頼区間を使用した (これは、真の危険性推定値が 90% 信頼区間の下限よりも大きい 95% の信頼性があるからである)。全ての他の p 値は、両側である。90% の検出力で検出可能な、非保有者と比較した C H D 危険対立遺伝子の保有者についての効果のサイズを、片側検定および 0. 05 のアルファを仮定して Q U A N T O¹⁰ を使用して計算した。複数の仮定検定を説明するために、誤り発見率 q 値を、B e n j a m i n i および H o c h b e r g の方法¹¹によって、年齢および性別について調整したモデルからの C H D 危険対立遺伝子保有者状況についての p 値を使用して推定した。所与の S N P の q 値は、より低いまたは等しい q 値を有する S N P のセットの間で偽陽性であることが予想される比率を示す。

【0499】

構造ソフトウェア (S t r u c t u r e s o f t w a r e) を使用して、各個別の被験体¹²について、それらの少数の対立遺伝子の頻度が 0. 95% ~ 49. 8% の範囲に及ぶ 130 種の S N P の遺伝子型に基づいて、この研究における (祖先に起因する) 亜集団の数、および祖先の混合の程度の両方を推定した。混合の推定される程度をロジスティック回帰モデルに共変量として含めて、集団構造に起因する潜在的な交絡についての危険性推定値を調整した。1、2、3 または 4 つの亜集団を仮定するモデルを試験し、構造プログラムの再現試行を、各モデルについて、20, 000 回の反復、それに続く、独立した対立遺伝子の頻度、およびその他のパラメーターについてはデフォルト値を用いる混合

モデルを使用する 10,000 回の反復のバーンインを伴って実施した。

【0500】

結果

症例および対照の臨床的特徴を、表 15 に示す。CHD の危険性の増加と以前に関連した SNP の対立遺伝子^{2, 3}の保有者はまた、非心塞栓性脳卒中の危険性の増加とも関連するかどうかを決定した。これらの SNP の遺伝子型の分布は、ハーディー・ワインベルグ平衡から逸脱しなかった ($p > 0.17$)。複数の検定を説明するために、誤り発見率 q 値を、SNP について推定した。SNP のうちの 4 種が、0.15 以下の誤り発見率 q 値で非心塞栓性脳卒中と関連することが見出された。これら 4 種の SNP について、CHD 危険対立遺伝子の保有者は、非保有者と比較して、年齢および性別について調整した後に非心塞栓性脳卒中の危険性の増加を示した。オッズ比は、C9p21 SNP については 1.20 (90% 信頼区間 (CI) 0.95~1.50)、KIF6 SNP については 1.24 (CI 1.01~1.52)、MYH15 SNP については 1.31 (CI 1.07~1.60)、および VAMP8 SNP については 1.21 (CI 0.99~1.49) であった (モデル 1、表 17)。ホモ接合型保有者およびヘテロ接合型保有者を別々に調べると、C9p21 SNP については、ホモ接合型保有者 (OR = 1.59) が特に、危険性の増加を示した (ヘテロ接合型保有者の OR = 1.05) ことが見出された。これらのオッズ比は、VAMP8 SNP についてのオッズ比が増加したことを例外として、追加の危険因子 (喫煙、高血圧、糖尿病、脂質異常症および BMI) について調整した後には多少減少した (モデル 2、表 17)。心筋梗塞の病歴を有する全ての症例 ($n = 40$) を解析から除いても、C9p21 ホモ接合型 (1.45、CI 1.05~1.99)、MYH15 保有者 (1.24、CI 0.99~1.55) および VAMP8 保有者 (1.28、CI 1.01~1.61) についての、完全に調整したオッズ比は、目に見えては変化しなかった。しかし、心筋梗塞の病歴を有する症例を除くと、KIF6 保有者についてのオッズ比は、1.15 (CI 0.91~1.45) に低下した。

【0501】

集団構造を、この研究においては、ベイズクラスタリングのアプローチ^{1, 2}を使用して調査して、1、2、3 または 4 つの明確に異なる亜集団を仮定するモデルを評価した。2 つの亜集団を仮定するモデルから、最も高い推定ログ尤度が得られることが見出された。二つの亜集団モデルを使用して、祖先の混合の程度を、個別の被験体について推定した。表 17 に示す SNP の完全に調整したオッズ比は、被験体の祖先についてさらに調整した場合、目に見えては変化しなかった (最も大きな変化は、C9p21 ホモ接合型についてのオッズ比の 0.01 の減少であった)。

【0502】

考察

4 種の SNP が、年齢および性別を調整した後に、誤り発見率を 0.15 に制御した場合、非心塞栓性脳卒中と関連することが決定された。これら 4 種の SNP について、CHD 危険対立遺伝子 (C9p21 上の rs10757274 の G、KIF6 中の Trp719 Arg (rs20455) の Arg、MYH15 中の Thr1125 Ala (rs3900940) の Ala、および VAMP8 中の rs1010 の C) の保有者はまた、非心塞栓性脳卒中の危険性の増加も示した。

【0503】

MYH15 は、ミオシン重ポリペプチド 15、すなわち、クラスー II サルコメアミオシン重鎖ファミリーのモータータンパク質をコードする。Thr1125 Ala SNP は、MYH15 タンパク質のコイルドコイルロッドドメイン (coiled-coil rod domain) 中に位置し、Thr1125 残基はリン酸化されていることが示されている^{1, 3, 14}。Ala1125 残基はリン酸化され得ないので、この置換は、MYH15 タンパク質の機能に影響することができであろう。

【0504】

VAMP8は、血小板脱顆粒経路¹⁵において機能する、小胞結合膜タンパク質8をコードする。rs1010 SNPは、潜在的なマイクロRNA結合部位¹⁶におけるVAMP8の3'非翻訳領域中に位置する。

【0505】

このように、この実施例は、VSRにおいて、KIF6中のrs20455 SNP、MYH15中のrs3900940 SNP、VAMP8中のrs1010 SNP、および染色体9p21上のrs10757274 SNPのCHD危険対立遺伝子保有者は、非心塞栓性の脳卒中の危険性の増加を示したことを実証している。

【0506】

参考文献（実施例3に対応する）

10

【0507】

【数21】

1. Rosamond W, Flegal K, Furie K, Go A, Greenlund K, Haase N, Hailpern SM, Ho M, Howard V, Kissela B, Kittner S, Lloyd-Jones D, McDermott M, Meigs J, Moy C, Nichol G, O'Donnell C, Roger V, Sorlie P, Steinberger J, Thom T, Wilson M, Hong Y: Heart disease and stroke statistics--2008 update: a report from the American Heart Association Statistics Committee and Stroke Statistics Subcommittee. Circulation 2008;117:e25-146.

【0508】

20

【数 2 2】

2. Bare LA, Morrison AC, Rowland CM, Shiffman D, Luke MM, Iakoubova OA, Kane JP, Malloy MJ, Ellis SG, Pankow JS, Willerson JT, Devlin JJ, Boerwinkle E: Five common gene variants identify elevated genetic risk for coronary heart disease. *Genet Med* 2007;9:682-689.
3. McPherson R, Pertsemlidis A, Kavaslar N, Stewart A, Roberts R, Cox DR, Hinds DA, Pennacchio LA, Tybjaerg-Hansen A, Folsom AR, Boerwinkle E, Hobbs HH, Cohen JC: A common allele on chromosome 9 associated with coronary heart disease. *Science* 2007;316:1488-1491.
4. Morrison AC, Bare LA, Luke MM, Pankow JS, Mosley TH, Devlin JJ, Willerson JT, Boerwinkle E: Single nucleotide polymorphisms associated with coronary heart disease predict incident ischemic stroke in the Atherosclerosis Risk in Communities (ARIC) study. *Cerebrovascular Disease* 2008;26:420-424. 10
5. Zee RY, Ridker PM: Two common gene variants on chromosome 9 and risk of atherothrombosis. *Stroke* 2007;38:e111.
6. Luke MM, O'Meara ES, Rowland CM, Shiffman D, Bare LA, Arellano AR, Longstreth WT, Jr., Lumley T, Rice K, Tracy RP, Devlin JJ, Psaty BM: Gene Variants Associated With Ischemic Stroke. The Cardiovascular Health Study. *Stroke* 2008. 20
7. Lang W: The Vienna Stroke Registry—objectives and methodology. The Vienna Stroke Study Group. *Wien Klin Wochenschr* 2001;113:141-147.
8. Lalouschek W, Lang W, Mullner M: Current strategies of secondary prevention after a cerebrovascular event: the Vienna stroke registry. *Stroke* 2001;32:2860-2866.
9. Shiffman D, Ellis SG, Rowland CM, Malloy MJ, Luke MM, Iakoubova OA, Pullinger CR, Cassano J, Aouizerat BE, Fenwick RG, Reitz RE, Catanese JJ, Leong DU, Zellner C, Sninsky JJ, Topol EJ, Devlin JJ, Kane JP: Identification of four gene variants associated with myocardial infarction. *Am J Hum Genet* 2005;77:596-605. 30
10. QUANTO: Release 1.1 A computer program for power and sample size calculations for genetic epidemiology studies. Gauderman WJM. 2006.
11. Benjamini Y, Hochberg Y: Controlling the false discovery rate: A new and powerful approach to multiple testing. *Journal of the Royal Statistical Society* 1995;Series B:1289-1300.
12. Pritchard JK, Stephens M, Donnelly P: Inference of population structure using multilocus genotype data. *Genetics* 2000;155:945-959.
13. Gnad F, Ren S, Cox J, Olsen JV, Macek B, Orosi M, Mann M: PHOSIDA (phosphorylation site database): management, structural and evolutionary investigation, and prediction of phosphosites. *Genome Biol* 2007;8:R250. 40
14. Olsen JV, Blagoev B, Gnad F, Macek B, Kumar C, Mortensen P, Mann M: Global, in vivo, and site-specific phosphorylation dynamics in signaling networks. *Cell* 2006;127:635-648.

【 0 5 0 9】

【数 2 3】

15. Polgar J, Chung SH, Reed GL: Vesicle-associated membrane protein 3 (VAMP-3) and VAMP-8 are present in human platelets and are required for granule secretion. *Blood* 2002;100:1081-1083.

16. Shiffman D, Rowland CM, Louie JZ, Luke MM, Bare LA, Bolonick JI, Young BA, Catanese JJ, Stiggins CF, Pullinger CR, Topol EJ, Malloy MJ, Kane JP, Ellis SG, Devlin JJ: Gene variants of VAMP8 and HNRPU1 are associated with early-onset myocardial infarction. *Arterioscler Thromb Vasc Biol* 2006;26:1613-1618.

17. Helgadottir et al.: The same sequence variant on 9p21 associates with myocardial infarction, abdominal aortic aneurysm and intracranial aneurysm. *Nat Genet* 2008;40:217-224.

10

Vienna Stroke RegistryにおけるSNPの補足的な解析

さらなる解析において、19種のSNP（これらには以前に、ARIC研究の白人または黒人の参加者において偶発的CHDと関連することが見出された）の遺伝子型を、Vienna Stroke Registry（「VSR」、562例のアテローム血栓性脳卒中を含むおよそ764例の虚血性脳卒中、および同じ領域からの45歳以上である815人の対照）の症例および対照において決定した。

20

【0510】

図18に示すように、これら19種のSNPのうち特定のSNPの（ARICにおいてCHDと関連した）危険対立遺伝子には、VSRにおいて、年齢、性別、ボディマス指数、喫煙、糖尿病、空腹時耐糖能異常、高血圧、LDL-CコレステロールおよびHDL-Cコレステロールなどの従来の危険因子について調整される前および／または後に（調整後の結果は、「yes」と表示され、調整前の結果は、表18の「adjust?」の列において「no」と表示される）、虚血性脳卒中（表18の「outcome」の列において「ischemic」と表示される）、アテローム血栓性脳卒中（表18の「outcome」の列において「athero」と表示される）、および／または早発性脳卒中（表18の「outcome」の列において「early-onset」と表示される）と関連する（ <0.02 の両側p値）ことが見出された（表18に示すp値は、両側p値であり、したがって、これらのSNPの片側p値は、これらの両側p値の半分である）。

30

【0511】

早発性脳卒中は、若年期に発症する脳卒中である。本明細書において使用される場合、早発性脳卒中は、虚血性脳卒中症例の脳卒中の年齢の中央値に達する前に発症した脳卒中の事象と定義される。これらの早発性の症例についての対照は、それらの年齢が研究の全対照の年齢の中央値を上回る対照である（すなわち、若年の症例対高齢の対照が、研究設計であった）。

【0512】

（実施例4）

UCSF／CCF研究において脳卒中と関連するSNP

推定上の機能性SNP25, 878種の対立遺伝子の頻度を、Vienna Stroke Registry（「VSR」、約562例の症例および815例の対照、研究ID V0031）のアテローム血栓性脳卒中症例および健康対照において決定し、これら25, 878種のSNPのうちの約3, 300種の対立遺伝子の頻度がアテローム血栓性（非心塞栓性）脳卒中と関連することを見出した（ 0.05 以下の両側p値）。次いで、これら3, 300種のSNPを、UCSFおよびCCFのサンプルのセット（研究ID GS41）からの脳卒中の病歴を有する症例ならびに脳卒中および心筋梗塞の病歴を有さない対照の脳卒中研究においてさらに試験した。これら3, 300種のSNPのうちの2

40

50

9 2 種の対立遺伝子の頻度が、UCSF/CCF脳卒中研究（およそ570例の症例および1604例の対照）においても、脳卒中の危険性と再び関連し（ <0.05 の片側p）、危険対立遺伝子は、VSR研究およびUCSF/CCF研究において同じであった。次いで、これらの脳卒中の関連性を、VSR被験体中の292種のSNPを個別に遺伝子型解析することによって確認し、これらのSNPのうちの101種が脳卒中の危険性と関連する（対立遺伝子、付加、優性または劣性のモードにおいて、 $p < 0.05$ ）ことを再び見出した。次いで、これら101種のSNPを、UCSF/CCF脳卒中研究において遺伝子型解析し、これらのSNPのうちの61種が、UCSF/CCF研究においても、脳卒中と依然として関連し（ <0.05 の片側p、または $p < 0.1$ の両側p）、VSR研究においてのものと同一危険対立遺伝子を有することを決定した。

10

【0513】

これら61種のSNP、ならびにUCSF/CCF研究およびVSR研究の両方における脳卒中の関連性を、表19に提供する。これらのSNPを、以下の実施例5、6および7で論じるように、追加のサンプルセットにおいてさらに解析した。

【0514】

（実施例5）

German West 研究において脳卒中と関連するSNP

2つの症例-対照研究（Vienna Stroke RegistryおよびUCSF/CCF Stroke研究）の両方において脳卒中と関連する61種のSNPの同定を、上記の実施例4に記載する。ここでは、実施例5により、これら61種のSNP、およびGerman West 研究（これは、本明細書においては「Muenster」脳卒中研究と交換可能に呼び得る）における、17種の追加のSNPの解析を記載する。

20

【0515】

German West 研究は、脳卒中の症例-対照研究であり、1,300例の虚血性脳卒中および1,000例の健康対照を含んだ。虚血性脳卒中症例をTOAST判定基準によりいくつかの脳卒中サブタイプにさらに分類することによって、試験したSNPの遺伝子型と、以下のエンドポイントとの関連性の解析が可能となった：1）虚血性脳卒中（outcome：表20～21中の「ischemic__stk」）、2）非心塞栓性の脳卒中（outcome：表20～21中の「nonce__stk」；心塞栓性起源ではない虚血性脳卒中）、3）心塞栓性脳卒中（outcome：表20～21中の「CE__stk」）、4）アテローム血栓性脳卒中（outcome：表20～21中の「athero__stk」）、5）ラクナ脳卒中（outcome：表20～21中の「lacunar__stk」）、6）心疾患を伴わない脳卒中（outcome：表20～21中の「nohd__stk」；心疾患の病歴を有する症例を除外した虚血性脳卒中症例）、7）再発性脳卒中（outcome：表20～21中の「recurrent__stk」；脳卒中の過去の病歴も有する脳卒中症例）、および8）早発性脳卒中（outcome：表20～21中の「EO__stk」；全症例の年齢の中央値よりも若年である症例と、全対照の年齢の中央値よりも高齢である対照）。

30

【0516】

また、SNPの危険性推定値を判定する際に、（従来の危険因子に加えて）潜在的な集団の層別化についても調整した。この研究において試験したSNPのそれぞれの危険対立遺伝子を、先行研究におけるのと同じであるように事前に特定し、0.1未満の両側p値（0.05未満の片側p値と同等）、または0.2未満の両側p値（0.1未満の片側p値と同等）を、統計学的有意性についてのカットオフとして使用した。

40

【0517】

German West 研究において脳卒中の危険性との有意な関連性を示したSNPを、表20～21に提供する。表20は、同じ危険対立遺伝子および0.1未満の両側p値（0.05未満である片側p値と同等）を有する、脳卒中と関連するSNPを提供し、表21は、同じ危険対立遺伝子および0.1と0.2との間である両側p値（0.05と0.1との間である片側p値と同等）を有する、脳卒中と関連するSNPを提供する。

50

【0518】

German West 研究における SNP の補足的な解析

概説および結果

また、German West 研究においては、(German West 研究、ならびに上記の Vienna 研究および UCSF/CCF 研究の中の) 3つの大きな研究集団において非心塞栓性脳卒中と関連する SNP も同定した。症例-対照研究設計を使用した: Vienna 研究、UCSF/CCF 研究、および German West 研究 (728 例の非心塞栓性の脳卒中、1,041 例の対照)。Vienna 研究および UCSF/CCF 研究の両方において危険性の増加と関連したこれらの SNP の対立遺伝子はまた、German West 研究においても危険性の増加と関連するかどうかを決定した (したがって、有意性の片側検定を使用した)。年齢、性別、高血圧および糖尿病について調整するロジスティック回帰分析を実施した。

10

【0519】

4種の SNP が、German West 研究においては、非心塞栓性脳卒中と関連し ($p < 0.05$) (複数の検定について補正する前-46種の SNP および3つの遺伝子モデル)、ならびにまた、上記の UCSF/CCF 研究および Vienna 研究においても、非心塞栓性脳卒中と関連することを決定した。これら4種の SNP (およびそれらが中または付近にある遺伝子) を以下に示す: NEU3 中の rs544115、DDR1 付近の rs1264352、GNMT 中の rs10948059、および HD 中の rs362277。これら4種の SNP のそれぞれについて、非心塞栓性脳卒中の危険性の増加が、非保有者と比較した場合、以下の遺伝子型の保有者について観察された (対照における保有者の頻度、オッズ比、および90%信頼区間を示す): rs544115 の CT または CC の保有者 (96.0%の対照、OR 2.39、CI 1.31~4.36)、rs1264352 の CG または CC の保有者 (23.9%の対照、OR 1.38、CI 1.08~1.76)、rs10948059 の CT または CC の保有者 (77%の対照、OR 1.38、CI 1.06~1.79)、および rs362277 の CC の保有者 (80.0%の対照、OR 1.39、CI 1.05~1.84)。複数の検定について補正した後、4種の SNP のこのセットの誤り発見率 (FDR) は、0.67であった。

20

【0520】

被験体および方法

研究被験体

3つの研究全て (German West 研究、ならびに Vienna 研究および UCSF/CCF 研究) における被験体は、ヨーロッパ系の子孫の、非血縁の男性および女性であり、書面によるインフォームドコンセントを提出していた。Vienna 研究においては、非心塞栓性脳卒中症例 (心塞栓性起源ではない虚血性脳卒中症例と定義され、大血管脳卒中および小血管脳卒中を含む) を、Vienna Stroke Registry (VSR) から選び出した。VSR における脳卒中症例は一貫して、1998年10月から2001年6月までの間に、Vienna の脳卒中ユニットに、急性虚血性脳卒中発症の72時間以内に入院した白人患者である。全ての患者が、頭蓋の CT または MRI を受け、脳卒中の重症度、危険因子および病歴を含めた、標準的なプロトコールに従って、書類に記録された。対照は、45歳以上、動脈血管疾患がなく、一等親血縁者の中には動脈血管疾患が報告されていない、Vienna のヘルスケアプログラム中の非血縁の白人参加者であった。この研究は、ヘルシンキ宣言に従い、Medical University Vienna の倫理委員会によって承認された。

30

40

【0521】

UCSF/CCF 研究は、University of California San Francisco (UCSF) の Genomic Resource から選び出した416例の症例および977例の対照、ならびに Cleveland Clinic Foundation (CCF) の Genebank から選び出した154例の症例およ

50

び627例の対照を含んだ。UCSF／CCF研究における症例は、脳卒中サブタイプの情報を有さなかった。非心塞栓性の脳卒中症例を充実させるために、脳卒中の病歴を有し、心塞栓性脳卒中につながる恐れがある、心拍または心臓弁の疾患の病歴も有する患者を除外した。UCSFからの症例は、脳卒中の病歴を有し、異常な心拍、心臓弁の疾患または手術の病歴を有さなかった。UCSFからの対照は、脳卒中、アテレクトミーおよびCHD（冠動脈狭窄、心筋梗塞または冠動脈再建手順を含む）の病歴を有さなかった。CCFからの症例および対照は、冠動脈造影を受けていた患者であった。症例は、脳卒中の病歴を有し、心房細動、心臓弁の疾患、および手術の病歴を有さなかった。対照は、脳卒中またはCHD（心筋梗塞、50%超の冠動脈狭窄、末梢血管疾患、または冠動脈再建手順を含む）の病歴を有さなかった。

10

【0522】

German West研究は、Westphalia Stroke Registryからの728例の非心塞栓性症例（心塞栓性起源でない虚血性脳卒中）、および非心塞栓性脳卒中解析のためのDortmund Health研究によって動員された、ドイツの同じ領域からの1,041例の対照を含んだ。心塞栓性脳卒中の解析のために、Westphalia Stroke Registryに登録した462例の心塞栓性脳卒中（心塞栓性起源の虚血性脳卒中）も、Dortmund Health研究からの同じ1401例の対照と比較した。

【0523】

統計

症例と対照との間の従来危険因子の差を、ウイルコクソンの順位和検定（連続型変数）またはカイ二乗検定（不連続型変数）によって判定した。Vienna研究またはUCSF／CCF研究についてのオッズ比は調整せず、German West研究についてのオッズ比は、ロジスティック回帰モデルから推定し、年齢（症例については指標脳卒中事象時、対照については登録時）、性別、糖尿病（医師の診断、またはインスリンもしくは経口血糖降下薬のいずれかの使用によって定義される）、高血圧（ $>140\text{ mmHg}$ の収縮期血圧、 $>90\text{ mmHg}$ の拡張期血圧、医師による高血圧の診断、または降圧薬の使用によって定義される）を含めた、従来危険因子について調整した。複数の仮説検定を説明するために、誤り発見率（FDR） q 値を、BenjaminiおよびHochbergの方法（Journal of the Royal Statistical Society 1995年；Serials B:1289～1300頁）によって、年齢、性別、高血圧および糖尿病について調整したモデルからの危険遺伝子型保有者の状況についての p 値を使用して推定した。

20

30

【0524】

（実施例6）

CARE研究またはPROSPER研究において脳卒中またはスタチン応答と関連するSNP

2つの症例－対照研究（Vienna Stroke RegistryおよびUCSF／CCF Stroke研究）の両方において脳卒中と関連する61種のSNPの同定を、上記の実施例4に記載する。上記の実施例5は、これらの61種のSNP、およびGerman West研究における17種の追加のSNPの解析を記載する。ここで、実施例6は、2つのプラバスタチン試験における脳卒中の危険性と脳卒中スタチン応答（SSR）との関連性についてのSNPの解析を記載する：CARE（「Cholesterol and Recurrent Events」研究、これは、MIを以前に有したことがある個体から構成される）、およびPROSPER（「Prospective Study of Pravastatin in the Elderly at Risk」研究、これは、心血管疾患（CVD）の病歴を有するまたは有しない高齢の個体から構成される）。

40

【0525】

CAREにおいては、SNPを、脳卒中の危険性またはSSRとの関連性について解析

50

した。CAREにおいて脳卒中の危険性またはSSRと有意に関連したSNP（これらはまた、上記の実施例5で記載したGerman West研究においても、脳卒中の危険性に関連した）を、表22（脳卒中の危険性）および表23（SSR）に提供する。CAREにおいて、脳卒中の危険性またはSSRと有意に関連した追加のSNPを、表24（脳卒中の危険性）および表25（SSR）に提供する。CAREにおいて、脳卒中の危険性またはSSRと有意に関連したさらなるSNPを、表26（脳卒中の危険性）および表27（SSR）に提供する。

【0526】

表26は、例えば、CAREにおいて、CALM1 SNP（rs3814843/hCV11474611）においてG/Gホモ接合型である個体が脳卒中についての危険性の増加を示した（スタチン使用について調整した、遺伝子型モードについては、0.0441の両側p値を有するHR=7.54；スタチン使用について調整した、劣性モードについては、0.0455の両側p値を有するHR=7.43；未調整の遺伝子型モードについては、0.0606の両側p値を有するHR=6.64；および未調整の劣性モードについては、0.0599の両側p値を有するHR=6.67）ことを示す。

10

【0527】

CAREにおける、MYH15 SNP（rs3900940/hcv7425232）の、脳卒中の危険性との関連性についての解析結果を、表28に示す。表28は、例えば、CAREにおいて、MYH15 SNP（rs3900940/hcv7425232）においてC/Cホモ接合型である個体が、脳卒中についての危険性の増加を示した（スタチン使用について調整した場合、0.153の両側p値を有するHR=1.403；従来の危険因子、BMIおよびスタチン使用について調整した場合、0.086の両側p値を有するHR=1.51；ならびにCHD、従来の危険因子、BMIおよびスタチン使用について調整した場合、0.094の両側p値を有するHR=1.49）ことを示す。表22～28に提供した全てのp値（P_{int}値を含む）は、両側p値である。

20

【0528】

PROSPERにおいては、研究コホート全体（strata:「ALL」）、またはCVDの病歴を有するサブグループ（strata:「hist」）もしくはCVDの病歴を有さないサブグループ（strata:「no hist」）において、SNPを、脳卒中の危険性またはSSRとの関連性について解析した。SNPがp値のカットオフを満たし、先行研究（例えば、本明細書の実施例4、5および6において記載される）におけるものと同じ危険対立遺伝子を有する場合、それらのSNPを脳卒中の危険性と有意に関連するとみなし、脳卒中の危険性と有意に関連するこれらのSNPを、表29～30に提供する。具体的には、表29に、<0.2のP_{all}（これは、研究コホート全体に基づいたp値である）を有する、脳卒中の危険性と関連するSNPを列挙し、表30に、<0.2のP_{プラセボ}（これは、試験のプラセボ群のみに基づいたp値である）を有する脳卒中の危険性と関連するSNPを列挙する。SSRについては、プラバスタチン処置個体対プラセボ処置個体の解析の結果を、表31（これは、<0.1のP_{int}を有するSNPを列挙する）、および表32（これは、<0.2のP_{int}を有するSNPを列挙する）に提供する。表29～32に提供した全てのp値（P_{int}値を含む）は、両側p値である（0.1および0.2の両側p値のカットオフはそれぞれ、0.05および0.1の片側p値のカットオフと同等である）。

30

40

【0529】

表30は、例えば、PROSPERにおいて、染色体9p21 SNP（rs1075727/hCV26505812）においてA/Gヘテロ接合型である個体が脳卒中についての危険性の増加を示した（プラセボ群に基づいた0.035の両側p値を有するHR=1.464；表30のrs10757274/hCV26505812についての第一行を参照のこと）ことを示す。

【0530】

また、表30は、例えば、PROSPERにおいて、染色体4q25 SNP（rs2

50

200733/hCV16158671)においてT/Tホモ接合型である個体が、脳卒中についての危険性の増加を示した(プラセボ群に基づいた0.025の両側p値を有するHR=3.711)ことを示す。

【0531】

また、CARE試験およびPROSPER試験において、染色体9p21 SNP rs10757274(hCV26505812)を、SSRとの関連性についてさらに解析し、これには、調整しなかった解析および調整した解析を含んだ。CAREにおける調整した解析(表37)は、年齢、性別、喫煙状況、高血圧、糖尿病、ボディマス指数(BMI)、ならびにLDLおよびHDLのレベルについて調整し、PROSPERにおける調整した解析(表38)は、国、性別、年齢、LDL、HDL、喫煙状況(現在喫煙している対過去に喫煙したまたは喫煙したことがない)、高血圧の病歴、および糖尿病について調整した。表37は、CAREにおける結果を提供し、表38は、PROSPERにおける結果を提供する(各解析が調整されなかったかまたは調整されたかどうかは、表37の「adjust」の列中に示されるか、または表38の「unadj」および「adj」の列の表示によって示される)。表37~38に提供した全てのp値(P_{int}値を含む)は、両側p値である。

【0532】

CAREにおいては、SNP rs1075727の3つの遺伝子型(2つの二者択一の対立遺伝子のそれぞれのホモ接合型保有者、およびヘテロ接合型保有者)の間で、SNP rs10757274のヘテロ接合型保有者(49%の遺伝子型の頻度)が、従来の危険因子について調整した後、プラバスタチン処置による脳卒中事象の数の最も大きな低下を示した(HR=0.61)(両側p値=0.034、かつ処置の相互作用による遺伝子型は、両側p-相互作用値(「pval_{int}x」またはP_{int})=0.44を有した;表37中の列の見出し下の第13行を参照のこと)。PROSPERにおいては、上記で示したように、プラセボアーム中のSNP rs1075727におけるG対立遺伝子(危険対立遺伝子)のヘテロ接合型保有者が、脳卒中の危険性の増加を示した(例えば、表30中のrs10757274/hCV26505812についての第1行を参照のこと)。さらに、PROSPERにおいて、rs10757274遺伝子型により層別化した後、このSNPのヘテロ接合型保有者(集団の51%)もまた、従来の危険因子について調整しなかった場合または調整した場合のいずれにおいても、試験のプラバスタチン処置アーム対プラセボ処置アームにおいて脳卒中事象の数の最も大きな低下を示した(調整しなかったHR=0.777)(両側p値=0.066;表38中の列の見出し下の第3行を参照のこと)。

【0533】

(実施例7)

Cardiovascular Health Study(CHS)において脳卒中と関連するSNP

2つの症例-対照研究(Vienna Stroke RegistryおよびUCSF/CCF Stroke Study研究)の両方において脳卒中と関連する61種のSNPの同定を、上記の実施例4に記載する。上記の実施例5は、これら61種のSNP、およびGerman West研究における17種の追加のSNPの解析を記載する。ここでは、実施例7により、脳卒中と関連することが以前に(例えば、上記の実施例4、5および/または6で)見出されたSNPの、Cardiovascular Health Study(CHS)における偶発的脳卒中事象との関連性の解析を記載する。CHSは、米国内における高齢の白人または黒人の参加者の集団に基づいた研究である。関連性を、3つの関係する脳卒中エンドポイント、すなわち、脳卒中(全てのサブタイプ)(エンドポイント:表33~36中の「stroke」、虚血性脳卒中(出血性脳卒中は除外する)(エンドポイント:表33~36中の「ischem」、およびアテローム血栓性脳卒中(出血性脳卒中および心塞栓性脳卒中は除外する)(エンドポイント:表33~36中の「athero」)について解析した。

【0534】

CHS研究における結果を、表33～36に提供する。具体的には、白人または黒人の個体において、0.1未満の両側p値（0.05未満の片側p値と同等）で脳卒中の危険性と関連するSNPを、表33（白人個体）および表34（黒人個体）に提供し、白人または黒人の個体において、0.1と0.2との間の両側p値（0.05と0.1との間の片側p値と同等）で脳卒中の危険性と関連するSNPを、表35（白人個体）および表36（黒人個体）に提供する。

【0535】

（実施例8）

脳卒中と関連する追加のLD SNP

別の調査を実施して、本明細書において記載され、表に示されている脳卒中と関連することが見出されている特定の「照会SNP」を有する連鎖不均衡（LD）中のSNPを同定した。照会SNPを、表4の列1（これは、各照会SNPのhCV識別番号を示す）、および列2（これは、各照会SNPの公開rs識別番号を示す）に示す。方法は、本出願中、既に記載されている。手短かに概要を述べると、検出力の閾値（T）を、51%などの適切なレベルで設定して、LDマーカーを使用して疾患関連性を検出した。この検出力の閾値は、上記の式（31）に基づいており、これには、以前の疾患関連性研究からの対立遺伝子の頻度のデータ、真の疾患関連マーカーではないマーカーの検出についての予測される誤り率、および0.05の有意性レベルが組み込まれている。この検出力の計算およびサンプルサイズを使用して、LDの閾値レベル、または r^2 値を、各照会SNPについて導出した（ r_T^2 、上記の式（32）および（33））。閾値 r_T^2 は、非照会SNPが疾患関連性を検出するためのT以上の検出力を依然として保持することを可能とするような、照会SNPとそのLD SNPとの間の連鎖不均衡の最小値である。

【0536】

上記の方法に基づいて、LD SNPを、照会SNPについて見出した。照会SNPについてのいくつかの例示的なLD SNPを表4に列挙する。各LD SNPは、そのそれぞれの照会SNPと関連する。また、入手可能であれば、照会SNPおよびLD SNPについての公開SNP ID（rs番号）、閾値の r^2 値、ならびにこれを決定するために使用した検出力、さらに、照会SNPとその対応するLD SNPとの間の連鎖不均衡の r^2 値も示す。表4中の例として、51%検出力の計算に基づく、照会、脳卒中関連SNP rs11580249（hCV11548152）は、0.4781の r^2 値で、rs12137135（hCV30715059）を有するLD中にあることが計算され、したがって、後者のSNPもまた、脳卒中と関連するマーカーとして確立された。

【0537】

一般に、閾値 r_T^2 の値以上の r^2 値を有する、任意の2つのSNPは、相互に十分なLD中にあり、したがって、各SNPが、個体の脳卒中の危険性の決定などの同じ用途のために有用であると当業者がみなすように、閾値 r_T^2 の値を設定し得る。例えば、種々の実施形態において、SNPを、照会SNPを有する十分なLD中にある（したがって、これらのLD SNPは、照会SNPと同じ用途、例えば、脳卒中の危険性の決定などのために有用であり得る）として分類するために使用される閾値 r_T^2 の値は、例えば、0.7、0.75、0.8、0.85、0.9、0.95、0.96、0.97、0.98、0.99、1など（またはこれらの値の間の任意の他の r^2 値）に設定し得る。閾値 r_T^2 の値は、検出力もしくは他の計算を考慮して活用してもよく、またはそれらを考慮せずに活用してもよい。

【0538】

本明細書中に引用される全ての刊行物および特許は、本明細書中で完全に参考として援用される。記載されている本発明の組成物、方法およびシステムの種々の改変および変化が、本発明の範囲および精神から逸脱することなく、当業者に明らかである。本発明は、特定の好ましい実施形態および特定の実施例と関連して記載されているが、特許請求されているような本発明が、このような特定の実施形態に不当に限定されるべきではないこと

が理解されるべきである。実際に、分子生物学、遺伝学および関連する分野の当業者に明らかな、本発明を実施するための上に記載された様式の種々の改変が、添付の特許請求の範囲の範囲内であることが意図される。

【 0 5 3 9 】

表 1

遺伝子番号: 1

遺伝子シンボルABCA1 - 19

遺伝子名: ATP結合カセット, サブファミリーA(ABC1), メンバー1

公開転写物受託番号: NM_005502

公開タンパク質受託番号: NP_005493

染色体: 9

OMIM番号: 600046

OMIM情報: タンジアー病, 205400 (3); HDL欠損, 家族性, 604091 (3); / 脳のアミロイドアンギオパチー, 105150 (3); {家族性高コレステロール血症における冠動脈疾患に対する保護}, 143890 (3)

転写物配列 (配列番号1):

タンパク質配列 (配列番号81):

SNP情報

コンテキスト (配列番号161):

GCTACCAGTTACATTTGACAAAGTCTGTGCAATGGATCAAAATCAGAAGAGATGATTCAACTTGGTGACCAAGAAGTTTCTGAGCTTTGTGGCCTACCAAG

R

GAGAAACTGGCTGCAGCAGAGCGAGTACTTCGTTCCAACATGGACATCCTGAAGCCAATCCTGAGAACTAACTCTACATCTCCCTTCCCGAGCAAGG

Celera SNPID: hCV2741051

公開SNPID: rs2230806

SNP染色体部位: 106660688

転写物配列中のSNP配列番号1

SNP部位転写物: 970

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 26 | A, 14) アフリカ系アメリカ人 (G, 14 | A, 24) 全体 (G, 40 | A, 38)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号81, 位置219, (R, AGG) (K, AAG)

SNP供給源: HGMD; dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE; CDX_Heart

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 101 | A, 19)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号81, 位置219, (R, AGG) (K, AAG)

遺伝子番号: 2

遺伝子シンボルABCG2 - 9429

遺伝子名: ATP結合カセット, サブファミリーG(WHITE), メンバー2

公開転写物受託番号: NM_004827

公開タンパク質受託番号: NP_004818

染色体: 4

OMIM番号: 603756

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号2):

タンパク質配列 (配列番号82):

SNP情報

コンテキスト (配列番号162):

TCCTGAGATCCTGAGCCTTTGGTTAAGACCGAGCTCTATTAAGCTGAAAAGATAAAAACTCTCCAGATGTCTTCCAGTAA
TGTCGAAGTTTTTATCCCAG

10

R

GTCACAAGGAAACACCAATGGCTTCCCCGCGACAGCTTCCAATGACCTGAAGGCATTTACTGAAGGAGCTGTGTTAAGTT
TTCATAACATCTGCTATCGA

Celera SNPID:hCV15854171

公開SNPID:rs2231137

SNP染色体部位:89280138

転写物配列中のSNP配列番号2

SNP部位転写物: 528

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,32|A,2) アフリカ系アメリカ人 (G,34|A,0)

20

全体 (G,66|A,2)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号82, 位置12, (V,GTG) (M,ATG)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,32|A,4) アフリカ系アメリカ人 (G,33|A,1)

全体 (G,65|A,5)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号82, 位置12, (V,GTG) (M,ATG)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; CDX_Heart

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,118|A,2)

30

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号82, 位置12, (V,GTG) (M,ATG)

遺伝子番号: 3

遺伝子シンボルAIG1 - 51390

遺伝子名: アンドロゲン誘発性1

公開転写物受託番号:NM_016108

公開タンパク質受託番号: NP_057192

染色体: 6

OMIM番号:

40

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号3):

タンパク質配列 (配列番号83):

SNP情報

コンテキスト (配列番号163):

TAGTTTTAAAACCAGAATTGGACCTTGGATTTTTATTTTGGCAATTGTAACCTCCATCTAATCAAGAAAGAATAAAAGTTT

50

ATTGCACTTCTTTTGGAGAA

M

TATGTTAAAGTCAAAGGGGCATATATAGAGTAAGGCTTTTGTGTATTTAATCCTAAAGGTGGCTGTAATCATGAACCTAG
GCCACCATGGGGACCTGAGA

Celera SNPID:hCV7576514

公開SNPID:rs9908

SNP染色体部位:143702859

転写物配列中のSNP配列番号3

SNP部位転写物: 1110

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,95|C,25)

SNP型: UTR3

10

遺伝子番号: 4

遺伝子シンボルAPC - 324

遺伝子名: 膨大部周囲

公開転写物受託番号:NM_000038

公開タンパク質受託番号: NP_000029

染色体: 5

20

OMIM番号: 175100

OMIM情報: ガードナー症(3); 大腸腺腫性ポリポシス (3); 直腸結腸／癌 (3); デスモイド病, 遺伝性, 135290 (3); ターコット症候群,276300(3); 大腸腺腫性ポリポシス, 減衰 (3); 胃癌, 137215 (3);/, 膨大部周囲 (3)

転写物配列 (配列番号4):

タンパク質配列 (配列番号84):

SNP情報

30

コンテキスト (配列番号164):

TCTAGACCAGCTTCTCCCACTAGGTCCCAGGCACAAACTCCAGTTTAAAGTCCTTCCCTTCCTGATATGTCTCTATCCAC
ACATTCGTCTGTTTCAGGCTG

R

TGGATGGCGAAAACTCCACCTAATCTCAGTCCCACTATAGAGTATAATGATGGAAGACCAGCAAAGCGCCATGATATTG
CACGGTCTCATTCTGAAAGT

Celera SNPID:hCV15851766

公開SNPID:rs2229995

SNP染色体部位:112206694

40

転写物配列中のSNP配列番号4

SNP部位転写物: 7562

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,116|A,2)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号84, 位置2502, (G,GGT) (S,AGT)

遺伝子番号: 5

遺伝子シンボルASAHI - 427

遺伝子名: N-アシルスフィンゴシンアミドヒドロラーゼ(酸セラミダ

50

ーゼ) 1

公開転写物受託番号:NM_004315

公開タンパク質受託番号: NP_004306

染色体: 8

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号5):

タンパク質配列 (配列番号85):

10

SNP情報

コンテキスト (配列番号165):

TCAGGACCAACGTACAGAGGTGCAGTTCCATGGTACACCATAAATCTTGACTTACCACCCTACAAAAGATGGCATGAATT
GATGCTTGACAAGGCACCAA

R

GCTAAAGGTTATAGTGAATTCTCTGAAGAATATGATAAATACATTTCGTGCCAAGTGGAAAAAGTTATGCAGGTGGTGGATG
AAAAATTGCCTGGCCTACTT

Celera SNPID:hCV2442143

20

公開SNPID:rs12544854

SNP染色体部位:17973091

転写物配列中のSNP配列番号5

SNP部位転写物: 460

SNP供給源: HGMD;dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,60|A,58)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号85, 位置88, (M,ATG) (V,GTG)

遺伝子番号: 5

30

遺伝子シンボルASAHI - 427

遺伝子名: N-アシルスフィンゴシンアミドヒドロラーゼ(酸セラミダーゼ) 1

公開転写物受託番号:NM_177924

公開タンパク質受託番号: NP_808592

染色体: 8

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号6):

40

タンパク質配列 (配列番号86):

SNP情報

コンテキスト (配列番号166):

TCAGGACCAACGTACAGAGGTGCAGTTCCATGGTACACCATAAATCTTGACTTACCACCCTACAAAAGATGGCATGAATT
GATGCTTGACAAGGCACCAA

R

GCTAAAGGTTATAGTGAATTCTCTGAAGAATATGATAAATACATTTCGTGCCAAGTGGAAAAAGTTATGCAGGTGGTGGATG

50

AAAAAATGCTGGCCTACTT
CeleraSNPID:hCV2442143
公開SNPID:rs12544854
SNP染色体部位:17973091
転写物配列中のSNP配列番号6
SNP部位転写物: 527
SNP供給源: HGMD;dbSNP; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,60|A,58)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コーディング: 配列番号86, 位置72, (M,ATG) (V,GTG)

10

遺伝子番号: 6
遺伝子シンボルBAT2 - 7916
遺伝子名:HLA-B関連転写物2
公開転写物受託番号:NM_080686
公開タンパク質受託番号: NP_542417
染色体: 6
OMIM番号: 142580
OMIM情報:

20

転写物配列 (配列番号7):

タンパク質配列 (配列番号87):

SNP情報

コンテキスト (配列番号167):
ACAGACCGAGGCACAGAGCCTGGCCCCATTTCGGCCATCCCATCGACCTGGTCCCCCAGTCCAGTTTGGCACTAGTGACAA
GGACTCAGACTTACGCCTAG

30

R
GGTAGGAGACAGCTTGAAAGCAGAGAAGGAGCTAACAGCATCAGTCACTGAGGCCATTCCTGTATCACGAGACTGGGAGC
TGCTTCCCAGTGCTGCTGCC

Celera SNPID:hCV25623804

公開SNPID:rs11538264

SNP染色体部位:31711168

転写物配列中のSNP配列番号7

SNP部位転写物: 5570

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,1|G,39) アフリカ系アメリカ人 (A,1|G,31)

40

全体(A,2|G,70)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号87, 位置1774, (V,GTG) (M,ATG)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,1|G,39) アフリカ系アメリカ人 (A,2|G,36)

全体(A,3|G,75)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号87, 位置1774, (V,GTG) (M,ATG)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,119|A,1)

SNP型: ミスセンス変異

50

タンパク質コーディング: 配列番号87, 位置1774, (V,GTG) (M,ATG)

遺伝子番号: 7

遺伝子シンボルBUD13 - 84811

遺伝子名:BUD13ホモログ(*S. cerevisiae*)

公開転写物受託番号:NM_032725

公開タンパク質受託番号: NP_116114

染色体: 11

OMIM番号:

OMIM情報:

10

転写物配列 (配列番号8):

タンパク質配列 (配列番号88):

SNP情報

コンテキスト (配列番号168):

TGGGCTGTGGTAGTGGGCATAGGCAGCGAGATATCCAGTGGTAACAGTTGTCTGTGCTAATAATTGGAGCCCACACAGAC
CAGCAACTTGTGTAATGCCA

S

20

TTTTGACCACAGAAGAATATTCGAGACCTGATGTTTGGACTGAGGTACCTGTACTTCTTGGGTGTGACAGCACCGGCTGT
TGCTGGCTTTCAGAGGAAGC

Celera SNPID:hcV22275299

公開SNPID:rs28927680

SNP染色体部位:116124283

転写物配列中のSNP配列番号8

SNP部位転写物: 2009

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,33|C,1) アフリカ系アメリカ人 (G,23|C,5)

全体 (G,56|C,6)

30

SNP型: UTR3

SNP供給源: dbSNP;Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,8|G,112)

SNP型: UTR3

遺伝子番号: 8

遺伝子シンボルClorf161 - 126868

遺伝子名: 染色体1 オープンリーディングフレーム161

公開転写物受託番号:NM_152367

公開タンパク質受託番号: NP_689580

40

染色体: 1

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号9):

タンパク質配列 (配列番号89):

SNP情報コンテキスト (配列番号169):

TTCCTTAGCATGTGGGTCAGTGGCTCCTGATGTTCTGTCTGCTTCCCTGGTATTCTCTAAGCAGGGAGGGGAATGGTTTT

50

GATGATAAGTGTAAGTCAAA

R

ATGAAAGTACAACTCTTGGCCTGATCCCAACCATAGCCCTCTCTTTGCTTCCCATGCCATGGGCCATGGATGGAACCTTCC
TTATATATTTATGTAAATAA

Celera SNPID:hDV70820421

公開SNPID:rs17035363

SNP染色体部位:116478246

転写物配列中のSNP配列番号9

SNP部位転写物: 2091

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.51)

10

SNP供給源: dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,111|A,9)

SNP型: UTR3

遺伝子番号: 9

遺伝子シンボルC6orf142 - 90523

遺伝子名: 染色体6 オープンリーディングフレーム142

公開転写物受託番号:hCT1642539

公開タンパク質受託番号: hCP1641226

染色体: 6

20

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号10):

タンパク質配列 (配列番号90):

SNP情報

コンテキスト (配列番号170):

30

ATATTACTGAAAAAGAGGAGGAAGTCTATGAACCCAACCCTTTCAGTAAATACTTGGAAGATAACAGCGACCTCTTTTC
TGAACAGGATGTAACAGTCC

Y

TCCCAAGCCTGTCTCGCTCCATCCTTTATATCAGACTAAACTCTATCCTCCTGCTAAGTCACTGCTGCATCCACAGACCC
TCTCAGATGCTGACTGTCTT

Celera SNPID:hCV15879601

公開SNPID:rs2275769

SNP染色体部位:54203483

転写物配列中のSNP配列番号10

SNP部位転写物: 1165

40

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,116|T,4)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号90, 位置376, (P,CCT) (S,TCT)

コンテキスト (配列番号171):

TCCCCAAAGACATTGTTGGGTTCTGACACAGTCAAAACTCCTACAACCTCTTCCAAGAGCAGCTGGTTCGAGAAACCAAATA
TGCAAATCTCTCCTCACCAA

W

TTCTACAGTATCTGAGAGTCAGCTGACTAAGCCTGGAGTAATTCGCCCAGTACCTGTAAAAATCCAGAATATTACTGAAAA

50

AAGAGGAGGAAGTCTATGAA
Celera SNPID:hCV25929027
公開SNPID:rs6934690
SNP染色体部位:54162645
転写物配列中のSNP配列番号10
SNP部位転写物: 997
関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)
SNP供給源: Applera
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,33|T,5) アフリカ系アメリカ人 (A,22|T,16)
全体 (A,55|T,21)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コーディング: 配列番号90, 位置320, (T,ACT) (S,TCT)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,4|A,116)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コーディング: 配列番号90, 位置320, (T,ACT) (S,TCT)

10

遺伝子番号: 9
遺伝子シンボルC6orf142 - 90523
遺伝子名: 染色体6 オープンリーディングフレーム142
公開転写物受託番号:hCT2284982
公開タンパク質受託番号: hCP1853870
染色体: 6
OMIM番号:
OMIM情報:

20

転写物配列 (配列番号11):

タンパク質配列 (配列番号91):

30

SNP情報

コンテキスト (配列番号172):
CTTCATGGGATGGCCCCCTCAGCAAAAGCATGGGCAGACTCCTACAACCTCTTCCAAGAGCAGCTGGTCGAGAAACCAAATA
TGCAAATCTCTCCTCACC
W
TTCTACAGTATCTGAGAGTCAGCTGACTAAGCCTGGAGTAATTCGCCCAGTACCTGTAAAAATCCAGAATATTACTGAAAA
AAGAGGAGGAAGTCTATGAA
Celera SNPID:hCV25929027
公開SNPID:rs6934690
SNP染色体部位:54162645
転写物配列中のSNP配列番号11
SNP部位転写物: 491
関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)
SNP供給源: Applera
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,33|T,5) アフリカ系アメリカ人 (A,22|T,16)
全体 (A,55|T,21)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コーディング: 配列番号91, 位置164, (T,ACT) (S,TCT)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val

40

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,4|A,116)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号91, 位置164, (T,ACT) (S,TCT)

遺伝子番号: 10

遺伝子シンボルC6orf15 - 29113

遺伝子名: 染色体6 オープンリーディングフレーム15

公開転写物受託番号:NM_014070

公開タンパク質受託番号: NP_054789

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号12):

タンパク質配列 (配列番号92):

SNP情報

コンテキスト (配列番号173):

GCCTGAAGAACTCTCTTACCTCTCCAGTGCTGCGGCCCTCGCTCCGGGCAGTGGCCCTTTGCCTGGGGAGTCTTCTCCCG
ATGCCACAGGCCTCTCACCC

Y

AGGCTTCACTCCTCCACCAGGACTCGGAGTCCAGACGACTGCCCCGTTCTAATTCAGTGGGAGCCGGGGGAAAAATCCTT
TCCCAACGCCCTCCCTGGTC

Celera SNPID:hCV15947385

公開SNPID:rs2233980

SNP染色体部位:31187623

転写物配列中のSNP配列番号12

SNP部位転写物: 493

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,1|C,19) アフリカ系アメリカ人 (T,0|C,26)

全体(T,1|C,45)

SNP型: サイレント変異

タンパク質コーディング: 配列番号92, 位置164, (P,CCC) (P,CCT)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,96|T,20)

SNP型: サイレント変異

タンパク質コーディング: 配列番号92, 位置164, (P,CCC) (P,CCT)

遺伝子番号: 11

遺伝子シンボルCENPE - 1062

遺伝子名: 動原体プロテインE, 312kDa

公開転写物受託番号:NM_001813

公開タンパク質受託番号: NP_001804

染色体: 4

OMIM番号: 117143

OMIM情報:

10

20

30

40

50

転写物配列 (配列番号13):

タンパク質配列 (配列番号93):

SNP情報

コンテキスト (配列番号174):

AATTCATAGCAACCTTAAGGGAAAATGATAGCTAGAGACCGACAGAACCAAGTAAACCTGAAAAAAGGTTACTAAGT
GATGGACAACAGCACCTTAC

Y

GAAAGCCTGAGAGAAAAAGTGCTCTAGAATAAAAAGAGCTTTTGAAGAGATACTCAGAGATGGATGATCATTATGAGTGCTT
GAATAGATTGTCTCTTGACT

Celera SNPID:hCV1624173

公開SNPID:rs2243682

SNP染色体部位:104278991

転写物配列中のSNP配列番号13

SNP部位転写物: 6360

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,6|C,34) アフリカ系アメリカ人 (T,2|C,36)

全体(T,8|C,70)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号93, 位置2090, (T,ACG) (M,ATG)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,96|T,24)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号93, 位置2090, (T,ACG) (M,ATG)

遺伝子番号: 12

遺伝子シンボルCHPT1 - 56994

遺伝子名: コリンホスホトランスフェラーゼ1

公開転写物受託番号:NM_020244

公開タンパク質受託番号: NP_064629

染色体: 12

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号14):

タンパク質配列 (配列番号94):

SNP情報

コンテキスト (配列番号175):

AGCTCTTTGACCATGGCTGTGACTCTCTTTCCACAGTATTTATGGCAGTGGGAGCTTCAATTGCCGCTCGCTTAGGAACT
TATCCTGACTGGTTTTTTTTT

Y

TGCTCTTTTATTGGGATGTTTGTGTTTTATTGCGCTCATTGGCAGACTTATGTTTCAGGCATGTTGAGATTTGGAAAAGT
GGATGTAAC TGAAATTCAGA

CeleraSNPID:hCV2637554

10

20

30

40

50

公開SNPID:rs3205421
SNP染色体部位:100632476
転写物配列中のSNP配列番号14
SNP部位転写物: 709
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,85|C,35)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コーディング: 配列番号94, 位置162, (F,TTC) (S,TCC)

遺伝子番号: 13
遺伝子シンボルCHSY-2 - 337876
遺伝子名: コンドロイチンシンターゼ-2
公開転写物受託番号: NM_175856
公開タンパク質受託番号: NP_787052
染色体: 5
OMIM番号:
OMIM情報:

転写物配列 (配列番号15):

タンパク質配列 (配列番号95):

SNP情報

コンテキスト (配列番号176):
GTAGAGACAATACAATTTCAGGGACAACAGGTGTACTATCCCATCATCTTTAGCCAGTATGACCCAAAGGTAACAAACGGG
GGAAATCCTCCCCTGATGA

R

TACTTCATATTCTCAAAAAAGACTGGATTTTGGAGAGACTATGGATATGGCATCACCTGTATTTACAAAAAGTGATCTTCT
AGGTGCAGGTGGATTTTGATA

Celera SNPID:hCV26478797

公開SNPID:rs2015018

SNP染色体部位:129549025

転写物配列中のSNP配列番号15

SNP部位転写物: 2292

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,35|G,85)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号95, 位置764, (D,GAT) (G,GGT)

遺伝子番号: 14
遺伝子シンボル クロック - 9575
遺伝子名: クロックホモログ(マウス)
公開転写物受託番号: NM_004898
公開タンパク質受託番号: NP_004889
染色体: 4
OMIM番号: 601851
OMIM情報:
転写物配列 (配列番号16):

10

20

30

40

50

タンパク質配列 (配列番号96):

SNP情報

コンテキスト (配列番号177):

TTGAGTGTCTAGTTCCTGGAATTAGTTGGCAGAGAAAAATGCTGCCTAGTGCTACAGATGTACATTAAATACCAGCCAGC
AGGAGGTGATCATAGGGGCA

Y

AGCCAGTTCCTGACAGTGTTCCTAGGTGCCTGGATATTTTGTGATGGAAAAAGAATATATTGCCAAATATTAAGAAGCTCAG
CTATGAAATGACCTCCAGGG

10

Celera SNPID:hCV8746719

公開SNPID:rs1801260

SNP染色体部位:55996126

転写物配列中のSNP配列番号16

SNP部位転写物: 3092

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,87|C,33)

SNP型: UTR3

20

コンテキスト (配列番号178):

TTAAATGAATCTTTAGAACTTGGCAAGTCTCACTAGATACCTTCAATCATCATTTTGTGAGCTCAAAGAATTCTGAGACTTA
TGGTTGGTCATATAGAAGAG

K

ACCTTGAACCTATAGTTTCCTGAAGAATCAGTTTAAAAAGATCCAAGGAGTACAAAAGGAGAAGTACAAATGTCTACTACA
AGACGAAAACGTAGTATGTT

Celera SNP ID:hDV75209995

公開SNPID:rs2070062

SNP染色体部位:56050355

転写物配列中のSNP配列番号16

30

SNP部位転写物: 238

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: CDX;dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,87|G,33)

SNP型: UTR5

遺伝子番号: 15

遺伝子シンボルDDR1 - 780

遺伝子名: ジスコジインドメインレセプターファミリー,メンバー1

公開転写物受託番号:NM_001954

40

公開タンパク質受託番号: NP_001945

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号17):

タンパク質配列 (配列番号97):

SNP情報

50

コンテキスト (配列番号179):

CCACTGGACAACACTGATTCCTGGAGAGGTGGCTGCGCCCCCAGCTTCTCTCTCCCTGTCACACACTGGACCCCACTGGC
TGAGAATCTGGGGGTGAGGA

R

GACAAGAAGGAGAGGAAAAATGTTTCCTTGTGCCTGCTCCTGTACTTGTCTCAGCTTGGGCTTCTTCCTCCTCCATCACC
TGAAACACTGGACCTGGGGG

Celera SNPID:hCV8941918

公開SNPID:rs1049633

SNP染色体部位:30975506

10

転写物配列中のSNP配列番号17

SNP部位転写物: 3418

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,99|A,21)

SNP型: UTR3

遺伝子番号: 15

遺伝子シンボルDDR1 - 780

遺伝子名: ジスコジインドメインレセプターファミリー, メンバー1

20

公開転写物受託番号: NM_013993

公開タンパク質受託番号: NP_054699

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号18):

タンパク質配列 (配列番号98):

30

SNP情報

コンテキスト (配列番号180):

CCACTGGACAACACTGATTCCTGGAGAGGTGGCTGCGCCCCCAGCTTCTCTCTCCCTGTCACACACTGGACCCCACTGGC
TGAGAATCTGGGGGTGAGGA

R

GACAAGAAGGAGAGGAAAAATGTTTCCTTGTGCCTGCTCCTGTACTTGTCTCAGCTTGGGCTTCTTCCTCCTCCATCACC
TGAAACACTGGACCTGGGGG

Celera SNPID:hCV8941918

公開SNPID:rs1049633

40

SNP染色体部位: 30975506

転写物配列中のSNP配列番号18

SNP部位転写物: 3455

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,99|A,21)

SNP型: UTR3

遺伝子番号: 15

遺伝子シンボルDDR1 - 780

50

遺伝子名: ジスコジインドメインレセプターファミリー, メンバー1
公開転写物受託番号: NM_013994
公開タンパク質受託番号: NP_054700
染色体: 6
OMIM番号:
OMIM情報:

転写物配列 (配列番号19):

タンパク質配列 (配列番号99):

10

SNP情報

コンテキスト (配列番号181):

CCACTGGACAACACTGATTCCTGGAGAGGTGGCTGCGCCCCCAGCTTCTCTCTCCCTGTCACACACTGGACCCCACTGGC
TGAGAATCTGGGGGTGAGGA

R

GACAAGAAGGAGAGGAAAAATGTTTCCTTGTGCCTGCTCCTGTACTTGTCTCCTCAGCTTGGGCTTCTTCCTCCTCCATCACC
TGAAACACTGGACCTGGGGG

Celera SNP ID:hCV8941918

20

公開SNPID:rs1049633

SNP染色体部位:30975506

転写物配列中のSNP配列番号19

SNP部位転写物: 3256

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,99|A,21)

SNP型: UTR3

遺伝子番号: 16

30

遺伝子シンボルDHODH - 1723

遺伝子名: ジヒドロオロテートデヒドロゲナーゼ

公開転写物受託番号: NM_001361

公開タンパク質受託番号: NP_001352

染色体: 16

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号20):

40

タンパク質配列 (配列番号100):

SNP情報

コンテキスト (配列番号182):

TCCGGGATTTATCAACTCAAACCATTCGGGAGATGTATGCACTCACCCAAGGCCGAGTCCCATAATTGGGGTTGGTGGT
GTGAGCAGCGGGCAGGACGC

YCTGGAGAAGATCCGGGCAGGGGCCTCCCTGGTGCAGCTGTACACGGCCCTCACCTTCTGGGGGCCACCCGTTGTGGGCA
AAGTCAAGCGGGAACCTGGAGG

Celera SNPID:hCV25615822

50

公開SNP ID:

SNP染色体部位:70614922

転写物配列中のSNP配列番号20

SNP部位転写物: 1044

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,37|T,1) アフリカ系アメリカ人 (C,38|T,0)

全体(C,75|T,1)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号100, 位置341, (A,GCG) (V,GTG)

SNP供給源: Applera

10

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,39|T,1) アフリカ系アメリカ人 (C,38|T,0)

全体(C,77|T,1)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号100, 位置341, (A,GCG) (V,GTG)

遺伝子番号: 17

遺伝子シンボルDMXL2 - 23312

遺伝子名:Dmx-様2

公開転写物受託番号:NM_015263

公開タンパク質受託番号: NP_056078

20

染色体: 15

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号21):

タンパク質配列 (配列番号101):

SNP情報

30

コンテキスト (配列番号183):

GTAAGAGATGGGATATTGGTGGTAGGAATGGATTGTGAAATGCATGTATATGCACAGTGGAAGCATGCTGTCAAATTTGG
AGACACTGAAGCTGATAGTT

Y

TAATGCAGAAGAGGCAGCAATGCAAGATCATTTCGACCTTTAAATCTAATATGCTGGCAAGAAAAAGTGTGTTGAAGGAA
CAGCTATTTCTGATGATGTT

Celera SNPID:hCV25742059

公開SNPID:rs12102203

SNP染色体部位:49578851

転写物配列中のSNP配列番号21

40

SNP部位転写物: 4088

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,18|C,22) アフリカ系アメリカ人 (T,23|C,15) 全

体 (T,41|C,37)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号101, 位置1288, (S,TCT) (P,CCT)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,52|C,68)

50

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号101, 位置1288, (S,TCT) (P,CCT)

遺伝子番号: 18

遺伝子シンボルDPCR1 - 135656

遺伝子名: びまん性汎細気管支炎危険領域1

公開転写物受託番号:NM_080870

公開タンパク質受託番号: NP_543146

染色体: 6

OMIM番号:

10

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号22):

タンパク質配列 (配列番号102):

SNP情報

コンテキスト (配列番号184):

AATAAACTGAAGTTACTCATCAGGTGCCCACTGGTTCTTTACCCCTCATTACATCTAGAACGAAGCTGAGTTCTATCAC
ATCAGAAGCCACAGGAAACG

20

R

GAGCCATCCATACCTCAATAAAAGATGGGCTCACAGAAAGGTATCCACGCTGGACAGATGGGAGAGAATGATTCATTCCCTG
CATGGGCCATAGTTATTGTG

Celera SNPID:hCV27463692

公開SNPID:rs3132580

SNP染色体部位:31028103

転写物配列中のSNP配列番号22

SNP部位転写物: 567

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

30

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,99|A,21)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号102, 位置137, (E,GAG) (K,AAG)

遺伝子番号: 19

遺伝子シンボルEDG2 - 1902

遺伝子名: 内皮分化,リゾホスファチド酸 Gタンパク質共役受容体,
2

公開転写物受託番号:NM_001401

40

公開タンパク質受託番号: NP_001392

染色体: 9

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号23):

タンパク質配列 (配列番号103):

SNP情報

50

コンテキスト (配列番号185):

CGTGTGCTGTCCACAGTGCACGTGCTGGCCTATGAGAAATTCCTTCTCCTTGCTGAATTCAACTCTGCCATGAACC
CCATCATTTACTCCTACCGC

Y

ACAAAGAAATGAGCGCCACCTTTAGGCAGATCCTCTGCTGCCAGCGCAGTGAGAACCCACCGGCCCCACAGAAGGCTCA
GACCGCTCGGCTTCTCCCT

Celera SNPID:hCV25983294

公開SNPID:rs3739709

SNP染色体部位:112677675

転写物配列中のSNP配列番号23

SNP部位転写物: 1291

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,5|C,29) アフリカ系アメリカ人 (T,0|C,8) 全体 (T,5|C,37)

SNP型: サイレントな稀なコドン

タンパク質コーディング: 配列番号103, 位置314, (R,CGC) (R,CGT)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,98|T,22)

SNP型: サイレントな稀なコドン

タンパク質コーディング: 配列番号103, 位置314, (R,CGC) (R,CGT)

コンテキスト (配列番号186):

TATTTAAATACCCAAGTACATTCTAATTACCAGTATATCAGAGGAAAAATTTTCGTAGTCTTTGTAAAAATAATATACTCA
TCATAGAAAACTTGAAAAAT

R

CAGAAATGTATAAAAAAGCAAAAATGATTACTGATAATATCACAACCCAGAAAGTAACACCTTTAAAAAGCAACCCCCAT
GTATGCCTATATGTGTATTG

Celera SNPID:hCV613577

公開SNPID:rs551517

SNP染色体部位: 112676614

転写物配列中のSNP配列番号23

SNP部位転写物: 2351

関連した照会SNP:hCV25983294 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,89|A,31)

SNP型: UTR3

コンテキスト (配列番号187):

AACATAATTTTAATGGCTATATTATATTCATTTAATGGATGCAACTCAGTTTATTTAACCATTCCCATGTTGTAACTA
TTTAGGTTGTTTCTAATTTT

S

ATTATTATAAAGTTGCAGAAATTTGGTGTACATAAACTGTCTCCATATAATTGATTATTAGGATATATTCCCATGAAGG
ATTCTTTTTTTTAAAAAATG

Celera SNPID:hCV8780367

公開SNPID:rs1061548

SNP染色体部位:112676307

転写物配列中のSNP配列番号23

SNP部位転写物: 2658

関連した照会SNP:hCV25983294 (検出力=.8)

SNP供給源:dbSNP;HapMap; HGBASE

10

20

30

40

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,91|C,21)

SNP型: UTR3

遺伝子番号: 19

遺伝子シンボルEDG2 - 1902

遺伝子名: 内皮分化, リゾホスファチド酸 Gタンパク質共役受容体,
2

公開転写物受託番号:NM_057159

公開タンパク質受託番号: NP_476500

染色体: 9

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号24):

タンパク質配列 (配列番号104):

SNP情報

コンテキスト (配列番号188):

CGTGTGCTGTCCACAGTGCGACGTGCTGGCCTATGAGAAATTCCTTCCTTCTCCTTGCTGAATTCAACTCTGCCATGAACC
CCATCATTACTCCTACCGC

Y

ACAAAGAAATGAGCGCCACCTTTAGGCAGATCCTCTGCTGCCAGCGCAGTGAGAACCCACCGGCCCCACAGAAGGCTCA
GACCGCTCGGCTTCCTCCCT

Celera SNPID:hCV25983294

公開SNPID:rs3739709

SNP染色体部位:112677675

転写物配列中のSNP配列番号24

SNP部位転写物: 1369

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,5|C,29) アフリカ系アメリカ人 (T,0|C,8) 全体 (
T,5|C,37)

SNP型: サイレントな稀なコドン

タンパク質コーディング: 配列番号104, 位置314, (R,CGC) (R,CGT)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,98|T,22)

SNP型: サイレントな稀なコドン

タンパク質コーディング: 配列番号104, 位置314, (R,CGC) (R,CGT)

コンテキスト (配列番号189):

TATTTAAAAATACCAAGTACATTCTAATTACCAGTATATCAGAGGAAAAATTTTCGTAGTCTTTGTAAAAATAATATACTCA
TCATAGAAAACTTGAAAAAT

R

CAGAAATGTATAAAAAAGCAAAAATGATTACTGATAATATCACAACCCAGAAAGTAACACCTTTAAAAAGCAACCCCAT
GTATGCCTATATGTGTATTG

Celera SNPID:hCV613577

公開SNPID:rs551517

SNP染色体部位:112676614

転写物配列中のSNP配列番号24

10

20

30

40

50

SNP部位転写物: 2429

関連した照会SNP:hCV25983294 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 89 | A, 31)

SNP型: UTR3

コンテキスト (配列番号190):

AACATAATTTTAATGGCTATATTATATTCATTTAATGGATGCAACTCAGTTTATTTAACCATTCCCATGTTGTTAACTA
TTTAGGTTGTTTCTAATTTT

S

10

ATTATTATAAAGTTGCAGAAATTTGGTGTACATAAAACTGTCTCCATATAATTGATTATTAGGATATATTCCCATGAAGG
ATTCTTTTTTTTAAAAAATG

Celera SNPID:hCV8780367

公開SNPID:rs1061548

SNP染色体部位:112676307

転写物配列中のSNP配列番号24

SNP部位転写物: 2736

関連した照会SNP:hCV25983294 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 91 | C, 21)

20

SNP型: UTR3

遺伝子番号: 20

遺伝子シンボルEPHA1 - 2041

遺伝子名: EPHレセプターA1

公開転写物受託番号:NM_005232

公開タンパク質受託番号: NP_005223

染色体: 7

OMIM番号: 179610

OMIM情報:

30

転写物配列 (配列番号25):

タンパク質配列 (配列番号105):

SNP情報

コンテキスト (配列番号191):

CGTGCCCGCCGCCACACTTCCAGAAGCTTCAGGCACATCTGGAGCAACTGCTTGCCAACCCCCACTCCCTGCGGACCAT
TGCCAACCTTTGACCCAGGA

40

R

GACTCTTCGCCTGCCCAGCCTGAGTGGCTCAGATGGGATCCCATATCGAACCGTCTCTGAGTGGCTCGAGTCCATACGCA
TGAAACGCTACATCCTGCAC

Celera SNPID:hCV25596936

公開SNPID:rs6967117

SNP染色体部位:142798989

転写物配列中のSNP配列番号25

SNP部位転写物: 2786

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 38 | A, 2) アフリカ系アメリカ人 (G, 36 | A, 2)

50

全体 (G,74|A,4)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号105, 位置900, (M,ATG) (V,GTG)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,14|G,102)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号105, 位置900, (M,ATG) (V,GTG)

コンテキスト (配列番号192):

GCAACTGCTTTGCCAACCCCACTCCCTGCGGACCATTGCCAACTTTGACCCCAAGGATGACTCTTCGCCTGCCCAGCCTGA 10
GTGGCTCAGATGGGATCCCA

R

ATCGAACCGTCTCTGAGTGGCTCGAGTCCATACGCATGAAACGCTACATCCTGCACTTCCACTCGGCTGGGCTGGACACC
ATGGAGTGTGTGCTGGAGCT

Celera SNP ID:hCV485060

公開SNPID:rs1804527

SNP染色体部位:142798945

転写物配列中のSNP配列番号25

SNP部位転写物: 2830

関連した照会SNP:hCV25596936 (検出力=.51) 20

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,39|A,1) アフリカ系アメリカ人 (G,36|A,2)

全体 (G,75|A,3)

SNP型: サイレントな稀なコドン

タンパク質コーディング: 配列番号105, 位置914, (P,CCA) (P,CCG)

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,15|G,105)

SNP型: サイレントな稀なコドン

タンパク質コーディング: 配列番号105, 位置914, (P,CCA) (P,CCG)

30

遺伝子番号: 21

遺伝子シンボルFXN - 2395

遺伝子名: フラタキシン

公開転写物受託番号:NM_000144

公開タンパク質受託番号: NP_000135

染色体: 9

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号26):

40

タンパク質配列 (配列番号106):

SNP情報

コンテキスト (配列番号193):

TGTAGAAAGAAATGTGTTGCCTCCTACCTTGCCCCCAAGTTCTGATTTTAAATTTCTATGGAAGATTTTTTGGATTGTCCG
ATTTCCCTCCCTCACATGATA

Y

CCCTTATCTTTTATAATGTCTTATGCCTATACCTGAATATAACAACCTTTAAAAAAGCAAAATAATAAGAAGGAAAAATT 50

CCAGGAGGGAAAAATGAATTG
Celera SNPID:hCV1463226
公開SNPID:rs10890
SNP染色体部位: 70877744
転写物配列中のSNP配列番号26
SNP部位転写物: 1234
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,62|T,58)
SNP型: UTR3

10

遺伝子番号: 21
遺伝子シンボルFXN - 2395
遺伝子名: フラタキシン
公開転写物受託番号: NM_181425
公開タンパク質受託番号: NP_852090
染色体: 9
OMIM番号:
OMIM情報:

転写物配列 (配列番号27):

20

タンパク質配列 (配列番号107):

SNP情報

コンテキスト (配列番号194):

TGTAGAAAGAAATGTGTTGCCTCCTACCTTGCCCCAAGTTCTGATTTTTTAATTTCTATGGAAGATTTTTTGGATTGTCGG
ATTTCCCTCCCTCAGATGATA

Y

CCCTTATCTTTTATAATGTCTTATGCCTATACCTGAATATAACAACCTTTAAAAAAGCAAAATAATAAGAAGGAAAAATT
CCAGGAGGGAAAAATGAATTG

30

Celera SNPID:hCV1463226
公開SNPID:rs10890
SNP染色体部位: 70877744
転写物配列中のSNP配列番号27
SNP部位転写物: 1242
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,62|T,58)
SNP型: UTR3

40

遺伝子番号: 22
遺伝子シンボルFZD1 - 8321
遺伝子名: frizzledホモログ1 (Drosophila)
公開転写物受託番号: NM_003505
公開タンパク質受託番号: NP_003496
染色体
70MIM番号: 603408
OMIM情報:

転写物配列 (配列番号28):

50

タンパク質配列 (配列番号108):

SNP情報

コンテキスト (配列番号195):

TCTGTCCCCCTCCCTTTCTTTCCCTGGCTTGAGGTAGGGGCTCTTAAGGTACAGAACTCCACAAACCTTCCAAATCTGGAGG
AGGGCCCCCATACATTACAA

Y

TCCTCCCTTGCTCGGCGGTGGATTGCGAAGGCCGTCCTTCGACTTCCTGAAGCTGGATTTTAACTGTCCAGAACTTT 10
CCTCCAACTTCATGGGGGCC

Celera SNPID:hCV27511436

公開SNPID:rs3750145

SNP染色体部位:90734767

転写物配列中のSNP配列番号28

SNP部位転写物: 3049

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,100|C,16)

SNP型: UTR3

20

遺伝子番号: 23

遺伝子シンボルGNL1 - 2794

遺伝子名: グアニンヌクレオチド結合タンパク質様1

公開転写物受託番号:NM_005275

公開タンパク質受託番号: NP_005266

染色体: 6

OMIM番号: 143024

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号29):

30

タンパク質配列 (配列番号109):

SNP情報

コンテキスト (配列番号196):

ATACTTTTCAGACCTACTTTCTTACCCCTCTGTGAAGCTCTGTGACTGCCCAGGCCTCATCTTCCCATCTCTTCTGCCTA
GGCAGTTGCAGGTTCTGGCA

R

GGATCTACCCTATCGCCAGATCCAGGAGCCCTACACTGCTGTGGGCTACCTGGCCTCCCGAATTCCCGTGCAGGCCCTG 40
CTCCACCTGCGCCACCCAGA

Celera SNPID:hCV25606244

公開SNPID:rs3130247

SNP染色体部位:30623022

転写物配列中のSNP配列番号29

SNP部位転写物: 2316

関連した照会SNP:hCV8942032(検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,4|A,34) アフリカ系アメリカ人 (G,0|A,38)

全体(G,4|A,72)

50

SNP型: サイレントな稀なコドン

タンパク質コーディング: 配列番号109, 位置429, (A,GCA) (A,GCG)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,4|A,36) アフリカ系アメリカ人 (G,0|A,38)

全体 (G,4|A,74)

SNP型: サイレントな稀なコドン

タンパク質コーディング: 配列番号109, 位置429, (A,GCA) (A,GCG)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,102|G,18)

SNP型: サイレントな稀なコドン

タンパク質コーディング: 配列番号109, 位置429, (A,GCA) (A,GCG)

10

遺伝子番号: 24

遺伝子シンボルGUCY1B2 - 2974

遺伝子名: グアニル酸シクラーゼ1, 可溶性, β 2

公開転写物受託番号:hCT18637

公開タンパク質受託番号: hCP44079

染色体: 13

OMIM番号: 603695

OMIM情報:

20

転写物配列 (配列番号30):

タンパク質配列 (配列番号110):

SNP情報

コンテキスト (配列番号197):

GACAGGGAAGAAGGAGCATGTTGTGTTTCTGATTGTACAGAAGGCTCACAGGAAGATGAGAAAGACAAAGCCAAAAAGGT
TACAAGACAGTCAGGGCATG

30

S

AGAGAGACCAAGAGGCCCTCCAGGCAGCTTTCCTCAAGATGAAGGAGAAATATTTGAATGTCTCTGCTTGTCTGTGAAA
AAATCCCACTGGGATGTTGT

Celera SNPID:hCV11758801

公開SNPID:rs11841997

SNP染色体部位:50500360

転写物配列中のSNP配列番号30

SNP部位転写物: 816

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,39|C,1) アフリカ系アメリカ人 (G,23|C,11)

40

全体 (G,62|C,12)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号110, 位置128, (M,ATG) (I,ATC)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,116|C,4)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号110, 位置128, (M,ATG) (I,ATC)

遺伝子番号: 24

遺伝子シンボルGUCY1B2 - 2974

50

遺伝子名: グアニル酸シクラーゼ1, 可溶性, β 2
公開転写物受託番号: hCT2315581
公開タンパク質受託番号: hCP1886671
染色体: 13
OMIM番号: 603695
OMIM情報:

転写物配列 (配列番号31):

タンパク質配列 (配列番号111):

10

SNP情報

コンテキスト (配列番号198):

GACAGGGAAGAAGGAGCATGTTGTGTTTCTGATTGTACAGAAGGCTCACAGGAAGATGAGAAAAGACAAAGCCAAAAAGGT
TACAAGACAGTCAGGGCATG

S

AGAGAGACCAAGAGGCCCTCCAGGCAGCTTTCCTCAAGATGAAGGAGAAATATTTGAATGTCTCTGCTTGTCTGTGAAA
AAATCCCACTGGGATGTTGT

Celera SNPID:hCV11758801

20

公開SNPID:rs11841997

SNP染色体部位:50500360

転写物配列中のSNP配列番号31

SNP部位転写物: 876

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,39|C,1) アフリカ系アメリカ人 (G,23|C,11)

全体 (G,62|C,12)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号111, 位置128, (M,ATG) (I,ATC)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

30

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,116|C,4)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号111, 位置128, (M,ATG) (I,ATC)

遺伝子番号: 25

遺伝子シンボル HIVEP3- 59269

遺伝子名: ヒト免疫不全ウイルス I 型エンハンサー結合タンパク質3

公開転写物受託番号: NM_024503

公開タンパク質受託番号: NP_078779

染色体: 1

40

OMIM番号: 606649

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号32):

タンパク質配列 (配列番号112):

SNP情報

コンテキスト (配列番号199):

CAGGAGCGAGGCCGCTGGAGTCCCCTGAGAGCTCGTCAGCCTCCGTGTCGCCTGTGGCTAAGGTCTCCAAATTCACACT

50

CTCCTCAGAGCTGGAGGGCG

R

GGACTACCCCAAGGAGAGGGAGAGGACCGGCGGAGGCCCGGGCAGGCCTCCTGACTGGACACCCCATGGGACCGGGGCAC
CTGCAGAGCCCACACCCACG

Celera SNPID:hCV31227848

公開SNPID:rs11809423

SNP染色体部位:41749116

転写物配列中のSNP配列番号32

SNP部位転写物: 7727

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,112|A,4)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号112, 位置2272, (G,GGG) (R,AGG)

10

コンテキスト (配列番号200):

TCCAGAATCTGAGTTGGAGGTTGCCCCAAGGGAAGACAGGAGAGCGAAGAACCACAGCCCTCATCCAGTAAACCCCTCTG
CCAAAAGCTCATTTGTCCCGAG

S

TTTCCTCTGCGGCCACCTCACATGGTGGACCCCCGGGAGGCAAGGGCCCAGGGCAGGACAGGCCCCCATTTGGGGCCCCACT
GTGCCCTACACAGAAGCACT

20

Celera SNPID:hDV70662612

公開SNPID:rs17363472

SNP染色体部位:41819795

転写物配列中のSNP配列番号32

SNP部位転写物: 4174

関連した照会SNP:hCV31227848 (検出力=.51)

SNP供給源: CDX;dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,109|C,7)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号112, 位置1087, (Q,CAG) (H,CAC)

30

遺伝子番号: 26

遺伝子シンボルHLF - 3131

遺伝子名: 肝白血病因子

公開転写物受託番号:NM_002126

公開タンパク質受託番号: NP_002117

染色体: 17

OMIM番号: 142385

OMIM情報:

40

転写物配列 (配列番号33):

タンパク質配列 (配列番号113):

SNP情報

コンテキスト (配列番号201):

GACTCCCATTTTGGTGTGCATCTGTGTGTGTGTGCGTGTATATGTGCTTGTGCTCATGTGTGTGGTCAGCGGTATGTGCG
TGTGCGTGTTCCTTTGCTCT

K

GCCATTTTAAGGTAGCCCTCTCATCGTCTTTTAGTTCCAACAAAGAAAGGTGCCATGTCTTTACTAGACTGAGGAGCCCT

50

CTCGCGGGTCTCCCATCCCC
Celera SNPID:hDV70999843
公開SNPID:rs17746075
SNP染色体部位:50753458
転写物配列中のSNP配列番号33
SNP部位転写物: 1632
関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,92|G,20)
SNP型: UTR3

10

遺伝子番号: 27
遺伝子シンボルHPS1 - 3257
遺伝子名:Hermansky-Pudlak症候群 1
公開転写物受託番号:NM_000195
公開タンパク質受託番号: NP_000186
染色体: 10
OMIM番号: 604982
OMIM情報:Hermansky-Pudlak症候群, 203300 (3)

20

転写物配列 (配列番号34):

タンパク質配列 (配列番号114):

SNP情報

コンテキスト (配列番号202):

GGCGATCCTCCCTCCGGAGCCCCCTTCAACCCCTCCCGGAAGTGAGGACCAGGGATGCTGTGCTGCTCTCCCATGAGCCA
GTCACCGAGTCGGTCTGCTG

M

30

AGCCCTTTCTGAACCTCTGGCCGTCTGGATGCTCCACTGTGCTTGCCAAGATGAAGTGCGTCTTGGTGGCCACTGAGGGC
GCAGAGGTCCTCTTCTACTG

Celera SNPID:hCV2169762

公開SNPID:rs1804689

SNP染色体部位:100195097

転写物配列中のSNP配列番号34

SNP部位転写物: 196

SNP供給源: dbSNP;Celera;HGBASE; CDX_Stroke; CDX_Heart

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,85|A,35)

SNP型: UTR5

40

コンテキスト (配列番号203):

GCAAGGGGCCGCTGGCTGCCTTTGTCAAACTAAGGTCTGGTCTCTGATCCAGCTGGCGCGCAGATACCTGCAGAAGGGC
TACACCACGCTGCTGTTCCAR

GAGGGGGATTTCTACTGCTCCTACTTCCTGTGGTTCGAGAATGACATGGGGTACAACTCCAGATGATCGAGGTGCCCCGT
CCTCTCCGACGACTCAGTGC

Celera SNPID:hCV15752716

公開SNPID:rs2296436

SNP染色体部位:100169841

転写物配列中のSNP配列番号34

50

SNP部位転写物: 2055

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE; CDX_Stroke; CDX_Heart

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,107|G,13)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号114, 位置603, (Q,CAG) (R,CGG)

遺伝子番号: 27

遺伝子シンボルHPS1 - 3257

遺伝子名: Hermansky-Pudlak症候群 1

公開転写物受託番号: NM_182639

公開タンパク質受託番号: NP_872577

染色体: 10

OMIM番号: 604982

OMIM情報: Hermansky-Pudlak症候群, 203300 (3)

転写物配列 (配列番号35):

タンパク質配列 (配列番号115):

SNP情報

コンテキスト (配列番号204):

CCCTCCGGAGCCCCCTTCAACCCCTCCCGGAAGTGAGCATTTGCAGGACCAGGGATGCTGTGCTGCTCTCCCATGAGCCA
GTCACCGAGTCGGTCTGCTG

M

AGCCCTTTCTGAACCTCTGGCCGTCTGGATGCTCCACTGTGCTTGCCAAGATGAAGTGCGTCTTGGTGGCCACTGAGGGC
GCAGAGGTCCTCTTCTACTG

Celera SNPID: hCV2169762

公開SNPID: rs1804689

SNP染色体部位: 100195097

転写物配列中のSNP配列番号35

SNP部位転写物: 205

SNP供給源: dbSNP; Celera; HGBASE; CDX_Stroke; CDX_Heart

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,85|A,35)

SNP型: UTR5

遺伝子番号: 28

遺伝子シンボルIER2 - 9592

遺伝子名: 即時初期反応2

公開転写物受託番号: NM_004907

公開タンパク質受託番号: NP_004898

染色体: 19

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号36):

タンパク質配列 (配列番号116):

SNP情報

10

20

30

40

50

コンテキスト (配列番号205):

AGGCGCCGACAGCCGAGGAGACCTCCGCCTGCTGTGCCCCGCGCCCCGCCAAAGTCAGCCGCAAACGACGCAGCAGCAGC
CTGAGCGACGGCGGGGACGC

Y

GGACTGGTCCCGAGCAAGAAAAGCCCGTCTGGAAGAAAAGGAAGAAGAGGAGGGAGCGTCATCCGAAGTCGCCGATCGCCT
GCAGCCCCCTCCGGCGCAAG

Celera SNPID:hCV9326822

公開SNPID:rs1042164

SNP染色体部位:13125398

10

転写物配列中のSNP配列番号36

SNP部位転写物: 727

SNP供給源: dbSNP; Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,93|T,27)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号116, 位置133, (A,GCT) (V,GTT)

遺伝子番号: 29

遺伝子シンボルIL4R - 3566

遺伝子名: インターロイキン4レセプター

20

公開転写物受託番号: NM_000418

公開タンパク質受託番号: NP_000409

染色体: 16

OMIM番号: 147781

OMIM情報: {アトピー, 罹患しやすい}(3)

転写物配列 (配列番号37):

タンパク質配列 (配列番号117):

30

SNP情報

コンテキスト (配列番号206):

TTCATTTAACAGAGCTTCCTTAGGTTGATGCTGGAGGCAGAATCCCGGCTGTCAAGGGGTGTTTCAGTTAAGGGGAGCAAC
AGAGGACATGAAAAATTGCT

R

TGACTAAAGCAGGGACAATTTGCTGCCAAACACCCATGCCCAGCTGTATGGCTGGGGGCTCCTCGTATGCATGGAACCCC
CAGAATAAATATGCTCAGCC

Celera SNPID:hCV8903085

公開SNPID:rs8832

40

SNP染色体部位:27283288

転写物配列中のSNP配列番号37

SNP部位転写物: 3356

関連した照会SNP:hCV2769503 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,47|G,73)

SNP型: UTR3

コンテキスト (配列番号207):

TTGTGAACGAGTTGTTGGCTGCTCCCTCCACAGCTTCTGCAGCAGACTGTCCCTGTTGTAAGTCCCCAAGGCATGTTTTG

50

CCCACCAGATCATGGCCCAC

R

TGGAGGCCCCACCTGCCTCTGTCTCACTGAACTAGAAGCCGAGCCTAGAACTAACACAGCCATCAAGGGAATGACTTGGG
CGGCCTTGGGAAATCGATGA

Celera SNPID:hCV8903086

公開SNPID:rs1049631

SNP染色体部位:27283043

転写物配列中のSNP配列番号37

SNP部位転写物: 3111

関連した照会SNP:hCV2769503 (検出力=.51)

10

SNP供給源:dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,48|A,72)

SNP型: UTR3

遺伝子番号: 30

遺伝子シンボルITGAE - 3682

遺伝子名: インテグリン, α E (CD103抗原, ヒト粘膜リンパ球抗原 1; α ポリペプチド)

公開転写物受託番号:NM_002208

公開タンパク質受託番号: NP_002199

染色体: 17

20

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号38):

タンパク質配列 (配列番号118):

SNP情報

コンテキスト (配列番号208):

30

AACCAGACAGCGGCGGCGGCGGCGAGGCTGCGCAGTACAGCTACCTGGGTTACGCTGTGGCCGTGCTGCACAA
GACCTGCAGCCTCTCCTACA

R

CGCGGGGGCTCCACGGTACAAACATCATGGGGCCGTGTTTGAGCTCCAGAAGGAGGGCAGAGAGGCCAGCTTCCTGCCAG
TGCTGGAGGGAGAGCAGATG

Celera SNPID:hCV1022614

公開SNPID:rs220479

SNP染色体部位:3603924

転写物配列中のSNP配列番号38

SNP部位転写物: 1529

40

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,26|A,8) アフリカ系アメリカ人 (G,36|A,2)

全体 (G,62|A,10)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号118, 位置477, (I,ATC) (V,GTG)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,29|A,11) アフリカ系アメリカ人 (G,32|A,2)

全体 (G,61|A,13)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号118, 位置477, (I,ATC) (V,GTG)

50

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,103|A,23)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号118, 位置477, (I,ATC) (V,GTC)

遺伝子番号: 31

遺伝子シンボルKIAA1949 - 170954

遺伝子名: KIAA1949

公開転写物受託番号: NM_133471

公開タンパク質受託番号: NP_597728

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号39):

タンパク質配列 (配列番号119):

SNP情報

コンテキスト (配列番号209):

AACAGTTCCGCAGGAGTGGAGGCAGCAGAGCAGAGGCCTGTGGAAGATGGCGAGAGGGGCATGAAGCCAACAGAAGGGTG
GAAATGGACCCCTGAACTCCG

R

GAAGGCTCGAGAATGGACACCCAGGGACATAGAGGCTCAAACTCAGAAAACAGAACCTCCAGAGTCAGCAGAGAAGCTTC
TGGAATCTCCCGGTGTGGAG

Celera SNPID:hCV30424437

公開SNPID:rs9262143

SNP染色体部位:30760760

転写物配列中のSNP配列番号39

SNP部位転写物: 1205

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,101|A,19)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号119, 位置339, (G,GGG) (R,AGG)

遺伝子番号: 32

遺伝子シンボルKIF6 - 221458

遺伝子名: キネシンファミリーメンバー6

公開転写物受託番号: NM_145027

公開タンパク質受託番号: NP_659464

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号40):

タンパク質配列 (配列番号120):

10

20

30

40

50

SNP情報

コンテキスト (配列番号210):

TGGGCAGAGGAGGCCACCAACCTGCAGGTAAATTCTCCAGCAGTGAATTCACCTCGATCACACGAAGCCATTTCTCCAGAC
ATCTGACTCCCAGCATGAAT

Y

GTCCCAACTCCTCTCTAACAAAAGTTCTGGAGGCTGGGAAGTCCAAGATCAAGGCACTGGCAGATTTCGATGTCTGTGATG
TGAATGCCAGGAAAAATCCTG

Celera SNPID:hCV3054799

公開SNPID:rs20455

10

SNP染色体部位: 39433056

転写物配列中のSNP配列番号40

SNP部位転写物: 2251

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,23|C,13) アフリカ系アメリカ人 (T,10|C,26) 全
体 (T,33|C,39)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号120, 位置719, (R,CGG) (W,TGG)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,77|C,43)

20

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号120, 位置719, (R,CGG) (W,TGG)

遺伝子番号: 33

遺伝子シンボルLOC646377 - 646377

遺伝子名: ピリンおよびHINドメインファミリー, メンバー1α1 アイソフォームに類似

公開転写物受託番号:hCT2346726

公開タンパク質受託番号: hCP1912870

染色体: 1

OMIM番号:

30

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号41):

タンパク質配列 (配列番号121):

SNP情報

コンテキスト (配列番号211):

TTCCAGCAAAAAGGAAAAACCTCATCAAAGAAGAGGAAGCAGAGAAAAAGTAGGTCCAACCTTACACCTTTAGCAACCACAGAC
AAGAAGTTCACAGCTGAAGG

40

R

GGAGAGGAGACTCCTATAGCTCAGCGTTTTCACACACCATAG

Celera SNPID:hCV16093418

公開SNPID:rs2213948

SNP染色体部位:157116578

転写物配列中のSNP配列番号41

SNP部位転写物: 549

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,17|G,103)

50

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号121, 位置183, (G,GGA) (E,GAA)

遺伝子番号: 34

遺伝子シンボルLOC728213 - 728213

遺伝子名: 仮想タンパク質LOC728213

公開転写物受託番号:hCT2346876

公開タンパク質受託番号: hCP1910866

染色体: 13

OMIM番号:

10

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号42):

タンパク質配列 (配列番号122):

SNP情報

コンテキスト (配列番号212):

CCGAGAGCCTCACACTTGTGCTCAGTGCCGCCTCACCCCTGGTGGATCCGCGATGGCCGCGGATTCCCCTGGATTGCCGG
CGCTGGGCAGGAGCGCCACT

20

Y

CTAATCTCTCCCAGAGACTGGACGCCCCGGCGCCTTCCACGCGGTTGTGTCTTTCCGGGCGGTCCCTCGAAGCTGGCTACC
CCGCGGGCTGTTGACTGCAG

Celera SNPID:hCV2028241

公開SNPID:rs2296860

SNP染色体部位:98650754

転写物配列中のSNP配列番号42

SNP部位転写物: 206

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.8)

30

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,12|C,26) アフリカ系アメリカ人 (T,28|C,8)

全体(T,40|C,34)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号122, 位置47, (L,CTT) (P,CCT)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,25|C,95)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号122, 位置47, (L,CTT) (P,CCT)

40

遺伝子番号: 35

遺伝子シンボルLOC731450- 731450

遺伝子名: 仮想タンパク質LOC731450

公開転写物受託番号:hCT2278247

公開タンパク質受託番号: hCP1903195

染色体: 18

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号43):

50

タンパク質配列 (配列番号123):

SNP情報

コンテキスト (配列番号213):

ACTTGCTCTTAGGAGTGCATTTTTTGTAGCTGTGGGTTTTTGGACTATCTCTGCTGCTTTCTCCAGCCCCCTACCCCTCGTGA
CTACAAGGGAAAAACGTGCGG

Y

GCTCACGAGAGAGCCTTTATGGGATTTTAAAAAATGGGGATTGTGGGAAAAATGGCTCCAGCAGTCACAGTTTTTCAGTT 10
TCTCACAATCCCATAAAAAAC

Celera SNPID:hCV8147903

公開SNPID:rs680014

SNP染色体部位:75538981

転写物配列中のSNP配列番号43

SNP部位転写物: 1367

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,33|C,87)

SNP型: UTR3

20

コンテキスト (配列番号214):

GAGCCAGACCGCTCTGGACTGTTTTAATTTTTTCAGCCTTAATACCTGCCAGAATTTTTTTTTTACTATGTATCTTTGTC
CTTACGTATATAAATTTTAT

R

TACAATTGAGATTATCCTGTATTTGCTTTTCCCCCTCACTTTTATATGGTGACTTTTCTCATGTTAGGCTGAATACTAA
CATTTTGGAAACTGTTCGGCC

Celera SNPID:hCV3068760

公開SNPID:rs585571

SNP染色体部位:75539676

転写物配列中のSNP配列番号43

SNP部位転写物: 672

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,37|G,83)

SNP型: UTR3

30

コンテキスト (配列番号215):

ATCCCATAAAAAACAGAGCAACCAGGTAACAAAACCTAAAGCATGGGCAACATTTACAGACCACTGGATGGTGAAGAATTCC
CATGAACCCCTGGTTCACAC

Y

GTAAGGACACACTACTCAGCATGGGCAACATTTACAGACTACTGGATGGTGAAGAATTCCCATGAACCCCTGGTTCACAC 40
TGTAAGGACAGACTACTCAG

Celera SNPID:hCV11788468

公開SNPID:rs553352

SNP染色体部位:75538793

転写物配列中のSNP配列番号43

SNP部位転写物: 1555

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,33|C,87)

50

SNP型: UTR3

遺伝子番号: 36

遺伝子シンボルLY6G5B - 58496

遺伝子名: リンパ球抗原 6 複合体, G5B座

公開転写物受託番号: NM_021221

公開タンパク質受託番号: NP_067044

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

10

転写物配列 (配列番号44):

タンパク質配列 (配列番号124):

SNP情報

コンテキスト (配列番号216):

GCTGTCAGTACGATTATTGCAACTCCTGGTCAAGCCCCCAACTCCAGAGCTCTCTGCCGGAGCCCCATGACAGGCCCTG
GCCCTGCCTCTGTCTGACTC

20

M

CAGATTTCAGTGGTTCTACCAGGCCCTGAACCTCTCCCTGCCCTCCCCAATTTCCATGCTGGGACGGAGCCTGATGGCCT
GGACCCCATGGTCACACTGT

Celera SNPID:hCV25952089

公開SNPID:rs11758242

SNP染色体部位:31747824

転写物配列中のSNP配列番号44

SNP部位転写物: 393

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,1|C,17) アフリカ系アメリカ人 (A,1|C,3) 全体 (A,2|C,20)

30

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号124, 位置131, (S,TCC) (Y,TAC)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,1|C,19) アフリカ系アメリカ人 (A,1|C,3) 全体 (A,2|C,22)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号124, 位置131, (S,TCC) (Y,TAC)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,119|A,1)

40

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号124, 位置131, (S,TCC) (Y,TAC)

遺伝子番号: 37

遺伝子シンボルMUTYH - 4595

遺伝子名:mutYホモログ(E. coli)

公開転写物受託番号:NM_001048171

公開タンパク質受託番号: NP_001041636

染色体: 1

OMIM番号: 604933

50

OMIM情報: 多発性結腸直腸腺腫,608456 (3)

転写物配列 (配列番号45):

タンパク質配列 (配列番号125):

SNP情報

コンテキスト (配列番号217):

GTGCCGGGCACGCCAGAGAGTGGAGCAGGAACAGCTCTTAGCCTCAGGGAGCCTGTCGGGCAGTCCTGACGTGGAGGAGT 10
GTGCTCCCAACACTGGACAG

S

GCCACCTGTGCCTGCCTCCCTCGGAGCCCTGGGACCAGACCCTGGGAGTGGTCAACTTCCCCAGAAAGGCCAGCCGCAAG
CCCCCAGGGAGGAGAGCTC

Celera SNPID:hCV27504565

公開SNPID:rs3219489

SNP染色体部位:45570092

転写物配列中のSNP配列番号45

SNP部位転写物: 1189

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE 20

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,83|G,33)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号125, 位置324, (Q,CAG) (H,CAC)

遺伝子番号: 37

遺伝子シンボルMUTYH - 4595

遺伝子名:mutYホモログ(E. coli)

公開転写物受託番号:NM_001048172

公開タンパク質受託番号: NP_001041637

染色体: 1

OMIM番号: 604933

OMIM情報: 多発性結腸直腸腺腫,608456 (3)

転写物配列 (配列番号46):

タンパク質配列 (配列番号126):

SNP情報

コンテキスト (配列番号218):

GTGCCGGGCACGCCAGAGAGTGGAGCAGGAACAGCTCTTAGCCTCAGGGAGCCTGTCGGGCAGTCCTGACGTGGAGGAGT 40
GTGCTCCCAACACTGGACAG

S

GCCACCTGTGCCTGCCTCCCTCGGAGCCCTGGGACCAGACCCTGGGAGTGGTCAACTTCCCCAGAAAGGCCAGCCGCAAG
CCCCCAGGGAGGAGAGCTC

Celera SNPID:hCV27504565

公開SNPID:rs3219489

SNP染色体部位:45570092

転写物配列中のSNP配列番号46

SNP部位転写物: 1080 50

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,83|G,33)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号126, 位置311, (Q,CAG) (H,CAC)

遺伝子番号: 37

遺伝子シンボルMUTYH - 4595

遺伝子名:mutYホモログ(E. coli)

公開転写物受託番号:NM_001048173

公開タンパク質受託番号: NP_001041638

染色体: 1

OMIM番号: 604933

OMIM情報: 多発性結腸直腸腺腫,608456 (3)

転写物配列 (配列番号47):

タンパク質配列 (配列番号127):

SNP情報

コンテキスト (配列番号219):

GTGCCGGGCACGCCAGAGAGTGGAGCAGGAACAGCTCTTAGCCTCAGGGAGCCTGTCGGGCAGTCCTGACGTGGAGGAGT
GTGCTCCCAACACTGGACAG

S

GCCACCTGTGCCTGCCTCCCTCGGAGCCCTGGGACCAGACCCTGGGAGTGGTCAACTTCCCCAGAAAGGCCAGCCGCAAG
CCCCCAGGGAGGAGAGCTC

Celera SNPID:hCV27504565

公開SNPID:rs3219489

SNP染色体部位:45570092

転写物配列中のSNP配列番号47

SNP部位転写物: 1077

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,83|G,33)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号127, 位置310, (Q,CAG) (H,CAC)

遺伝子番号: 37

遺伝子シンボルMUTYH - 4595

遺伝子名:mutYホモログ(E. coli)

公開転写物受託番号:NM_001048174

公開タンパク質受託番号: NP_001041639

染色体: 1

OMIM番号: 604933

OMIM情報: 多発性結腸直腸腺腫,608456 (3)

転写物配列 (配列番号48):

タンパク質配列 (配列番号128):

SNP情報

10

20

30

40

50

コンテキスト (配列番号220):

GTGCCGGGCACGCCAGAGAGTGGAGCAGGAACAGCTCTTAGCCTCAGGGAGCCTGTCGGGCAGTCCTGACGTGGAGGAGT
GTGCTCCCAACACTGGACAG

S

GCCACCTGTGCCTGCCTCCCTCGGAGCCCTGGGACCAGACCCTGGGAGTGGTCAACTTCCCCAGAAAGGCCAGCCGCAAG
CCCCCAGGGAGGAGAGCTC

Celera SNPID:hCV27504565

公開SNPID:rs3219489

SNP染色体部位:45570092

10

転写物配列中のSNP配列番号48

SNP部位転写物: 996

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,83|G,33)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号128, 位置310, (Q,CAG) (H,CAC)

遺伝子番号: 37

遺伝子シンボルMUTYH - 4595

遺伝子名:mutYホモログ(E. coli)

20

公開転写物受託番号:NM_012222

公開タンパク質受託番号: NP_036354

染色体: 1

OMIM番号: 604933

OMIM情報: 多発性結腸直腸腺腫,608456 (3)

転写物配列 (配列番号49):

タンパク質配列 (配列番号129):

30

SNP情報

コンテキスト (配列番号221):

GTGCCGGGCACGCCAGAGAGTGGAGCAGGAACAGCTCTTAGCCTCAGGGAGCCTGTCGGGCAGTCCTGACGTGGAGGAGT
GTGCTCCCAACACTGGACAG

S

GCCACCTGTGCCTGCCTCCCTCGGAGCCCTGGGACCAGACCCTGGGAGTGGTCAACTTCCCCAGAAAGGCCAGCCGCAAG
CCCCCAGGGAGGAGAGCTC

Celera SNPID:hCV27504565

公開SNPID:rs3219489

40

SNP染色体部位:45570092

転写物配列中のSNP配列番号49

SNP部位転写物: 1222

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,83|G,33)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号129, 位置335, (Q,CAG) (H,CAC)

遺伝子番号: 38

遺伝子シンボルNEU3 - 10825

50

遺伝子名: シアリダーゼ3(膜シアリダーゼ)
公開転写物受託番号: NM_006656
公開タンパク質受託番号: NP_006647
染色体: 11
OMIM番号: 604617
OMIM情報:

転写物配列 (配列番号50):

タンパク質配列 (配列番号130):

10

SNP情報

コンテキスト (配列番号222):

GTTCCGGCAGGAAGATGACAGAGGGATTACCTACCGGATCCCAGCCCTGCTCTACATACCCCCACCCACACCTTCCTGG
CCTTTGCAGAGAAGCGTTCT

Y

CGAGGAGAGATGAGGATGCTCTCCACCTGGTGCTGAGGCGAGGGTTGAGGATTGGGCAGTTGGTACAGTGGGGGCCCTG
AAGCCACTGATGGAAGCCAC

Celera SNPID: hCV1053082

20

公開SNPID: rs544115

SNP染色体部位: 74383344

転写物配列中のSNP配列番号50

SNP部位転写物: 394

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 28 | T, 10) アフリカ系アメリカ人 (C, 22 | T, 16) 全体 (C, 50 | T, 26)

SNP型: サイレント変異

タンパク質コーディング: 配列番号130, 位置79, (S, TCT) (S, TCC)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val; HGBASE

30

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 27 | C, 93)

SNP型: サイレント変異

タンパク質コーディング: 配列番号130, 位置79, (S, TCT) (S, TCC)

遺伝子番号: 39

遺伝子シンボルNPY2R - 4887

遺伝子名: 神経ペプチドYレセプターY2

公開転写物受託番号: NM_000910

公開タンパク質受託番号: NP_000901

染色体: 4

40

OMIM番号: 162642

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号51):

タンパク質配列 (配列番号131):

SNP情報

コンテキスト (配列番号223):

50

GCTGCCTCTCCATGCCTTCCAGCTTGCCGTTGACATTGACAGCCAGGTCCTGGACCTGAAGGAGTACAAACTCATCTTCA
CAGTGTTCACATTATCGCC

Y

TGTGCTCCACTTTTGGCAATCCCCCTTCTCTATGGCTGGATGAACAGCAACTACAGAAAGGCTTTCCTCTCGGCCTTCCGC
TGTGAGCAGCGGTTGGATGC

Celera SNPID:hCV25473186

公開SNPID:rs2880415

SNP染色体部位:156355477

転写物配列中のSNP配列番号51

SNP部位転写物: 1438

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,52|T,68)

SNP型: サイレント変異

タンパク質コーディング: 配列番号131, 位置312, (F,TTC) (F,TTT)

10

遺伝子番号: 40

遺伝子シンボルOR5K3 - 403277

遺伝子名: 嗅覚 レセプター, ファミリー5, サブファミリーK, メンバー3

公開転写物受託番号:NM_001005516

公開タンパク質受託番号: NP_001005516

染色体: 3

OMIM番号:

OMIM情報:

20

転写物配列 (配列番号52):

タンパク質配列 (配列番号132):

SNP情報

30

コンテキスト (配列番号224):

AGTTCATCCTCACAGGATTTACATATCATCCAAAGCTGAAGACTGTTCTGTTTGTGGTGTTCCTTTGCCATCTATCTGATC
ACCATGGTGGGGAACATTGG

R

TTGGTGGCATTGATTTATATAGAGCAACGTCCTTCACACACCAATGTACATATTTTTAGGCAACCTAGTTCTGATGGATTC
CTGCTGTTCCCTCTGCTATTA

Celera SNPID:hCV362323

公開SNPID:rs13068323

SNP染色体部位:99592330

転写物配列中のSNP配列番号52

SNP部位転写物: 132

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,101|A,19)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号132, 位置44, (G,GGT) (D,GAT)

40

遺伝子番号: 41

遺伝子シンボルOR5K4 - 403278

遺伝子名: 嗅覚 レセプター, ファミリー5, サブファミリーK, メンバー4

50

公開転写物受託番号:NM_001005517
公開タンパク質受託番号: NP_001005517
染色体: 3
OMIM番号:
OMIM情報:

転写物配列 (配列番号53):

タンパク質配列 (配列番号133):

SNP情報

コンテキスト (配列番号225):

AAAATTCACCACTTTTCTGTGATATTCCTCCACTGTATAGACTCTCCTGTACAGATCCTTCTATTAATGAACTAATGAT
ATATATCTTTTCAATACCAA

R

TCAAATCTTTACCATTGCTACTGTCTTGATCTCTTATCTCTGCATCCTTTTGACTGTTTTCAAAATGAAATCCAAGGAGG
GAAGAGGTAAAGCATTTTCT

Celera SNPID:hCV7917138

公開SNPID:rs9822460

SNP染色体部位:99556003

転写物配列中のSNP配列番号53

SNP部位転写物: 617

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,88|G,26)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号133, 位置206, (I,ATT) (V,GTT)

遺伝子番号: 42

遺伝子シンボルSDCBP2 - 27111

遺伝子名: シンデカン結合タンパク質(シンテニン)2

公開転写物受託番号:NM_015685

公開タンパク質受託番号: NP_056500

染色体: 20

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号54):

タンパク質配列 (配列番号134):

SNP情報

コンテキスト (配列番号226):

CAGCGGACTGTCACCATGCACAAGGACAGCATGGGCCACGTCGGCTTCGTGATCAAGAAGGGGAAGATTGTCTCTCTGGT
CAAAGGGAGTTCTGCGGCCC

Y

CAACGGGCTCCTCACCAACCACTACGTGTGTGAGGTGGACGGGCAGAATGTTATCGGGCTGAAGGACAAAAAGATCATGG
AGATTCTGGCCACGGCTGGG

Celera SNPID:hCV1619596

公開SNPID:rs1048621

10

20

30

40

50

SNP染色体部位:1241046

転写物配列中のSNP配列番号54

SNP部位転写物: 604

SNP供給源: CDX;dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,86|T,32)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号134, 位置138, (R,CGC) (C,TGC)

遺伝子番号: 42

遺伝子シンボルSDCBP2 - 27111

遺伝子名: シンデカン結合タンパク質(シンテニン)2

公開転写物受託番号:NM_080489

公開タンパク質受託番号: NP_536737

染色体: 20

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号55):

タンパク質配列 (配列番号135):

SNP情報

コンテキスト (配列番号227):

CAGCGGACTGTCACCATGCACAAAGGACAGCATGGGCCACGTCGGCTTCGTGATCAAGAAGGGGAAGATTGTCTCTCTGGT
CAAAGGGAGTTCTGCGGCCC

Y

CAACGGGGCTCCTCACCAACCACTACGTGTGTGAGGTGGACGGGCAGAATGTTATCGGGCTGAAGGACAAAAAGATCATGG
AGATTCTGGCCACGGCTGGG

Celera SNPID:hCV1619596

公開SNPID:rs1048621

SNP染色体部位:1241046

転写物配列中のSNP配列番号55

SNP部位転写物: 797

SNP供給源: CDX;dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,86|T,32)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号135, 位置223, (R,CGC) (C,TGC)

遺伝子番号: 43

遺伝子シンボルSERPINA9 - 327657

遺伝子名: セルピンペプチダーゼ阻害剤,clade A (α -1 抗プロ
テイナーゼ, 抗トリプシン),メンバー9

公開転写物受託番号:NM_001042518

公開タンパク質受託番号: NP_001035983

染色体: 14

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号56):

タンパク質配列 (配列番号136):

SNP情報

コンテキスト (配列番号228):

GGAAGGTTGTAGACATAATCCAAGGCCTTGACCTTCTGACGGCCATGGTTCTGGTGAACCACATTTTCTTTAAAGCCAAG
TGGGAGAAGCCCTTTCACCC

Y

GAATATACAAGAAAGAACTTCCCATTCCTGGTGGGCGAGCAGGTCACCTGTGCATGTCCCATGATGCACCAGAAAGAGCA 10
GTTTCGCTTTTGGGGTGGATA

Celera SNPID:hCV25924894

公開SNPID:rs17090921

SNP染色体部位:94003448

転写物配列中のSNP配列番号56

SNP部位転写物: 569

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,4|C,12) アフリカ系アメリカ人 (T,4|C,28)

全体 (T,8|C,40)

SNP型: ミスセンス変異

20

タンパク質コーディング: 配列番号136, 位置136, (P,CCT) (L,CTT)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,85|T,31)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号136, 位置136, (P,CCT) (L,CTT)

コンテキスト (配列番号229):

CACTCCAGAAAAGGTGGATAGAGGTGTTTCATCCCCAGATTTTCCATTTCTGCCTCCTACAATCTGGAAACCATCCTCCCG
AAGATGGGCATCCAAAATGT

Y

TTTGACAAAAATGCTGATTTTCTGGAATTGCAAAGAGAGACTCCCTGCAGGTTTCTAAAGCAACCCACAAGGCTGTGCT 30
GGATGTCAGTGAAGAGGGCA

Celera SNPID:hCV25925481

公開SNPID:rs11628722

SNP染色体部位:94000858

転写物配列中のSNP配列番号56

SNP部位転写物: 905

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,7|C,33) アフリカ系アメリカ人 (T,18|C,18)

全体 (T,25|C,51)

40

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号136, 位置248, (V,GTC) (A,GCC)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; CDX_Heart

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,18|C,102)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号136, 位置248, (V,GTC) (A,GCC)

遺伝子番号: 43

遺伝子シンボルSERPINA9 - 327657

遺伝子名: セルピンペプチダーゼ阻害剤,clade A ($\alpha-1$ 抗プロ

50

テイナーゼ, 抗トリプシン), メンバー9
公開転写物受託番号: NM_175739
公開タンパク質受託番号: NP_783866
染色体: 14
OMIM番号:
OMIM情報:

転写物配列 (配列番号57):

タンパク質配列 (配列番号137):

10

SNP情報

コンテキスト (配列番号230):

GGAAGGTTGTAGACATAATCCAAGGCCTTGACCTTCTGACGGCCATGGTTCTGGTGAACCACATTTTCTTTAAAGCCAAG
TGGGAGAAGCCCTTTCACCC

Y

GAATATACAAGAAAGAACTTCCCATTCCTGGTGGGCGAGCAGGTCACCTGTGCATGTCCCCATGATGCACCAGAAAGAGCA
GTTTCGCTTTTGGGGTGGATA

Celera SNPID: hCV25924894

20

公開SNPID: rs17090921

SNP染色体部位: 94003448

転写物配列中のSNP配列番号57

SNP部位転写物: 869

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 4 | C, 12) アフリカ系アメリカ人 (T, 4 | C, 28)

全体 (T, 8 | C, 40)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号137, 位置236, (P, CCT) (L, CTT)

SNP供給源: dbSNP; HapMap

30

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 85 | T, 31)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号137, 位置236, (P, CCT) (L, CTT)

コンテキスト (配列番号231):

CACTCCAGAAAAGGTGGATAGAGGTGTTTCATCCCCAGATTTTCCATTTCTGCCTCCTACAATCTGGAAACCATCCTCCCG
AAGATGGGCATCCAAAATGT

Y

TTTGACAAAAATGCTGATTTTCTGGAATTGCAAAGAGAGACTCCCTGCAGGTTTCTAAAGCAACCCACAAGGCTGTGCT
GGATGTCAGTGAAGAGGGCA

40

Celera SNPID: hCV25925481

公開SNPID: rs11628722

SNP染色体部位: 94000858

転写物配列中のSNP配列番号57

SNP部位転写物: 1205

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 7 | C, 33) アフリカ系アメリカ人 (T, 18 | C, 18)

全体 (T, 25 | C, 51)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号137, 位置348, (V, GTC) (A, GCC)

50

SNP供給源: dbSNP;HapMap; CDX_Heart

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,18|C,102)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号137, 位置348, (V,GTC) (A,GCC)

遺伝子番号: 44

遺伝子シンボルSFTPG - 389376

遺伝子名: 表面結合タンパク質G

公開転写物受託番号:NM_205854

公開タンパク質受託番号: NP_995326

10

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号58):

タンパク質配列 (配列番号138):

SNP情報

20

コンテキスト (配列番号232):

ATCTCAACACCATGTTGTCTGCAACACATGACAGCCATTGAAGCCTGTGTCCTTCTTGGCCCGGGCTTTTGGGCCGGGGA
TGCAGGAGGCAGGCCCCGAC

Y

CTGTCTTTTCAGCAGGCCCCCACCTCCTGAGCGGCAATAAAATAAAATTCGGTATGCTGAATTCAATAAAAAAAAAA

Celera SNPID:hCV27452792

公開SNPID:rs3095153

SNP染色体部位:31007174

転写物配列中のSNP配列番号58

SNP部位転写物: 386

30

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,99|T,21)

SNP型: UTR3

遺伝子番号: 45

遺伝子シンボルSLC22A15 - 55356

遺伝子名: 溶質キャリアファミリー22(有機カチオン輸送体), メンバー15

公開転写物受託番号:hCT2278529

公開タンパク質受託番号: hCP1882416

40

染色体: 1

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号59):

タンパク質配列 (配列番号139):

SNP情報

50

コンテキスト (配列番号233):

ATTTCTGTGCCTAGGAGGACTGGCTTGTCTTATTGTAATGTTTCTTCCAGAAAAGAAAGACACAGGTGTGTTTGCAGTGG
TGAACAGCCATTCCTTGTCC

Y

TGCTGGGGAAGCTGACCATCAGTGCTGCCTTTAACATTGTTTATATCTACACCTCTGAGCTTTACCCTACAGTCATCAGG
AATGTTGGGCTTGGAACTTG

Celera SNPID:hCV27494483

公開SNPID:rs3748743

SNP染色体部位:116406946

転写物配列中のSNP配列番号59

SNP部位転写物: 1343

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,34|T,2) アフリカ系アメリカ人 (C,24|T,4)

全体(C,58|T,6)

SNP型: ESS

タンパク質コーディング: 配列番号139, 位置None

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,112|T,8)

SNP型: ESS

タンパク質コーディング: 配列番号139, 位置None

コンテキスト (配列番号234):

GGGCATGATGAATGGAGGGATGTCGCTGGTGGCCTTTGTCTTGCTTAATGAATGTGTGGGCACCGCCTACTGGGCACTTG
CAGGATCGATTGGCGGCCTC

S

TCTTTGCAGTTGGCATTGCCCAATATGCCCTGTTAGGATACTTCATCCGCTCCTGGAGGACCCTAGCCATTCTGGTTAAC
CTGCAGGGAACGGTGGTCTT

Celera SNPID:hCV25763709

公開SNPID:rs2488429

SNP染色体部位:116371053

転写物配列中のSNP配列番号59

SNP部位転写物: 746

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.7)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,36|G,2) アフリカ系アメリカ人 (C,35|G,3)

全体(C,71|G,5)

SNP型: ESE

タンパク質コーディング: 配列番号139, 位置None

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,8|C,112)

SNP型: ESE

タンパク質コーディング: 配列番号139, 位置None

遺伝子番号: 46

遺伝子シンボルSLC39A7 - 7922

遺伝子名: 溶質キャリアファミリー39(亜鉛輸送体),メンバー7

公開転写物受託番号:NM_001077516

公開タンパク質受託番号: NP_001070984

染色体: 6

OMIM番号: 601416

10

20

30

40

50

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号60):

タンパク質配列 (配列番号140):

SNP情報

コンテキスト (配列番号235):

GGCCATAGCCATGGCTACTCCCATGAGAGCCTCTACCACAGAGGACATGGACATGACCATGAGCATAGCCATGGAGGCTA 10
TGGGGAGTCTGGGGCTCCAG

S

CATCAAGCAGGACCTGGATGCTGTCACTCTCTGGGCTTATGCACTGGGGGCCACAGTGCTGATCTCAGCAGCTCCATTTT
TTGTCCTCTTCCTTATCCCC

Celera SNPID:hCV25651109

公開SNPID:rs35690712

SNP染色体部位:33277370

転写物配列中のSNP配列番号60

SNP部位転写物: 488

SNP供給源: Applera 20

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,2|G,38) アフリカ系アメリカ人 (C,0|G,32)

全体 (C,2|G,70)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号140, 位置124, (G,GGC) (R,CGC)

SNP供給源: dbSNP;CDX_Heart

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,4|G,116)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号140, 位置124, (G,GGC) (R,CGC)

遺伝子番号: 46 30

遺伝子シンボルSLC39A7 - 7922

遺伝子名: 溶質キャリアファミリー39(亜鉛輸送体),メンバー7

公開転写物受託番号:NM_006979

公開タンパク質受託番号: NP_008910

染色体: 6

OMIM番号: 601416

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号61):

タンパク質配列 (配列番号141): 40

SNP情報

コンテキスト (配列番号236):

GGCCATAGCCATGGCTACTCCCATGAGAGCCTCTACCACAGAGGACATGGACATGACCATGAGCATAGCCATGGAGGCTA
TGGGGAGTCTGGGGCTCCAG

S

CATCAAGCAGGACCTGGATGCTGTCACTCTCTGGGCTTATGCACTGGGGGCCACAGTGCTGATCTCAGCAGCTCCATTTT
TTGTCCTCTTCCTTATCCCC

Celera SNPID:hCV25651109

50

公開SNPID:rs35690712
SNP染色体部位:33277370
転写物配列中のSNP配列番号61
SNP部位転写物: 791
SNP供給源: Applera
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,2|G,38) アフリカ系アメリカ人 (C,0|G,32)
全体(C,2|G,70)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コーディング: 配列番号141, 位置124, (G,GGC) (R,CGC)
SNP供給源: dbSNP;CDX_Heart
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,4|G,116)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コーディング: 配列番号141, 位置124, (G,GGC) (R,CGC)

10

遺伝子番号: 47
遺伝子シンボルSPHK1 - 8877
遺伝子名: スフィンゴシンキナーゼ1
公開転写物受託番号:NM_021972
公開タンパク質受託番号: NP_068807
染色体: 17
OMIM番号: 603730
OMIM情報:

20

転写物配列 (配列番号62):

タンパク質配列 (配列番号142):

SNP情報

コンテキスト (配列番号237):
GCCCAAGGATGGGAAAGGTGTGTTTGCAGTGGATGGGGAATTGATGGTTAGCGAGGCCGTGCAGGGCCAGGTGCACCCAA
ACTACTTCTGGATGGTCAGC
Y
GTTGCGTGGAGCCCCCGCCCAGCTGGAAGCCCCAGCAGATGCCACCGCCAGAAGAGCCCTTATGACCCCTGGGCCGCGCT
GTGCCTTAGTGTCTACTTGC
Celera SNPID:hCV540056
公開SNPID:rs346802
SNP染色体部位:71895196
転写物配列中のSNP配列番号62
SNP部位転写物: 1512
SNP供給源: dbSNP;HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,115|T,5)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コーディング: 配列番号142, 位置377, (S,AGC) (S,AGT)

30

40

コンテキスト (配列番号238):
CCAACTACTTCTGGATGGTCAGCGTTGCGTGGAGCCCCCGCCCAGCTGGAAGCCCCAGCAGATGCCACCGCCAGAAGA
GCCCTTATGACCCCTGGGCC
R
CGCTGTGCCTTAGTGTCTACTTGCAGGACCCCTTCCTCCTTCCCTAGGGCTGCAGAGCCTGTCCACAGCTCCTGTGGGGGT

50

GGAGGAGACTCCTCTGGAGA
Celera SNPID:hCV540057
公開SNPID:rs346801
SNP染色体部位:71895273
転写物配列中のSNP配列番号62
SNP部位転写物: 1588
関連した照会SNP:hCV540056 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,111|A,5)
SNP型: UTR3

10

遺伝子番号: 47
遺伝子シンボルSPHK1 - 8877
遺伝子名: スフィンゴシンキナーゼ1
公開転写物受託番号:NM_182965
公開タンパク質受託番号: NP_892010
染色体: 17
OMIM番号: 603730
OMIM情報:

20

転写物配列 (配列番号63):

タンパク質配列 (配列番号143):

SNP情報

コンテキスト (配列番号239):

GCCCAAGGATGGGAAAGGTGTGTTTGCAGTGGATGGGGAATTGATGGTTAGCGAGGCCGTGCAGGGCCAGGTGCACCCAA
ACTACTTCTGGATGGTCAGC

Y

30

GTTGCGTGGAGCCCCCGCCCAGCTGGAAGCCCCAGCAGATGCCACCGCCAGAAGAGCCCTTATGACCCCTGGGCCGCGCT
GTGCCTTAGTGTCTACTTGC

Celera SNPID:hCV540056

公開SNPID: rs346802

SNP染色体部位:71895196

転写物配列中のSNP配列番号63

SNP部位転写物: 1804

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,115|T,5)

SNP型: サイレント変異

40

タンパク質コーディング: 配列番号143, 位置449, (S,AGC) (S,AGT)

コンテキスト (配列番号240):

CCAAACTACTTCTGGATGGTCAGCGTTGCGTGGAGCCCCCGCCCAGCTGGAAGCCCCAGCAGATGCCACCGCCAGAAGA
GCCCTTATGACCCCTGGGCC

R

CGCTGTGCCTTAGTGTCTACTTGCAGGACCCTTCCTCCTTCCCTAGGGCTGCAGGGCCTGTCCACAGCTCCTGTGGGGGT
GGAGGAGACTCCTCTGGAGA

Celera SNPID:hCV540057

公開SNPID:rs346801

50

SNP染色体部位: 71895273
転写物配列中のSNP配列番号63
SNP部位転写物: 1880
関連した照会SNP:hCV540056 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,111|A,5)
SNP型: UTR3

遺伝子番号: 48
遺伝子シンボルTCF19 - 6941
遺伝子名: 転写因子19(SC1)
公開転写物受託番号:NM_001077511
公開タンパク質受託番号: NP_001070979
染色体: 6
OMIM番号: 600912
OMIM情報:

10

転写物配列 (配列番号64):

タンパク質配列 (配列番号144):

20

SNP情報

コンテキスト (配列番号241):
CACAGCAGCCAAGGTACTTTTGGTCAATAATGTCCGACTCCCAAGAGGTCACAGGCTGGAATTGAGTGATGGAGACCTCCT
GACCTTTGGCCCTGAAGGGC
Y

CCCAGGAACCAGCCCCTCGGAGTTCTACTTCATGTTCCAACAAGTACGAGTCAAGCCTCAGGACTTTGCTGCCATTACCA
TCCCACGGTCTAGGGGAGAA

Celera SNPID:hCV25606044

30

公開SNPID:rs7750641

SNP染色体部位:31237289

転写物配列中のSNP配列番号64

SNP部位転写物: 850

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種(C,33|T,5) アフリカ系アメリカ人 (C,38|T,0)

全体(C,71|T,5)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号144, 位置109, (P,CCC) (S,TCC)

40

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,101|T,19)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号144, 位置109, (P,CCC) (S,TCC)

遺伝子番号: 48

遺伝子シンボルTCF19 - 6941

遺伝子名: 転写因子19(SC1)

公開転写物受託番号:NM_007109

公開タンパク質受託番号: NP_009040

50

染色体: 6
OMIM番号: 600912
OMIM情報:

転写物配列 (配列番号65):

タンパク質配列 (配列番号145):

SNP情報

10

コンテキスト (配列番号242):

CACAGCAGCCAAGGTACTTTGGTCAATAATGTCCGACTCCCAAGAGGTCACAGGCTGGAATTGAGTGATGGAGACCTCCT
GACCTTTGGCCCTGAAGGGC

Y

CCCAGGAACCAGCCCCTCGGAGTTCTACTTCATGTTCCAACAAGTACGAGTCAAGCCTCAGGACTTTGCTGCCATTACCA
TCCCACGGTCTAGGGGAGAA

Celera SNPID:hCV25606044

公開SNPID:rs7750641

SNP染色体部位:31237289

転写物配列中のSNP配列番号65

20

SNP部位転写物: 1096

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,33|T,5) アフリカ系アメリカ人 (C,38|T,0)

全体(C,71|T,5)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号145, 位置109, (P,CCC) (S,TCC)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,101|T,19)

SNP型: ミスセンス変異

30

タンパク質コーディング: 配列番号145, 位置109, (P,CCC) (S,TCC)

遺伝子番号: 49

遺伝子シンボルTESK2 - 10420

遺伝子名: 精巣特異的キナーゼ2

公開転写物受託番号:NM_007170

公開タンパク質受託番号: NP_009101

染色体: 1

OMIM番号:

OMIM情報:

40

転写物配列 (配列番号66):

タンパク質配列 (配列番号146):

SNP情報

コンテキスト (配列番号243):

CTATTACCCCGGTTCTTTCCCAACCCAGGTCTGTCTCTTGCCTTTTCTTGGGGCATATAAGCTACTGAGTGGAACATGG
AGCTGATCAAGAGGCCGTAA

50

Y

GGTCATGGCTGTTTCCCAGACCTGAATATTGGGGTGCTTCTTGCCAGTATTCTAAGACATTTGAGTAATTGCTGTTTGCA
CTTACTGCATGGTCAGACCA

Celera SNP ID:hCV29681797

公開SNPID:rs9429072

SNP染色体部位:45582678

転写物配列中のSNP配列番号66

SNP部位転写物: 2540

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,86|C,34)

SNP型: UTR3

10

遺伝子番号: 50

遺伝子シンボルTUBB - 203068

遺伝子名: チューブリン, β

公開転写物受託番号:NM_178014

公開タンパク質受託番号: NP_821133

染色体: 6

OMIM番号: 191130

OMIM情報:

20

転写物配列 (配列番号67):

タンパク質配列 (配列番号147):

SNP情報

コンテキスト (配列番号244):

GGGGAAAGAGACCAGCCTTGCTCCCTAAGCCTCCAGAAACGCTTCTTAATCCCCACCTTTTCTTACTCCCAAAAAAGAA
TGAACACCCCTGACTCTGGA

30

R

TGGTGTATACTGCCACATCAGTGTTTGAGTCAGTCCCCAGAGGAGAGGGGAACCCCTCCTCCATCTTTTTTGCAACATCTC
ATTTCTTCCTTTTGCTGTTG

Celera SNP ID:hCV26546104

公開SNPID:rs8233

SNP染色体部位:30800944

転写物配列中のSNP配列番号67

SNP部位転写物: 2253

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,97|A,23)

SNP型: UTR3

40

遺伝子番号: 51

遺伝子シンボル UMODL1- 89766

遺伝子名: ウロモジュリン-様1

公開転写物受託番号:NM_001004416

公開タンパク質受託番号: NP_001004416

染色体: 21

50

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号68):

タンパク質配列 (配列番号148):

SNP情報

コンテキスト (配列番号245):

10

GATTAATGTGACAACCTTTTCAATAAGCAGAAATAACGTAGGTACACATCACTCTTTACATTTTTCTAAGCATTTTCACA
GCCGTTTCTTCATATAATCC

R

ACCACAGTGGGAGGTGTGATTTACCCATTACACAATGAGAAACCAGAGGAGCCGATGAGTTACTTAATTGAGGTCACAGA
ATGAATTAGCAAGAAAATGG

Celera SNPID:hCV1723718

公開SNPID:rs12481805

SNP染色体部位:42435968

転写物配列中のSNP配列番号68

SNP部位転写物: 4672

20

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 80 | A, 36)

SNP型: UTR3

遺伝子番号: 51

遺伝子シンボルUMODL1 - 89766

遺伝子名: ウロモジュリン-様1

公開転写物受託番号: NM_173568

公開タンパク質受託番号: NP_775839

染色体: 21

30

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号69):

タンパク質配列 (配列番号149):

SNP情報

コンテキスト (配列番号246):

40

GATTAATGTGACAACCTTTTCAATAAGCAGAAATAACGTAGGTACACATCACTCTTTACATTTTTCTAAGCATTTTCACA
GCCGTTTCTTCATATAATCC

R

ACCACAGTGGGAGGTGTGATTTACCCATTACACAATGAGAAACCAGAGGAGCCGATGAGTTACTTAATTGAGGTCACAGA
ATGAATTAGCAAGAAAATGG

Celera SNPID:hCV1723718

公開SNPID:rs12481805

SNP染色体部位:42435968

転写物配列中のSNP配列番号69

SNP部位転写物: 5056

50

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 80 | A, 36)
SNP型: UTR3

遺伝子番号: 52
遺伝子シンボル VAMP8 - 8673
遺伝子名: 小胞結合膜タンパク質8 (endobrevin)
公開転写物受託番号: NM_003761
公開タンパク質受託番号: NP_003752
染色体: 2
OMIM番号: 603177
OMIM情報:

10

転写物配列 (配列番号70):

タンパク質配列 (配列番号150):

SNP情報

コンテキスト (配列番号247):
CTCTTTGCCACTGGTGCCTTCTCTTAAGTAACAGGGAACCTCTCCACCTGCCCTTCTCTTCAGGGACAACCCCTCCATAA
ATGTGTGCCAAGAGGGTCTC

20

Y

TTTCCTGTCTTCCTCTACAGAGAATGCTGCTCGGTCCTCCTACCCCTCTTCCCGAGGCCCTGCTGCCATGTTGTATGCCC
CAGAAAGGTACCTTGGTCCCC

Celera SNP ID: hCV2091644

公開SNPID: rs1010

SNP染色体部位: 85662493

転写物配列中のSNP配列番号70

SNP部位転写物: 499

30

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 16 | T, 18) アフリカ系アメリカ人 (C, 12 | T, 14) 全体 (C, 28 | T, 32)

SNP型: UTR3

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; CDX_Stroke; CDX_Heart

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 61 | C, 59)

SNP型: UTR3

遺伝子番号: 53

遺伝子シンボル WDR31 - 114987

40

遺伝子名: WD 反復ドメイン31

公開転写物受託番号: NM_001006615

公開タンパク質受託番号: NP_001006616

染色体: 9

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号71):

タンパク質配列 (配列番号151):

50

SNP情報

コンテキスト (配列番号248):

CTTATAAATACGGACAGTTGTGGCCTATAATTGGAAAACTGGAAATGTGGTGAAAAGGTTCAAAGGACATGAACATGAGA
TCACCAAGGTAGCCTGTATT

Y

CCAAATCCAGCCAGTTCTTCAGTGCCTCTCGTGACAGGATGGTCATGATGTGGGACTTGCACGGTTCCTCACAACCAAGG
CAGCAATTGTGTGGCCATGC

Celera SNP ID:hCV25609987

10

公開SNPID:rs10817479

SNP染色体部位:115125244

転写物配列中のSNP配列番号71

SNP部位転写物: 456

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,2|C,36) アフリカ系アメリカ人 (T,1|C,35)

全体(T,3|C,71)

SNP型: UTR5

SNP供給源: dbSNP;HapMap

20

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,111|T,9)

SNP型: UTR5

遺伝子番号: 53

遺伝子シンボルWDR31 - 114987

遺伝子名: WD 反復ドメイン31

公開転写物受託番号:NM_001012361

公開タンパク質受託番号: NP_001012361

染色体: 9

OMIM番号:

OMIM情報:

30

転写物配列 (配列番号72):

タンパク質配列 (配列番号152):

SNP情報

コンテキスト (配列番号249):

GGGAAAGATAAGACAGTTGTGGCCTATAATTGGAAAACTGGAAATGTGGTGAAAAGGTTCAAAGGACATGAACATGAGAT
CACCAAGGTAGCCTGTATTC

Y

40

CAAATCCAGCCAGTTCTTCAGTGCCTCTCGTGACAGGATGGTCATGATGTGGGACTTGCACGGTTCCTCACAACCAAGGC
AGCAATTGTGTGGCCATGCC

Celera SNP ID:hCV25609987

公開SNPID:rs10817479

SNP染色体部位:115125244

転写物配列中のSNP配列番号72

SNP部位転写物: 590

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,2|C,36) アフリカ系アメリカ人 (T,1|C,35)

全体(T,3|C,71)

50

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号152, 位置113, (P,CCC) (S,TCC)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,111|T,9)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号152, 位置113, (P,CCC) (S,TCC)

遺伝子番号: 53

遺伝子シンボルWDR31 - 114987

遺伝子名: WD 反復ドメイン31

公開転写物受託番号: NM_145241

公開タンパク質受託番号: NP_660284

染色体: 9

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号73):

タンパク質配列 (配列番号153):

SNP情報

コンテキスト (配列番号250):

GGGAAAGATAAGACAGTTGTGGCCTATAATTGGAAAACTGGAAATGTGGTGAAAAAGGTTCAAAGGACATGAACATGAGAT
CACCAAGGTAGCCTGTATTC

Y

CAAATCCAGCCAGTTCTTCAGTGCCTCTCGTGACAGGATGGTCATGATGTGGGACTTGACACGGTTCCTCACAACCAAGGC
AGCAATTGTGTGGCCATGCC

Celera SNPID:hCV25609987

公開SNPID:rs10817479

SNP染色体部位:115125244

転写物配列中のSNP配列番号73

SNP部位転写物: 587

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,2|C,36) アフリカ系アメリカ人 (T,1|C,35)

全体(T,3|C,71)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号153, 位置112, (P,CCC) (S,TCC)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,111|T,9)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号153, 位置112, (P,CCC) (S,TCC)

遺伝子番号: 54

遺伝子シンボルWDR78 - 79819

遺伝子名: WD 反復ドメイン78

公開転写物受託番号: NM_024763

公開タンパク質受託番号: NP_079039

染色体: 1

OMIM番号:

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号74):

タンパク質配列 (配列番号154):

SNP情報

コンテキスト (配列番号251):

CATGACGCCCCGCAAACATTCCGGAGCCTCGGCCCCGAGCCGCTAACGCAGGAGCTTGGGGGTACAGGGACTTCAGAGGCG 10
GCCAAAAAAGGGGTGGTGG

S

CCACTCCCCAGCTGGTCGCCACCATGCCAGTCTCTCCGGCAGGCAGTCACAAGCAGCAGAACTTCGGGTTGAACAATGCC
ACACAACCAAAGAAGTCTAT

Celera SNPID:hCV11288054

公開SNPID:rs3008858

SNP染色体部位:67163004

転写物配列中のSNP配列番号74

SNP部位転写物: 156

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7) 20

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,29|C,5) アフリカ系アメリカ人 (G,21|C,7)

全体(G,50|C,12)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号154, 位置33,(W,TGG) (C,TGC)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,32|C,6) アフリカ系アメリカ人 (G,25|C,11)

全体(G,57|C,17)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号154, 位置33,(W,TGG) (C,TGC) 30

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,33|G,87)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号154, 位置33,(W,TGG) (C,TGC)

コンテキスト (配列番号252):

GTGCCGCCAGCCAACCGCGCGGCCGCTTGTGTGAGCCAGGGCTCCACCGTCGCCATGACGCCCCGCAAACATTCCGGAGCC
TCGGCCCCGAGCCGCTAACGC

S

GGAGCTTGGGGGTACAGGGACTTCAGAGGCGGCCAAAAAAGGGGTGGTGGACCACTCCCCAGCTGGTCGCCACCATGCC
AGTCTCTCCGGCAGGCAGTC 40

Celera SNPID:hCV11288055

公開SNPID:rs1886686

SNP染色体部位:67163056

転写物配列中のSNP配列番号74

SNP部位転写物: 104

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,6|C,30) アフリカ系アメリカ人 (G,9|C,21)

全体(G,15|C,51)

SNP型: ミスセンス変異 50

タンパク質コーディング: 配列番号154, 位置16, (A,GCA) (G,GGA)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,7|C,33) アフリカ系アメリカ人 (G,10|C,22)

全体 (G,17|C,55)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号154, 位置16, (A,GCA) (G,GGA)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,24|C,76)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号154, 位置16, (A,GCA) (G,GGA)

10

遺伝子番号: 54

遺伝子シンボルWDR78 - 79819

遺伝子名: WD 反復ドメイン78

公開転写物受託番号: NM_207014

公開タンパク質受託番号: NP_996897

染色体: 1

OMIM番号:

OMIM情報:

20

転写物配列 (配列番号75):

タンパク質配列 (配列番号155):

SNP情報

コンテキスト (配列番号253):

CATGACGCCCCGGCAAACATTCCGGAGCCTCGGCCCCGAGCCGCTAACGCAGGAGCTTGGGGGTACAGGGACTTCAGAGGCG
GCCAAAAAAGGGGTGGTGG

S

CCACTCCCCAGCTGGTCGCCACCATGCCAGTCTCTCCGGCAGGCAGTCACAAGCAGCAGAACTTCGGGTTGAACAATGCC
ACACAACCAAAGAAGTCTAT

Celera SNPID: hCV11288054

公開SNPID: rs3008858

SNP染色体部位: 67163004

転写物配列中のSNP配列番号75

SNP部位転写物: 156

関連した照会SNP: hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,29|C,5) アフリカ系アメリカ人 (G,21|C,7)

全体 (G,50|C,12)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号155, 位置33, (W,TGG) (C,TGC)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,32|C,6) アフリカ系アメリカ人 (G,25|C,11)

全体 (G,57|C,17)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号155, 位置33, (W,TGG) (C,TGC)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,33|G,87)

50

30

40

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号155, 位置33, (W,TGG) (C,TGC)

コンテキスト (配列番号254):

GTGCCCGCCAGCCAACCGCGCGGCCGCTTGTGTGAGCCAGGGCTCCACCGTCGCCATGACGCCCCGGCAAACATTCCGGAGCC
TCGGCCCGAGCCGCTAACGC

S

GGAGCTTGGGGGTACAGGGACTTCAGAGGCGGCCAAAAAAGGGGTGGTGGACCACTCCCCAGCTGGTCGCCACCATGCC
AGTCTCTCCGGCAGGCAGTC

Celera SNPID:hCV11288055

10

公開SNPID:rs1886686

SNP染色体部位:67163056

転写物配列中のSNP配列番号75

SNP部位転写物: 104

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,6|C,30) アフリカ系アメリカ人 (G,9|C,21)

全体 (G,15|C,51)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号155, 位置16, (A,GCA) (G,GGA)

20

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,7|C,33) アフリカ系アメリカ人 (G,10|C,22)

全体 (G,17|C,55)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号155, 位置16, (A,GCA) (G,GGA)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,24|C,76)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号155, 位置16, (A,GCA) (G,GGA)

30

遺伝子番号: 55

遺伝子シンボルZNF132 - 7691

遺伝子名: ジンクフィンガータンパク質132

公開転写物受託番号:NM_003433

公開タンパク質受託番号: NP_003424

染色体: 19

OMIM番号: 604074

OMIM情報:

転写物配列 (配列番号76):

40

タンパク質配列 (配列番号156):

SNP情報

コンテキスト (配列番号255):

TTAGATGGTACAAGGACAGGGACGCACTTATGAAGAGCTCTAAAGTCCACCTGTCAGAGAACCCCTTCACTTGCAGGGAA
GGTGGGAAGGTCATCCTGGG

R

AGCTGTGACCTCCTCCAGCTTCAAGCTGTTGACAGTGGGCAGAAGCCATATTCCAATCTTGGGCAGCTTCCAGAAGTCTG

50

TACCACACAGAAACTCTTCG
Celera SNPID:hCV1116793
公開SNPID:rs1122955
SNP染色体部位:63638015
転写物配列中のSNP配列番号76
SNP部位転写物: 1010
SNP供給源: Applera
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,31|A,3) アフリカ系アメリカ人 (G,29|A,1)
全体(G,60|A,4)
SNP型: ミスセンス変異 10
タンパク質コーディング: 配列番号156, 位置203, (G,GGC) (D,GAC)
SNP供給源: Applera
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,32|A,8) アフリカ系アメリカ人 (G,33|A,5)
全体(G,65|A,13)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コーディング: 配列番号156, 位置203, (G,GGC) (D,GAC)
SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,97|A,23)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コーディング: 配列番号156, 位置203, (G,GGC) (D,GAC) 20

遺伝子番号: 56
遺伝子シンボルhCG2023022 -
遺伝子名:
公開転写物受託番号:hCT2319904
公開タンパク質受託番号: hCP1786847
染色体: 3
OMIM番号:
OMIM情報: 30

転写物配列 (配列番号77):

タンパク質配列 (配列番号157):
SNP情報

コンテキスト (配列番号256):
AAGACTGTTCTGTTTGTGGTGTTCCTTTGCCATCTATCTGATCACCATGGTGGGGAACATTGA
R
TTGGTGGCATTTGATTTATATAGAGCAACGTCTTCACACACCAATGTACATATTTTTAGGCAACCTAGTTCTGATGGATTC
CTGCTGTTCCCTCTGCTATTA 40

Celera SNPID:hCV362323
公開SNPID:rs13068323
SNP染色体部位:99592330
転写物配列中のSNP配列番号77
SNP部位転写物: 63
関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.6)
SNP供給源: Celera;HapMap;dbSNP
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コーディング: 配列番号157, 位置6, (D,GAT) (G,GGT) 50

遺伝子番号: 57
遺伝子シンボルhCG2038204 -
遺伝子名:
公開転写物受託番号:hCT2342630
公開タンパク質受託番号: hCP1908643
染色体: 7
OMIM番号:
OMIM情報:

転写物配列 (配列番号78):

10

タンパク質配列 (配列番号158):

SNP情報

コンテキスト (配列番号257):

CCTCTCTCCATAAAGGCCACTAGAAAAGTACTGTGATGCCAGGCTGCTCCACATCCAGGCAGCCTGGGTGACCACTGCCCT
TTATGAGAATCAGAAAAAGC

S

GTCTCCCGAGTAGTTGGAATTACAGGTGCATGCCACCATGCCTGGCTAATTTTTGTATTTTGTAGTAGAGATGGAGTTTCA
CTATGTTGGCCAGGCTGCTC

20

Celera SNPID:hCV435733

公開SNPID:rs10276935

SNP染色体部位:149775350

転写物配列中のSNP配列番号78

SNP部位転写物: 1135

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 76 | G, 44)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号158, 位置5, (A, GCT) (G, GGT)

30

遺伝子番号: 58

遺伝子シンボルhCG2038502 -

遺伝子名:

公開転写物受託番号:hCT2345644

公開タンパク質受託番号: hCP1912272

染色体: 8

OMIM番号:

OMIM情報:

40

転写物配列 (配列番号79):

タンパク質配列 (配列番号159):

SNP情報

コンテキスト (配列番号258):

ATACAAAATGATAATGAGTGAGTAACCAAAAAGCCCTCCAAAGCTTACATCCTAGAGTCCCAAAATCCCAGATGCCAGGAC
TGGGCATGGCATGTTCTTTC

R

50

TTCCTTA

Celera SNPID:hCV16167752

公開SNPID:rs2930285

SNP染色体部位: 2720609

転写物配列中のSNP配列番号79

SNP部位転写物: 852

関連した照会SNP:hCV15857769 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,31|A,83)

SNP型: UTR3

10

遺伝子番号: 59

遺伝子シンボルhCG2041082 -

遺伝子名:

公開転写物受託番号:hCT2346313

公開タンパク質受託番号: hCP1910807

染色体: 1

OMIM番号:

OMIM情報:

20

転写物配列 (配列番号80):

タンパク質配列 (配列番号160):

SNP情報

コンテキスト (配列番号259):

TTGTGAGTTTGCCAAAAAAAAAAAAAAAAAGAAGTATATTGTGTCTACCCAGCACAAACAAACGGGGGACTTGGCATTCCC
CCCCTTCTCCCGCCTCCACC

M

30

ACACTAATTTATGCATTCTTTAAAGCCAAAGGAATCAAAGTGAAATTTACACCTAGTCTGTATCAAGCATGTGCTAGGT
TAATTTAACCTTACTGCTCT

Celera SNPID:hCV11450563

公開SNPID:rs2038366

SNP染色体部位:101473486

転写物配列中のSNP配列番号80

SNP部位転写物: 635

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,22|A,16) アフリカ系アメリカ人 (C,22|A,14) 全
体 (C,44|A,30)

40

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号160, 位置142, (P,CCC) (H,CAC)

SNP供給源: dbSNP;Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,83|A,51)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コーディング: 配列番号160, 位置142, (P,CCC) (H,CAC)

表 2

遺伝子番号: 1

遺伝子シンボル:ABCA1 - 19

50

遺伝子名: ATP結合カセット, サブファミリーA(ABC1), メンバー1

染色体: 9

OMIM番号: 600046

OMIM情報: タンジアー病, 205400 (3); HDL欠損, 家族性, 604091 (3); / 脳のアミロイド
アンギオパチー, 105150 (3); {家族性高コレステロール血症における冠動脈
疾患に対する保護}, 143890 (3)

ゲノム配列 (配列番号260):

SNP情報

10

コンテキスト (配列番号436):

GTGCTTGAAGTTTCTCCAGTGAGCAAGTCTACTCACCAGGATTGGCTTCAGGATGTCCATGTTGGAACGAAGTACTCGCT
CTGCTGCAGCCAGTTTCTCC

Y

TTGGTAGGCCACAAAGCTCAGAACTTCTTGGTCACCAAGTTGAATCATCTCTTCTGATTTTGATCCATTGCACAGACTT
GTCAAATGTAAGTGGTAGCC

Celera SNPID:hCV2741051

公開SNPID:rs2230806

SNP染色体部位:106660688

ゲノム配列中のSNP:配列番号260

20

SNP部位ゲノム: 87584

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 26 | T, 14) アフリカ系アメリカ人 (C, 14 | T, 24) 全
体 (C, 40 | T, 38)

SNP型: ミスセンス変異; ESESYNONYMOUS

SNP供給源: HGMD; dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE; CDX_Heart

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 101 | T, 19)

SNP型: ミスセンス変異; ESESYNONYMOUS

コンテキスト (配列番号437):

30

GACAAAGAACACTCGCAAAGTCAGCTGGCGTGACTGGGAGTAGAACCCCCATCTCCATGGTCCCAATCCAAGCCTCTTCC
TCACACCTGCGGTTAGATTG

R

AATTTAGCTCATCTCAAACCCCTCTGGTACTCTCCTCCATCTGCCAAACATTTGTCAGTTTCACCTCCTCTGCCAGCTAC
AAAGCTCCTCAAGGGCACCT

Celera SNPID:hCV2959482

公開SNPID:rs3890182

SNP染色体部位:106687476

ゲノム配列中のSNP:配列番号260

40

SNP部位ゲノム:114372

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 109 | A, 11)

SNP型: イントロン

遺伝子番号: 2

遺伝子シンボル: ABCG2 - 9429

遺伝子名: ATP結合カセット, サブファミリーG(WHITE), メンバー2

染色体: 4

OMIM番号: 603756

OMIM情報:

50

ゲノム配列 (配列番号261):

SNP情報

コンテキスト (配列番号438):

CGATAGCAGATGTTATGAAAACTTAACACAGCTCCTTCAGTAAATGCCTTCAGGTCATTGGAAGCTGTCGCGGGGAAGCC
ATTGGTGTTTCCTTGTGACA

Y

TGGGATAAAAACTTCGACATTACTGGAAGACATCTGGAGAGTTTTTATCTTTCTGCAGACAGAAAAGCAATAGTAAGTTG
ATAGTCCAGATAAATGAGAT

Celera SNPID:hCV15854171

公開SNPID:rs2231137

SNP染色体部位:89280138

ゲノム配列中のSNP:配列番号261

SNP部位ゲノム: 59698

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,32|T,2) アフリカ系アメリカ人 (C,34|T,0)
全体(C,66|T,2)

SNP型: ミスセンス変異;イントロン;偽遺伝子

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,32|T,4) アフリカ系アメリカ人 (C,33|T,1)
全体(C,65|T,5)

SNP型: ミスセンス変異;イントロン;偽遺伝子

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; CDX_Heart

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,118|T,2)

SNP型: ミスセンス変異;イントロン;偽遺伝子

遺伝子番号: 3

遺伝子シンボル:AIG1 - 51390

遺伝子名: アンドロゲン誘発性1

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号262):

SNP情報

コンテキスト (配列番号439):

CCCTGGGCAATAGTTCTACCCCTCTACAACCAAGGAGGAGCCAGTCGCTGAACCATCTTTGAAGCCATTGGTCCTTCATTT
CATCCTGTCTCTGTCCCTTT

Y

AGTCCATGCTGTCAATGTTTCTGCTGGTATAAAATTCTCAAAAACCTTATTGGCCTCCCATGCAAGTCATGGGGGTCCAA
GCAGTCAGACAAGAGGGCAC

Celera SNPID:hCV3054550

公開SNPID:rs1559599

SNP染色体部位:143700036

10

20

30

40

50

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:286320

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,96|T,24)

SNP型: ミスセンス変異;イントロン

コンテキスト (配列番号440):

CTTCCAAATGATAGCTCCTCATTAATACTAGCTAAAAATGGATGATAGAGCTTGGGATAGGTTCACTTATATCCTAGA
CCAGTACTTTCTAGGATGGA

S

TTTATATGGAAGACCAAAGGTTTACTCCTTGGGCTGTCAACCTTCATTTTACTTAGCTCTTCAAACAAGTCAAGCCTTGT
TTTATAGCTCAGCTCCTGGGG

Celera SNPID:hCV1649763

公開SNPID:rs11155286

SNP染色体部位:143642707

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:228991

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,89|G,31)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号441):

AGGTTTACTCCTTGGGCTGTCAACCTTCATTTTACTTAGCTCTTCAAACAAGTCAAGCCTTGTTTTATAGCTCAGCTCCTG
GGGAATTGTTCTGTTGACAA

Y

GTACTGCAGAAAAACAGTCCAAACAATTCTTAAGAGCTAAGAGCCACCTTTGGTGACTAGACTTTGTAACCATCTCATTTA
TCCAAGGTGGATCTACATCT

Celera SNPID:hCV1649764

公開SNPID:rs11155287

SNP染色体部位:143642825

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:229109

関連した照会SNP:hCV3054550(検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,88|C,32)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号442):

CAGGGGGTGTAAAGAGGTCTAGCTGGAGCCAGCCAGATCCCCACATAAGGAAGCTCTTCATTTAGAAACCCCTCAGA
GACCCCTGCAAACCTCACAC

K

TATGCACCCGACGCAGAGGTGAGCACCTGGACTTCAGCCTCACAGCACTAATCAGTGGGAAGCAGGGATTTGCCAATGAC
AGGGAAAGCCCCTTGCAATA

Celera SNPID:hCV1649774

公開SNPID:rs11754096

SNP染色体部位: 143654299

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:240583

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)

10

20

30

40

50

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 97|G, 23)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号443):

AATTCCTGAATGCCTGCAGAGACCCTAGGAGAAAAGGCTCATTTTCTTTTTTCTCTCTCTCTTCCCCGCCACCCTTAT
TTTATTTTCATTTTATCCTC

Y

GTTCTTCATACGGGCTTTGGTCCTACTTTACAGCATGTGTGGCTCTTCATAACCTATTGAGAAAAGTTAAAGAGTTTTCTG
AAATTTTCTTATGGTTCATA

10

Celera SNPID: hCV1649776

公開SNPID: rs4896633

SNP染色体部位: 143656078

ゲノム配列中のSNP: 配列番号262

SNP部位ゲノム: 242362

関連した照会SNP: hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 97|C, 23)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号444):

CTTTGGTCCTACTTTACAGCATGTGTGGCTCTTCATAACCTATTGAGAAAAGTTAAAGAGTTTTCTGAAATTTTCTTATGG
TTCATATATTAAGTTATTTTC

Y

GGAGCTCTGCTTTTCCCATGAGATTCGAGAATGTCATTGCTTTCCCATTTATCCAATCTGCGTATTTTTACAAGCACTGT
GCTGAGAATGCACTATTTTC

Celera SNPID: hCV1649777

公開SNPID: rs11752523

SNP染色体部位: 143656193

ゲノム配列中のSNP: 配列番号262

30

SNP部位ゲノム: 242477

関連した照会SNP: hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 97|T, 23)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号445):

CTGACAACAGAGAGTATGTCTTGCCCTTGGTGCCTGAGAATGTCCACTTGGGTGTTGGTCAAATCAGCTTCTTAGACCTG
CATCTGGACAGAAAAGGCTT

R

40

TGTATATAATCTGTCTCAATCCCCAGTATTTATTATTCTGAGTTTTTTGTTCTCCTACCCCCAACAGCTGGTTCTCAGAC
ATTCTGGGAGTACATGAAGA

Celera SNPID: hCV1649778

公開SNPID: rs11753048

SNP染色体部位: 143656433

ゲノム配列中のSNP: 配列番号262

SNP部位ゲノム: 242717

関連した照会SNP: hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 97|A, 23)

50

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号446):

AGACCTGCACTCTGGACAGAAAAGGCTTGTGTATATAATCTGTCTCAATCCCCAGTATTTATTATTCTGAGTTTTTTTGTTCTCCTACCCCCAACAGCTGGT

Y

CTCAGACATTCTGGGAGTACATGAAGAACTAGAATTCCCCATGTGCTATTAAACCTTGCCCCACCCTGAAGTCATGTTTTATGTGGTTATGATCCTTCCCC

Celera SNPID:hCV1649779

公開SNPID:rs11755477

SNP染色体部位:143656506

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:242790

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,95|C,23)

SNP型: インترون

10

コンテキスト (配列番号447):

ATTGGCATTACCATTAACTAATACTACTCTTTAGTATATGTAAAATGCATAGGACAGTAACTCACACAGAGAATGTACTGTGGCTTCAGCTGTCATTAC

Y

TTAGCAAAATTTTGGCTGATGTCACCAGTGACTTCTCCTTTGCTGAATTTATGGAATGCTCTGTAGACCTCTTCTCAATTGACATTTTCAGCAATTTGATA

Celera SNPID:hCV1649780

公開SNPID:rs4896636

SNP染色体部位:143657468

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:243752

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,91|C,23)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号448):

CCATTAACTAATACTACTCTTTAGTATATGTAAAATGCATAGGACAGTAACTCACACAGAGAATGTACTGTGGCTTCAGCTGTCATTACTTTAGCAAAA

Y

TTTGGCTGATGTCACCAGTGACTTCTCCTTTGCTGAATTTATGGAATGCTCTGTAGACCTCTTCTCAATTGACATTTTCAGCAATTTGATACTAAAAACAAA

Celera SNPID:hCV1649781

公開SNPID:rs4896637

SNP染色体部位:143657478

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:243762

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,97|C,23)

SNP型: インترون

40

コンテキスト (配列番号449):

50

CTTCCCTTTTGGCTTGCTAGCTCCAGACACAGTGATCTTCTCTGATTGTCAAAAAGCAATAAGCTTCATCCACCTTCAAAGC
TTTCACTTTCTTTGTGCCAC

M

AACAAATCCCACCTCTCCCCCAGTCATGTCTCGCACCAGTGTTAGTTTCAAATCCTGCTCCTCTTTTCAGGCCTCAACTTA
ACTCTTTTCTCGGGGAAGC

Celera SNPID:hCV1649782

公開SNPID:rs9496565

SNP染色体部位:143658411

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:244695

10

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,96|C,24)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号450):

TCTCTGCTGTGATAATGAAACTGTAATCTCTTCTTCTCACAGTCCTTAGGAATACTCTTCCAAGTCTCAGCTAGCAGAGT
CGAGAAATAGCATGACATAG

R

GCAGGTGTAAGTGTGATAGAAAGGCATTGTGTGGGTGCCACAATCATCTAAGTCTACCAGCAGTATATGACCAGAAGCAT
TACAGGAACAGCATGGCTGG

20

Celera SNPID:hCV1649784

公開SNPID:rs11753012

SNP染色体部位:143662184

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:248468

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,97|A,23)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号451):

AACTGTCATAGAAAGGCATTGTGTGGGTGCCACAATCATCTAAGTCTACCAGCAGTATATGACCAGAAGCATTACAGGAA
CAGCATGGCTGGAATAGCAG

Y

ACACATAGCTGGGCTACTGAAGGTGTCAAACAGAGCCTGTTACAGGTGTCATCAATTGATGGACATTTGGTTTGTCTT
TTTGGCTAAAGATGGAAGTT

Celera SNPID:hCV1649785

公開SNPID:rs967633

SNP染色体部位:143662293

40

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:248577

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,97|C,23)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号452):

AGGGATTTCAGCCACTGAGAGGGTCTGATTGAATTCGAAAACCACAGTATGATGCTGCACAGTCATGTAATTTATGACA
CACAAAACCTCTCAACAGTA

50

R

GCTCTGCCTCTTCTCAGAACGCCACACATCAGCTCTGCTAAACTGCTTGTAGTTCCACGAACTCACCTCTGGGATTTGCA
GTGTTCTTCTCTTTGCCTAG

Celera SNPID:hCV1649786

公開SNPID:rs9376741

SNP染色体部位:143662541

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:248825

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,91|A,23)

SNP型: インترون

10

コンテキスト (配列番号453):

ACTCTTGAATGATGGTTTCTAGAACACAACCTGGAAAGAGGCAAGAGTCTATTTACCCAGTTGCACACAGGTAGAAAAGAA
TAAGTTACCAGCCAGGATTTC

Y

CAGTGTAATCTAGCATTAGAGATAACCCCTGATAGACATCAGAAGAGGGTGTAAGTCCCTTTTCAAAAAGAAAAAATTAAA
AACTACTAGTGATATGCCTT

Celera SNPID:hCV1649787

公開SNPID:rs11754065

SNP染色体部位:143663324

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:249608

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,97|T,23)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号454):

CAGGAATTCATTCTGGGAGGCATTCACAATTTGCCTCTTTCTCCAGGGATGGGCGGAGGGACTTGTAACCTTGAAAAACAT
TCTTGCAATGTGAGAAAGTACA

R

AAAAATATTATATATTTCTGCATAAGGAGAAGCAGTAGAAAGTTTTTGTGTTGTTCTGTTTGCTTTTTTTTAATCTAACAT
AAATTGACTATGCCAAAAAC

Celera SNPID:hCV3054531

公開SNPID:rs6937858

SNP染色体部位:143685721

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:272005

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,91|A,23)

SNP型: インترون

30

40

コンテキスト (配列番号455):

TCTGTGCTTTCTACATAAAAAGTGCAAAATTTGTTTTACCACCAACCCAGAAATGAATTTTCGCCTGCAAGAAGAGGGGGG
ATCTCACCTCATTTGATAAC

R

CAGGTTCTCAGGTATAGATCCCCAGGTTTCCTGCCAAAAATGAGGTACATGTGTAGGTAATGTTTATTATTATTATTATT

50

ATTATTATTATTATTATTAT

Celera SNPID:hCV3054542

公開SNPID:rs9399439

SNP染色体部位:143694613

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:280897

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;Celera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,96|A,24)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号456):

CCAACTGCAAGCCAAGGAGAGAGGACTCAGAGGAACCAACCTGCTGACACCTTGATCTTGGACTTCTAGCCACCAGAAC
TTTGAGAAAATAAATTAATA

W

TGTTTAAGCCACCAGTCAGTGGACTGACATTTTGGCTATGTCAGTAACAGCAAATTAATACGAACTGTGTACAAACGATGG
ATGAATTTTGGAGGATGATA

Celera SNPID:hCV3054556

公開SNPID:rs11751030

SNP染色体部位:143704543

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:290827

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,93|A,23)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号457):

TAGTTTAAACCAGAATTGGACCTTGGATTTTATTTTGGCAATTGTAACCTCATCTAATCAAGAAAGAATAAAAGTTT
ATTGCACCTCTTTTTGAGAA

M

TATGTTAAAGTCAAAGGGGCATATATAGAGTAAGGCTTTTGTGTATTTAATCCTAAAGGTGGCTGTAATCATGAACCTAG
GCCACCATGGGGACCTGAGA

Celera SNPID:hCV7576514

公開SNPID:rs9908

SNP染色体部位:143702859

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:289143

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,95|C,25)

SNP型:MICRORNA;UTR3;イントロン;偽遺伝子

30

40

コンテキスト (配列番号458):

TTGTTATGCTGTCTGGCTTGTCTGAGGTCAACAGGGAAGTCAACTAGTACTCAGTCATTCAAATAAGGAGAATAATGTA
CTCAGACTTAACATTGTTCT

S

GTATTCAGTCCTACCAAAACATCATTTCTGCCACTTACTCAGGAAAGAGTAAAAGCTCTAACTCTTAATTTAATTTACCT
TTCTCCTTCCTATACGATAC

Celera SNPID:hCV9783869

50

公開SNPID:rs4896639
SNP染色体部位:143671500
ゲノム配列中のSNP:配列番号262
SNP部位ゲノム:257784
関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,95|C,23)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号459): 10

CCAAAAAACACTGATTAAGCAACTATTTCATGAAGAAGAATGCCTTTGTGAGATTTAGGGAACCCAAGAAAAAGGTTGCA
GCACACCAATGGTGCAAAAT

R

TCTGAGAAAAGCTGCATTTAAAAGGATAAAATGAGTAGTTTCCCTCTATCAGATTTACACTTCCCCTAAGCTACCACAGC
ACAGTACCAAGAAAGATCCC

Celera SNPID:hCV11208814

公開SNPID:rs4896640

SNP染色体部位:143679041

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:265325 20

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,96|G,24)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号460):

TATCCAACATATGCCAAAAAGGCACAGTTAAAAAATGCCCTGGCAGTTTCTGGAGAGAGATTCTATGCCATGCTGATAGG
TAGCACCAAATAAGCCAG

Y

ACTGGGCGCTGGGGAGAGGGAGACCCATGACAAGAGGAAGTTCTGTTTGACTTCTGGAGAAACAGAACTATAGTGGCTG 30

AGACTGGCAGTTCCTCATCA

Celera SNPID:hCV11208823

公開SNPID:rs9403478

SNP染色体部位:143639425

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:225709

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,94|T,20)

SNP型: インترون 40

コンテキスト (配列番号461):

CAATACAAAGGGACCAACATCAAGTGCTAGCATTTCTTTCCAGTGGGGATGATGAAATTGTTAGCTCTTTAGGGAGCTC
CATGAGGGCCACCCCTTGCA

Y

TGTCCTGTCCTTCTTCCCTTAACGCCATGGCAACAAGCAGTCCACCCAAAAGTCTCTGCTTCTGATAAACCCAGACCAT
CTTCCATGGCATTACTCAT

Celera SNPID:hCV27888181

公開SNPID:rs4896650

SNP染色体部位:143719649

50

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:305933

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,92|T,20)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号462):

GCTGCTTCCCTATTTCCCTACTCAGAGCTGAGTGCCTTCAAAGAGTTGTCTGCATTGTCTCTACTCTCACACCGCAAAGG
CTTAGAGACAAGGTGGTATA

R

TGGTTGAGATAGTGGATTTCATGAGCCAGACTGCCTAAGCCTGTATTCTGCTTCTGCCATATGAACTGGGCCAAGTCACTT
AACCTCTCTGTGCCTTGGTT

Celera SNPID:hCV27888182

公開SNPID:rs4896635

SNP染色体部位:143657223

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:243507

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,95|A,23)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号463):

TCTTCTTGACCAGCCCTGTACATCTAGCTGCTTCCCTATTTCCCTACTCAGAGCTGAGTGCCTTCAAAGAGTTGTCTG
CATTGTCTCTACTCTCACAC

M

GCAAAGGCTTAGAGACAAGGTGGTATAGTGGTTGAGATAGTGGATTTCATGAGCCAGACTGCCTAAGCCTGTATTCTGCTT
CTGCCATATGAACTGGGCCA

Celera SNPID:hCV27888183

公開SNPID:rs4896634

SNP染色体部位:143657195

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:243479

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,95|A,23)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号464):

TAGTAGGAATATAGTATTTATTGGATGAATGAATGAATGAACAAACGAGCATGGGAAGCAGTGTGTGTCAGTAAAA
GAGCATGTTTTAGAGTCAGG

Y

AGATCTGGAATCAAATGTTGGCTACACCATTTATGAGTTCTACACTACCTTTGACAAGTGAACCCCTCTGTTCCCTTCATT
TCGTCATGTATAAAATGAAG

Celera SNPID:hCV27888184

公開SNPID:rs4895606

SNP染色体部位:143637580

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:223864

10

20

30

40

50

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,97|C,23)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号465):

CCCTCTGTTTCCTTCATTTTCGTCATGTATAAAATGAAGAAGATAACTACTACATTAGGATTGCTGTGAGAATTAAATATGA
TAACAGTGGGAAATGTCTAG

Y

ATAAACTCAGCATATATTAGGAGCTCAGTAAATGGTAGCTATTATTATTGTTATTCCATATTTCTGCACATCCAGTTAAT
GATAGAGGAAGCAGCATAAA

Celera SNPID:hCV27937623

公開SNPID:rs4895607

SNP染色体部位:143637744

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:224028

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源:dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,95|C,23)

SNP型: インترون

10

20

コンテキスト (配列番号466):

CTCAGACATTCTGGGAGTACATGAAGAACTAGAATTCCCCATGTGCTATTAACCTTGCCCCACCCTGAAGTCATGTTTTA
TGTGGTTATGATCCTTCCCC

Y

ACTCCCCAGCTTCCCTACAGCCATGCCTACACCACTGCTTCTTTTCCCCATAGTCTGCCCAAATCACCAGTGTGATGCTG
CTTGTGCTCTTGATGCTACT

Celera SNPID:hCV32241106

公開SNPID:rs11753058

SNP染色体部位:143656607

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:242891

関連した照会SNP:hCV3054550(検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,85|T,17)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号467):

TTTAAAAATTAGTTACATTTAAATGTAATTAAATGCTAAAAATCTCTCTTCCTTCCGTCTCTGTCTCTCTCTTTCTCCC
ACACACATTCACTCTATATG

Y

CCCCCATTTCTGAAAGCAAAATTGATAGAAATATAGAATGCATCTAGCAGCATTACCATATTAGTTTCCTAACTCATGGA
GCTGGGACTTTTAAAGTAGGA

Celera SNPID:hCV32241095

公開SNPID:rs11757293

SNP染色体部位:143703939

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:290223

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

40

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,96|T,24)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号468):

TCAAAAAAAAAATATTGTGGGAATATTTTAAAGAAGAGAACCACATAGTCAGAATTATGTTTTTAAAGCCATACTCTGACA
TTGCAGGATGCTGATATCTA

Y

GAATAAGTGGATTCTACTGAGAAAAATATCTGAAAAGCAGGTGAATAACATTAAAAATCCTAGGTTATTGTTTTTCAAGCTT
CCTTTTGTAAATTTTCAGAG

Celera SNPID:hCV30398541

10

公開SNPID:rs9285499

SNP染色体部位:143636057

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:222341

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,89|T,31)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号469):

20

TCTAGGGTTTGGCAGACACCTCCCTCACCCTCACCCGTGCAAACCCAGCTCTTCATCCTCTTTCATGTCTTGCAGTGGTA
ACAGTGCCCTTAGTGGACTG

Y

GCTGTACCTTTACTTTTTCTTCTCCTTGGCCATGTGAATGAATGCTGTCTTTACCCTTCTACTTATCAACCCCTAGTCA
CATTTAAAAACCCAGTTCTA

Celera SNPID:hCV29604750

公開SNPID:rs9390074

SNP染色体部位:143638410

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:224694

30

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,97|C,23)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号470):

TACTTCGGATGTCATTTCTATCTCCCTTGAAGAGGAGAAACATCTCATCCAGCTAACACTGTTTCAGTGGCCCCAAGGGCA
GATCCACGTTGATTCTCTTC

R

TGCCCTCACTAATGCTGCGTTTTTCCTGTATTCTTCGAACATTTGACTTATTTGGGAAGCCTAGAAGCTTTGCCAAAGATT
AGGATCAGCCAGAGATTGGT

40

Celera SNPID:hCV30272167

公開SNPID:rs9390075

SNP染色体部位:143639800

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:226084

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,95|G,23)

SNP型: イントロン

50

コンテキスト (配列番号471):

GCCAAAGACCCATCACATCAGGCCAAGTGCCTTCTATAAACATGTTCCCCTTATTCTCCCTTTGCCACACAAAGTGTCTA
GCCACACATGCTAAACTTAA

R

CCAAAGATATGTAAAGAATGTTAGAAAAATGTATTATAAGAAATAGTTAATATGAATACAAGGTGAAACAGTGCTATTTG
CCTATCAGACAAAGACAGGT

Celera SNPID:hCV30344162

公開SNPID:rs9390076

SNP染色体部位:143661211

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:247495

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,97|A,23)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号472):

GTGGGCTGCCCACATGCACAGTGGCCTGCCAGCACTTGGCAGGGGCCGCATGCGCAGTGTGTTTACCGGAGTTGCGCGCA
TGCTCACTTGAGGCATCCCC

20

S

CTTACCAGTTGAATGCTCCTGGAAAGTCATATAACAATTAAACTCCACCATTTTTCTCTTAGTGTGCATGACTGAGCCC
ACTCACCCTCCTGAGAT

Celera SNPID:hCV30217924

公開SNPID:rs9399434

SNP染色体部位:143653324

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:239608

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

30

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,88|G,30)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号473):

AGGCCCCAAAATCTTAAGTGACCCTCCAGAACAGGTGATGGCAGAGCCAGTGCCTTCTAACTGATGTTTCACTCCAGTCTC
CAAATTTCCCTTTGTATAA

S

AATACCAGTTGTATTTGATTAGGGCCCACCCTGATGACCTCATTTGTAAATACTTATCTCCAAGTAAAGTCACATTCTGA
CTTTAAAACCATCCTGGG

Celera SNPID:hCV30146228

40

公開SNPID:rs9403485

SNP染色体部位:143699309

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:285593

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,88|C,22)

SNP型: UTR5;イントロン

コンテキスト (配列番号474):

50

CATTCTGACTTTAAAAACCACATCCTGGGGGTTAGGATTTTCAGCATATGAATTTGGAAGTGGGGGACAGAGTTCAGCTCAT
AATACTTCACTCTCTCCCCA

M

CAGAATACATGTCCTTCACCCAATGAAAAATATTCGATCCCAACAACCCCAAACGTCTTTTCAGACATCAACTCTCAAGTCC
AAAATCTCATCTTAAATATC

Celera SNPID:hCV30524360

公開SNPID:rs9403486

SNP染色体部位:143699482

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:285766

10

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,93|A,25)

SNP型: UTR5;イントロン

コンテキスト (配列番号475):

AGACTCTAAACAGGGACTCCTTCGATCTCCCCCTACAAACATCATTTCTGCACCCATCCTCTCTTCACCTCCTGAGACAA
TAGGAAAAGGGCCTCTATGT

Y

TTTCAGCAAGCAATCCTTCCTTCTGGACTCTGGCCTCATACCCTTCTACCTCTCCTGGGACCCCATTCATGCCCATCACT
TCATTCTCCTGTAAGTTTCAG

20

Celera SNPID:hCV29930123

公開SNPID:rs9496561

SNP染色体部位:143656924

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:243208

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,97|C,23)

SNP型: イントロン

30

コンテキスト (配列番号476):

GAATGTAGATCCCCATGCTTGTATGAGAACTATCAATGTTACATTGTAAAAAGAATATATGTGATTATGAAATATTGGT
GGCTAGATTTGGAAACTACA

M

TCTGTCACACACATCCAAAAACAATAAACTGAAAGCTGACTTTGAAATTAAGATAATAAGGTTATAGAGTACAAATATATG
CAAATCCATAGTTTTATTAT

Celera SNPID:hCV29947932

公開SNPID:rs9496594

SNP染色体部位:143709310

40

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:295594

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,93|C,25)

SNP型: INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号477):

CTTCCCTCACGAACCTTACCCCTGGAAGGCAGAAGTCTAGATCTTTGAAGTTAGATGCTCCTTGTGTTAGTTCCCGTCTTCC
TCGGGTCTTTGAGCAAATTA

50

Y

TTATCCTCTCTTAGCCTCATTGTTACCACCTTTAAAAATGGGAAAGAATGCCTGCCTCACAGAGTTGTGAGGATTAATGAG
CCCATAGGGATGCTCAGGAA

Celera SNPID:hCV32404557

公開SNPID:rs4896632

SNP染色体部位:143655844

ゲノム配列中のSNP:配列番号262

SNP部位ゲノム:242128

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,97|T,23)

SNP型: イントロン

10

遺伝子番号: 4

遺伝子シンボル:APC - 324

遺伝子名: 膨大部周囲

染色体: 5

OMIM番号: 175100

OMIM情報: ガードナー症(3); 大腸腺腫性ポリポシス (3); 直腸結腸/癌(3); デスモ
イド病, 遺伝性,135290 (3); ターコット症候群,276300 (3); 大腸腺腫性ポリポシス,
減衰 (3); 胃癌,137215(3);/アデノーマ, 膨大部周囲 (3)

20

ゲノム配列 (配列番号263):

SNP情報

コンテキスト (配列番号478):

ATCTAGACCAGCTTCTCCCACTAGGTCCCAGGCACAAACTCCAGTTTAAAGTCCTTCCCTTCCTGATATGTCTCTATCCA
CACATTTCGTCTGTTTCAGGCT

R

GTGGATGGCGAAAACTCCCACCTAATCTCAGTCCCCTATAGAGTATAATGATGGAAGACCAGCAAAGCGCCATGATATT
GCACGGTCTCATTCTGAAAAG

CeleraSNPID:hCV15851766

公開SNP ID:rs2229995

SNP染色体部位:112206694

ゲノム配列中のSNP:配列番号263

SNP部位ゲノム:115211

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,116|A,2)

SNP型: ミスセンス変異;イントロン

30

40

遺伝子番号: 5

遺伝子シンボル:ASAHI - 427

遺伝子名: N-アシルスフィンゴシンアミドヒドロラーゼ(酸セラミダ
ーゼ) 1

染色体: 8

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号264):

50

SNP情報

コンテキスト (配列番号479):

GTCTCAAAACAAAAAATCAATCAATAAAATAAAAGAAATAAAATAAAATAAAAGAAATAAAAGAT
TTAAGCATCATAGCATACCA

Y

TGGTGCCTTGTCAAGCATCAATTCATGCCATCTTTTGTAGGGTGGTAAGTCAAGATTTATGGTGTACCATGGAAGTGCAC
CTCTGTACCTGTAATGAGAG

Celera SNPID:hCV2442143

10

公開SNPID:rs12544854

SNP染色体部位:17973091

ゲノム配列中のSNP:配列番号264

SNP部位ゲノム: 24870

SNP供給源: HGMD;dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,60|T,58)

SNP型: ミスセンス変異;ESS;イントロン

遺伝子番号: 6

遺伝子シンボル:BAT2 - 7916

20

遺伝子名:HLA-B関連転写物2

染色体: 6

OMIM番号: 142580

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号265):

SNP情報

コンテキスト (配列番号480):

30

AGAGAAGGGAAGGACTAAAGGTGGGACATAGAGGACACATGTCTGTACGGGACAATGTCTCCTGCCTTCTTGTGATCAC
AGGACTCAGACTTACGCCTA

R

TGGTAGGAGACAGCTTGAAAGCAGAGAAGGAGCTAACAGCATCAGTCACTGAGGTAAGTGGGAGTAAGAGTTTGGTGGAA
AGGCCCAAGATTTCTGGGGA

Celera SNPID:hCV25623804

公開SNPID:rs11538264

SNP染色体部位:31711168

ゲノム配列中のSNP:配列番号265

SNP部位ゲノム: 54720

40

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,1|G,39) アフリカ系アメリカ人 (A,1|G,31)

全体(A,2|G,70)

SNP型: ミスセンス変異;UTR5;イントロン

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,1|G,39) アフリカ系アメリカ人 (A,2|G,36)

全体(A,3|G,75)

SNP型: ミスセンス変異;UTR5;イントロン

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,119|A,1)

50

SNP型: ミスセンス変異;UTR5;イントロン

コンテキスト (配列番号481):

AAACAGGTGAAAAACAAAAAGTCCACAATCCAGCACAGGTGATCTCATCTTTCCCCCACCACCAGGGTTCTCTACG
TGCTGGCAGGGGTGAGATTG

R

GTGACTTCTCTGGCCAAGTCTTATCAATATTTTCAACTAATGAATGGCTCCCAGGTGATGATACTTTCAGCTTCTGAGA
ACAGCTTCTCCTCTGAGGCT

Celera SNPID:hCV16134786

公開SNPID:rs2857595

10

SNP染色体部位:31676448

ゲノム配列中のSNP:配列番号265

SNP部位ゲノム: 20000

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,95|A,25)

SNP型:INTERGENIC;未知

遺伝子番号: 7

遺伝子シンボル: BUD13- 84811

遺伝子名:BUD13ホモログ(*S. cerevisiae*)

20

染色体: 11

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号266):

SNP情報

コンテキスト (配列番号482):

GCTTCCTCTGAAAGCCAGCAACAGCCGGTGCTGTCACACCCAAGAAGTACAGGTACCTCAGTCCAAACATCAGGTCTCGA
ATATTCTTCTGTGGTCAAAA

30

S

TGGCATTCAACAAGTTGCTGGTCTGTGTGGGCTCCAATTATTAGCACAGACAACCTGTTACCACTGGATATCTCGCTGCCT
ATGCCCACTACCACAGCCCA

Celera SNPID:hCV22275299

公開SNPID:rs28927680

SNP染色体部位:116124283

ゲノム配列中のSNP:配列番号266

SNP部位ゲノム: 10184

SNP供給源: Applera

40

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,33|G,1) アフリカ系アメリカ人 (C,23|G,5)

全体(C,56|G,6)

SNP型:MICRORNA;UTR3;偽遺伝子

SNP供給源: dbSNP;Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,8|C,112)

SNP型:MICRORNA;UTR3;偽遺伝子

遺伝子番号: 8

遺伝子シンボル:Clorf161 - 126868

遺伝子名: 染色体1 オープンリーディングフレーム161

50

染色体: 1
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号267):

SNP情報

コンテキスト (配列番号483):

TTCCCTTAGCATGTGGGTCAGTGGCTCCTGATGTTCTGTCTGCTTCGCTGGTATTCTCTAAGCAGGGAGGGGAATGGTTTT 10
GATGATAAGTGTAAGTCAAA

R

ATGAAAGTACAACTCTTGGCCTGATCCCAACCATAGCCCTCTCTTTGCTTCCCATGCCATGGGCCATGGATGGAACCTCC
TTATATATTTATGTAAATAA

Celera SNPID:hDV70820421

公開SNPID:rs17035363

SNP染色体部位:116478246

ゲノム配列中のSNP:配列番号267

SNP部位ゲノム: 32347

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.51) 20

SNP供給源: dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,111|A,9)

SNP型: UTR3

遺伝子番号: 9

遺伝子シンボル:C6orf142 - 90523

遺伝子名: 染色体6 オープンリーディングフレーム142

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報: 30

ゲノム配列 (配列番号268):

SNP情報

コンテキスト (配列番号484):

CTGACCTATGTCTATCGTAGACCTAATTCCAAGCGTGCTTGACTTTTTTATGCTAACATCCTCTTATGCCTTTCTTCTTC
CCCACCAGGATGTAACAGTC

Y

CTCCCAAGCCTGTCTCGCTCCATCCTTTATATCAGACTAAACTCTATCCTCCTGCTAAGTCACTGCTGCATCCACAGACC 40
CTCTCACATGCTGACTGTCT

Celera SNPID:hCV15879601

公開SNPID:rs2275769

SNP染色体部位:54203483

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:221735

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,116|T,4)

SNP型: ミスセンス変異;UTR3;イントロン

コンテキスト (配列番号485):

ACAAACTTCAAAATACTTAAACACATACATATTTTAATAAAATTATGAGTTTCACTAATAAATGCCATGTTTATGTTTTGC
AGGCAAATCTCTCCTCACCA

W

CTTCTACAGTATCTGAGAGTCAGCTGGTATGTATCTTCTAAGTCACAGATCTACTGCAAATTCTGATCTCTCAAGAGAGC
TTTACCTGAGTAAAAAGTGAA

Celera SNPID:hCV25929027

公開SNP ID:rs6934690

SNP染色体部位:54162645

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

10

SNP部位ゲノム:180897

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,33|T,5) アフリカ系アメリカ人 (A,22|T,16)

全体(A,55|T,21)

SNP型: ミスセンス変異;UTR3

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,4|A,116)

SNP型: ミスセンス変異;UTR3

20

コンテキスト (配列番号486):

ATATTTTTTTCTTGGAATATTAATACATACAAGGCTTTCTTTGAAGATACTTTTCTACTCCAGTTGTATGACTAGAAGCC
TCATATAAGAACTATTTTCAT

Y

TGTCACTAGGCACTAGATGAACCCAGCCAAGACTGAAAAGTGTCTCCAAGGACAACACATTAGAACCACCAGTGGAGGTAAT
AACTTCAGATTACCCCTGCT

Celera SNPID:hCV25930618

公開SNPID:rs10484648

SNP染色体部位:54133114

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

30

SNP部位ゲノム:151366

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,1|T,11) アフリカ系アメリカ人 (C,1|T,21)

全体(C,2|T,32)

SNP型: インترون

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,116|C,4)

SNP型: インترون

40

コンテキスト (配列番号487):

CTTGGTTTAATCCTTTAAGAAATTATTTCAAAGTGGCAAATATATATATGTGTATATATATATAATGATTTTATAAAA
TAAGATATAGTAAAAACAAC

M

TTTGTGAATGTAATAAAAAAACTTACTTTTTGCCCAATAAAATAATCCTGTTGTTTGTGTTCTCTAGTGGCAAACTAC
AAAGCATTTGCTTTGAATGAC

Celera SNPID:hCV2140762

公開SNPID:rs2792638

SNP染色体部位:54164803

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

50

SNP部位ゲノム:183055

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,4|A,116)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号488):

AAAGCATCTTATTATTATGTCATGATTCCTCAATGAAGGAATTTGGGGGATTTATAGAGATTGGATAAAAAAGATATTTAGATTTTTCCTAATTTAATTAA

Y

10

ATGTTTTGAGCCTTTTCTCTCTTTTCCCATGATAATAATTTGGAATTATTTAGTACAATATACTAAAAAATATTAGTAATACAAATTGTAAAGTGAACT

Celera SNPID:hCV2140769

公開SNPID:rs1150875

SNP染色体部位:54158282

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:176534

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,4|C,116)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号489):

ACATTGTGGTTTACATTTAATTTTGCACCTTCTCTGGGAAGTTTCTGATAGCAGTGATACGGAGTTCATAATACTGGATGAAATAAAAAATGTCTGGGGGT

R

TCTAAAGCATCTTATTATTATGTCATGATTCCTCAATGAAGGAATTTGGGGGATTTATAGAGATTGGATAAAAAAGATATTTAGATTTTTTCCTAATTTAAT

Celera SNPID:hCV2140770

公開SNPID:rs2792635

SNP染色体部位:54158178

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:176430

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,4|A,110)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号490):

AAGGCATTTGAAATTCATCCATATTATTGCATGGATCAGTAGCTCTTTTTTTTTTAATTGCTGATTAGTAGTCCACTGTGTGGATGTTCCATCCTTTATT

W

40

ATCTGTTTACCAGTTAATAGATGGCTGGGTATTCTAATTTCGGAGCTATTACTAATAAAGCTGCCAAGAACATTTGTAAACAAGACTTTTGTATGGATAT

Celera SNPID:hCV2140772

公開SNPID:rs11963558

SNP染色体部位:54137605

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:155857

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

50

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,116|A,4)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号491):

GACATGACTTTGATGTAGAACTGACGGACATCATTTAGGAGATGAGTGACATGACTCGACTTATACTGTGGTTATCTTATG
ATTTATTCAACAGGATTGTG

M

ACCCTCTGAAAACAGGGGGTATGTCTTTTTTTTATCTCTATAGACACTATAGTTTCCTGACACAGACTAGATCTTAACTGG
CAAAATGTCTCCAGTGAACA

10

Celera SNP ID:hCV3248104

公開SNPID:rs1340664

SNP染色体部位:54170099

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:188351

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,110|C,4)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号492):

TTGAAGGATGCAGTAATGGCTAAAAGCCCATCTCTCTCTTTCTCTCATTATTTTTTCTTATATGATTAAAAACAATGTCAAA
GGCTGTAGAATATGGATTAC

R

AATTTTTTATTTTACACACAAGAGCCATTCTTTATACTCATCTCAAATGTTACTCTTCCCAGTTGGTGTA AAAACTGGAGCGATA
TGAATGATCAAAAATTTTAAT

Celera SNPID:hCV3248105

公開SNPID:rs7751241

SNP染色体部位:54157618

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

30

SNP部位ゲノム:175870

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源:dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,116|A,4)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号493):

TGAGTACCCACCACAAC TTTTAGAACTCAGTACTGCTTGCCTACAGAAGCCATCACGGATGCCTTAAAAAGGGTGGTGAT
GGGAGGTTAAAAAGTCTTCCC

R

40

TAGAAGAGTTGACAGCTGCTCCTTAAGAGTTTGCAGCTGCCAAAGCTGATAAATAGATTTCAGGTAAGGATGCTGAGACAA
CCAGAAAGAGCTGGGAACCA

Celera SNPID:hCV7807314

公開SNPID:rs9382274

SNP染色体部位:53985140

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム: 3392

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,111|A,7)

50

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号494):

GTGGACACATGTTGTCACCTTCTCTTGTGTATATACCTAGCAGTGGAATTTTGGGGTAATATTGTAATTCTATGTATAGCA
TTTTGAGGAATTGCCACACT

S

TTGTCTAAAGTGGCTGTGCCCCCTTTATGATTTTCAGGAGTAATGTAAGAGGGTTTCAGTTTCCTCACATCCTTGCCAATGC
TTGTTATTGTTTGTGTTTTA

Celera SNPID:hCV7807316

公開SNPID:rs9357783

10

SNP染色体部位:53986773

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム: 5025

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,113|C,7)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号495):

CCACAGATGGGGCTAGGGGTGGGGGATGGTTTCTGGATGAAACTGTGCCACCTCAGATCATCAGGCATTCGTTAGATTCT
CGTAAGGAGCATGAAACCTG

20

K

ATTCCTTACATGCGCAGTTCACAATAAGATTCACGCTCTGATGAGAATCTAATGCTGCTGCTGATCTGACAGGTGGTGA
GCTCAGGTGGTAATGCTCGC

Celera SNPID:hCV7807392

公開SNPID:rs9349691

SNP染色体部位:53987277

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム: 5529

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.6)

30

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,113|T,7)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号496):

AATTTATTTTTTATTCAAAAAATTTTCCACCTCTAACTTCGTTGTGAAGACTATTTAGTACAGCAAATGTTATGGACAG
TTTAAAGGATTGGGGCCAAC

R

TTAACTGACCAAGAACAACCTTCCATCTAAATCATCACAAAAAATGTTTAAATAAAGAAAAGAAAAAGTAAAAAGTAAAAA
GGGGGACAACAGGAGCTTCA

40

Celera SNPID:hCV7807393

公開SNPID:rs9349692

SNP染色体部位:53988970

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム: 7222

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,104|A,6)

SNP型: インترون

50

コンテキスト (配列番号497):

TCATTCTTTGTACACACCTGTGAAGCCACCCCTCATTTCTCTAGTGCTCCCAACTCAATTACATCCTAGTCTGTTGGGAC
TGCTGACTCAGGAGCATATA

R

AACTCTTTAATCCTATCTTTGTTGTAAGGCTGGCATGTCTGGGTATTAGCTCGCTAAACCAGGCAGCTGAGGTCTGCCAG
ATCGTCCATAAAATCAAACA

Celera SNPID:hCV7807402

公開SNPID:rs1325821

SNP染色体部位:53989271

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム: 7523

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,113|A,7)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

10

コンテキスト (配列番号498):

ATATTTCAAACATGAGAAGAAAAATCAATTAACATGGACTTAAAAAGGACATTTCCACCTCTTTGAAAACCATCTATTAAA
TCATGTGGAATATCTTAGTC

R

TTGATTCTGCTAGATGACAATAAAGCTAATTTTGTGGGAAATGGTAGAGAGGTGCAAGAAAGGAGGAAAGTATTTTGT
ACAATATGTTTCAATTTGGT

Celera SNPID:hCV7807421

公開SNPID:rs9395899

SNP染色体部位:53994702

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム: 12954

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,115|G,5)

SNP型: イントロン

20

30

コンテキスト (配列番号499):

GATGATTAGGATAATGTTCTCCAAATAACTGAGACAACCCCTTAAGCATTATGAGTAATTAAAAAATTCTGGTCTTACCCC
AGGTGAAGTATAGTAGTAAA

Y

AGTAACCGTGAATCCTGATCATTTGGCAGACCAAAGTGAAAACTAAGTAGTTGAAAACTTAAATCTCTTTTGAATAAG
AAATAATTCCATCTTAATTT

Celera SNPID:hCV7807440

公開SNPID:rs12662586

SNP染色体部位:53999099

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム: 17351

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,115|C,5)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

40

コンテキスト (配列番号500):

TTCAGTGTTCCTAAAAAGCTTCTTTAAATTACAGTGCCTGGTTGAGGAGGCACTTATAATTAGAGTCAATGGGCAAAAAA
TGACTTAGAATTACTGTGGG

50

Y

ATCTGCAAAATAATATTCACATTTTACTTTAAAATGTACCTGTCTGCTTCACTGTGTATAGTAACGCGATGTGTAAAAAA
TAATGAAGTGTTCGTACCT

Celera SNPID:hCV8767722

公開SNPID:rs1342831

SNP染色体部位:54204110

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:222362

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,116|C,4)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号501):

TTATCTTGCTGACTCAATGAGATTGTGTCAGAGAGGAATGCAAGGCCATCTGATTTTGGTGCTTTACTCCTTATCCGAGA
GCAGATTTATGGAAGCCTTG

R

GTGCTTACATCCTTCTGCCTGTACCACCTTGGCTACCAGCAGACTGCAGGCTCCTCAAGGTCAGGAACTCTATGTTCTTG
GCACCTTGTAAGCCTGATAC

Celera SNPID:hCV8768817

公開SNPID:rs1325833

SNP染色体部位:54004114

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム: 22366

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,113|G,7)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号502):

CTAATAGGCACGTGCTGGCATCTCATCATGGCTTGAAGTTGCATCCCTCGTGGCCAATAATGTTGAGCATCTTTTCATGT
GCAGACTTTCCATTTGTATA

K

CATTGCTTAAGTACCTATTCAAGGATTTTGTGATTGGCAAAGTATTTTGCTGTCGATTAGTTTAGGCCAGTGTTTTTTT
CATCAGCCCACAATTGGCAT

Celera SNPID:hCV8768819

公開SNPID:rs991199

SNP染色体部位:54014476

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム: 32728

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,111|G,7)

SNP型: イントロン

30

40

コンテキスト (配列番号503):

AGTTTCTGAGATTATTTTTCTAGACAGTCATCTTCAGATGATTTGATATCAGGCTGAAGACCATGTGTCTTCTGGGTCA
CTCTTACTCCTAGGGGCTCA

R

TCTGTTTTTGGCAAGTCCTGGTTGACTTTCTCTCTCTATACCTGTGAGATATCAAAAGTTTGGGTTAGCTTCTCAAGCAA

50

CTCATCATTATTTGCAAACA
Celera SNPID:hCV8768954
公開SNPID:rs1150884
SNP染色体部位:54140624
ゲノム配列中のSNP:配列番号268
SNP部位ゲノム:158876
関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)
SNP供給源:dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,4|G,114)
SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号504):
CTCCCTAGGTCATGTACCACCCTAGTCTACTGGCTCTGAGCTCAGTGCAGTACTAGGAGTTGCCTAGGAATTGCAGTCCT
TATGTCCTAGACTTTCTCTCC
R
TTTGCCTAGAATCCCAGAGCACTTTTGCCTATGGTGGTGAGCCTTTCCAAGAGAGTCAACTTCCAGCTGCTGGGATGGGC
AGTTCCCCTCTGTATAGGCC
Celera SNPID:hCV8768992
公開SNPID:rs1299293
SNP染色体部位:54154879
ゲノム配列中のSNP:配列番号268
SNP部位ゲノム:173131
関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,4|A,116)
SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号505):
TAAACCTTCACAAAGCTTTCCTAGCTGTTGAGCTGAATCATCACAAAGATATTAACAAAGGCCAGCGGGTCTTTTTCCC
TGCATAAGATAACACACAAG
W
TAGGCACCCCAAGGTAGCTAAACCCTGGTCTTCTTTGGCAGTAGGGGAGCCTGGTTTAGATGACATTTGCCTTTTGCTTT
TGAAATTTTCATGCCGTTACA
Celera SNPID:hCV8769017
公開SNPID:rs1150874
SNP染色体部位:54166663
ゲノム配列中のSNP:配列番号268
SNP部位ゲノム:184915
関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,4|T,110)
SNP型: イントロン

30

40

コンテキスト (配列番号506):
AAGATCTGTCTGATAAGGTGATGTTTAAACGGACATTTGAAAACTGAAAAAGAAGGAATAAGGGAGTTCCAGACAAGGG
AAGAGCAAATACAAACTCCT
R
GAGGAGGCAGTATCATATAATGTGTAAGCTAGAGTAGAAACAGTGAAGGGGTGGAAGGGAGAGTACTAGGAAATAAGATT
GGAAAAAGAGAGGCTGGTTA
Celera SNPID:hCV8769025

50

公開SNPID:rs1340665
SNP染色体部位:54169777
ゲノム配列中のSNP:配列番号268
SNP部位ゲノム:188029
関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,116|G,4)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号507): 10
GGAACTACTGCGATGCTATAAAGTATTCACACAGCTGCTGAAGCTCAGTGGCATCCAAAAAATGAGGCCAACACGGGGA
CACCAGTCTTGAGTTCGAAG
Y
CCAACTGTGTCATCTGTTAGTTATGCTAACTTGGGCAAATATTCAGTTTTGCTGCCTTTAAAATGGGGGAAAAATATGGAG
CCTGCATGTCTGTGAGGGAT
Celera SNPID:hCV11396361
公開SNPID:rs9370261
SNP染色体部位:54047475
ゲノム配列中のSNP:配列番号268
SNP部位ゲノム: 65727 20
関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,104|T,6)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号508):
GGCAGGGAATGAAAGGAATTTTTGAAAAGACACACAATATACACTGAAAGCAGTTGTCTCATGAGGGACACCATCTCAT
GAGGAGAGGTTGTCTTCTTA
S
TGGTAAGAGATTCTGACCTATGTCTATCGTAGACCTAATTCCAAGCGTGCTTGACTTTTTTATGCTAACATCCTCTTATG 30
CCTTTCTTCTTCCCCACCAG
CeleraSNPID:hCV15879602
公開SNPID:rs2275770
SNP染色体部位:54203370
ゲノム配列中のSNP:配列番号268
SNP部位ゲノム:221622
関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,111|C,1)
SNP型: インترون 40

コンテキスト (配列番号509):
TTCTGCTGTTACAAGGCAGCACTGAGTTCAATGTAATGTCCCCCAGTTGCTGTGCTCTTCCTTTCCCAAGTGCACAGACT
CTCTGTGCTGCATGGTCACT
R
CTGGGGAGTAGGGGGAAGGGTGACATTAACAATTCAAGACTGTCTCTCCAACCCCTTCAATGCCTCTTTCAGCAATATG
AAGTTAAACTAGGTACTAT
Celera SNPID:hCV16113165
公開SNPID:rs2792634
SNP染色体部位: 54155136 50

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:173388

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,4|G,116)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号510):

TTTTTTTTTTTGTAAAGTGAAGTGGTCACAGGAAGAGAGGAAGATTAAAAAAGTGAAAGTATTAAAAATGGCTTATAATAT
TAAATAATATGAGATAAGAG

K

TAAAGCCAGAATAAAGCTGATGAAGGTCAGTGATTGGAAGTCCCAATGATGTGGATGTTGCACTAGTAGCACTAGAGAA
ATGAAGATGGTGGATAGGAG

Celera SNPID:hCV26548331

公開SNPID:rs2145761

SNP染色体部位:54141721

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:159973

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,114|T,4)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号511):

TTATTGATAAGTAGGGACTTACCCCTGCCCTTTTGTATTAGTTTTCTGGTTGTTTTGTGGTATCCTCTTTTTCTTTTC
CTTTTTCTGTCTTTCTTTT

Y

GTGAATGTGATTTTCTCTGGTTGTATGCTTTAATTTTTTGCTTTTTTATTTTTGTGTATCTGTTGTATGGTTTTTAATT
TGAGGTTACCATGAGGCTTG

Celera SNPID:hCV26548343

公開SNPID:rs2754795

SNP染色体部位:54152261

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:170513

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,116|T,4)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号512):

TCAGCGTGTGGGAAATACTTCCAGGCCAGGGACTCACCCCTTCAGGCAATGGGCTCCCTTCTGGCCCAGGGCTGGTCCAGA
AATGATGTCTAAGAGCCTAT

K

CCTGGATTTCAGGGACCTCAAAAAGCCTGTTTGTGCTCTACCTCCCTGTGATCAAGCTGGTACCTAAGGTGCAAGACAAAAG
TTCCCTTTACTTTTCCCTAT

Celera SNPID:hCV26548347

公開SNPID:rs2754798

SNP染色体部位:54154223

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:172475

10

20

30

40

50

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,4|T,116)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号513):

GTAGAGACCAAAATTTTCATGTTAAGTTTCTCAGTAAGCATCCGTCAGCTGGAAGGCAACTGGAGGGAATTCGGAACCAGG
ATTCTCTGAGTTTCTGAACA

S

TGTGTCACTCCTGAATTTTCTAGTAAATTAATTAATTTTCCCTTTCTTAGGGAGGTAAGACATTTCCGAGATGTCAATA 10
AGAGGATTATATGGTTGATC

Celera SNPID:hCV29161504

公開SNPID:rs6914051

SNP染色体部位:53998873

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム: 17125

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.6)

SNP供給源:dbSNP;HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,7|C,109)

SNP型: インترون 20

コンテキスト (配列番号514):

TTCATTAATAATGTTTATGTTCTAAGTTTATGTATGATTAGAAATCCGTGTGAATAAACAGGTAATTTATTTTCAATCA
TCATAGAAAATAAACAGCTTT

R

CTCTCAATTCTAAACTTTTCTGACAAGTTTAAAGATAATGGAGATTAGATAGCTATCGAGATGATTAAAAATATAAAA
TATTTGAGATTGTTGGAATT

Celera SNPID:hCV29161551

公開SNPID:rs6924913

SNP染色体部位:54216987 30

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:235239

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,116|G,4)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号515):

TTCTTTGCAGTTGCACTCCTCTATTTGTTGCACCACCAGTTTCTCTCCAAAACAACACATTGCCTAGAATTGAAGACCTT
ATTCATTCTTTCCAGACCCA

Y

CCTTCCCTGATTCCCTTATCCATGACAACTCAACTCCGAAACTTATTGTGTCATGAACTAAACCTTGTACTTCTGCCCCCT
CCACTCACTTTAATATTTTC

Celera SNPID:hCV30298180

公開SNPID:rs10080252

SNP染色体部位:54202932

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:221184

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,116|T,4)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号516):

AGAGTTTATTGTCATATCACCATGAACAGAGGGAGAAAAACAACAATTTATTTTAAATGAAGAAGATTAAAAATCGTGTAA
AGTCCCTAAAGAAGTGGCCT

Y

TTTCCTTGACTTTCTGAAGATGAGAACTTTGGCTTTCTACTCTTTCTTCTGAGGGTGAAACTCACCAACCCACTTTTCCTT
CTTCTGATCCTCTATTGGAA

Celera SNPID:hCV30154225

10

公開SNPID:rs10155669

SNP染色体部位:54168722

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:186974

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,116|T,4)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号517):

20

TTGTGTTAAATAGATGCCAATAGGGAAGTTTGGGATCACTAATAAGGGATTACAGGAAGAGGTAAAAATGAAGGACTGAT
TCTGAGCTACTGACTGAGAA

W

TTGACAGGTGCCCATGTATTCTTTCTGCATACATATTTTCATGCCTTTACTTCCTCTTTTTAAAAATTTATTAATTAGAG
AACTCAGGAAAATCAATCT

Celera SNPID:hCV30514288

公開SNPID:rs10484649

SNP染色体部位:54106966

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:125218

30

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,116|T,4)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号518):

TTCTGGGAGTGAATGATTGAATTGGAGTAGATGAGAACATCTTTGTAATTGAGGAGCTCAAAAAATGGAAAAGACAGAGA
TTTCTACATGAATTTTGAAA

Y

AGGCAAAAATTATGGAAGAAACATGAGGAAAGAACTATTATGATCCATGAGTTGACATCATCAATAAATAAGGAGAAATT
ACCAGAAAGCTGATAAAGTC

40

Celera SNPID:hCV31341185

公開SNPID:rs9474746

SNP染色体部位:54142003

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:160255

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,113|C,3)

SNP型: イントロン

50

コンテキスト (配列番号519):

ATGTGCATAATTTAAAAAATTATCAAATTGTATTTAATTATGCATATTTATTGCTTTCTTTCTCTATCTTGAACCTCTT
GAAGAGGCAGATATACTATA

K

TCTTTACTAAATGTTTCATTAAATAAAATAAGTTTAGTTTGGGGCCAGATAGGTCTCTAAAAATTTCCAATTTTATTCCACAG
GCTCTTAAGGCAAATTTTGTG

Celera SNPID:hCV31341182

公開SNPID:rs11969948

SNP染色体部位:54126908

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:145160

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,116|G,4)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号520):

AAAGAAAAAACTCAGAGCATTTGCCATATGTTTATTCCAGGGTATAGAATTGTGAGCAGTAAAAACCAATCAACTAGTGTTT
GGTGCACAACTGCTAGGATA

20

Y

GATGAGACCTATTCTCAAGCAGCTTGCAGTCTTTTGGGGAAATGTCTTTGGGGAAATGAGGAACACACACACACACACAC
ACACACATATATATATATAC

Celera SNPID:hCV31341214

公開SNPID:rs9474774

SNP染色体部位:54222405

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:240657

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP

30

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,116|C,4)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号521):

AAGTTTATATTTTGGCCTTGAGTTTAACTAATAATTGCATTATGGCATCATACTTGATAAGACATTAACAAAAACCGGCA
TCCAAGGTCATGAAGCTGTG

M

AATTTTCAGTACTGTTTAAAGACACAAGGTACTCAATATTATAATGTGTAAAGTTTACTGAAGCAAATGATAAAATTCT
CTTTTGAAGAATCTTAACAG

Celera SNPID:hCV30586618

40

公開SNPID:rs4329099

SNP染色体部位:54193071

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:211323

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,114|A,4)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号522):

50

TTGCTTTGAAATGTACTTATTTTCCCTCTACACGTTTTAAAAATTTTCATTTTAGGATATTTCTGAAATCATTTCTGCTG
ACCTGATTTTACATTAGACA

Y

CTTTGTGATAAAAAAGGTAATAGCATATGGAAACATACATTCTATTCCTTCACCATCTGAGTGACAGTGCGAAGAGGGAT
CAGACTAGAGAATCATTTGT

Celera SNPID:hCV30225882

公開SNPID:rs9283918

SNP染色体部位:54034826

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム: 53078

10

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,113|T,7)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号523):

AAGCATCATGGAACCAATGAATTATCCAAGTAAAAGAGGAACTGAAACTCATCTATTTAGGGCCCAGACTTTAAAGATGA
AAACCTAAAGCCCAGACACA

R

AGTGATTTTCCCCAGGTCACAAAGGGAATTAATTAGATAGACAAACTTGGGAACCTTTGGGCATTACCACAAATATATGC
TCTACTTTTGAATTCTAAAA

20

Celera SNPID:hCV29703374

公開SNPID:rs9283919

SNP染色体部位:54222025

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:240277

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,112|G,4)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号524):

AAAATCTCAGCATGGGTGGGAAGATAAAGCAAGGGTTAGTTTGAAGTCCTATTTTGGTTATAGCTCCAGGATTGCCTAG
GGATTTGTGCCAATCCCATT

R

CTTTCTCAAGTTGGTTGTATATTTTTTAAACCATTTGCCCTTTAAAAGTCTTTGCTTTGAAATGTACTTATTTTCCCTCTA
CACGTTTTAAAAATTTTCATT

Celera SNPID:hCV30424487

公開SNPID:rs9296737

SNP染色体部位:54034675

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

40

SNP部位ゲノム: 52927

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,103|G,7)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号525):

CTTACAAAATGATTTATGGCTAGTCCAGAAAGCACTTTCGGATTGCTCTATTGGAAATCAGGAGACAACTGTGACCCATT
ACTCCTGTGCATCCGCACAG

R

50

CACACTTATTCCCTCTGCTACTGGCCCTGTGACCCACCAGGCTAAAGGCTGTATTGGAACATAGGCACACCTATTTCTTT
GCATATTTTCTTTGACTGCT

Celera SNPID:hCV30082095

公開SNPID:rs9357788

SNP染色体部位:54066480

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム: 84732

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,113|A,5)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号526):

CCCAGGTGACTTTGGTATTACTTCTATCCAGTTTTTTCAGATCAAGAGACAAAGCACTGAGAAATTAAATGACTTGCCCA
AAGACATGCACAGCTAGTTG

R

CACCAGAGATGGCATTTATCCACAAAACCTCTGGTTCTAGCACACAACACATAACAATTCCATATGGCTGCTACACTGGGT
AGATGGGAGGTTGGGACTAT

Celera SNPID:hCV30136287

公開SNPID:rs9367551

SNP染色体部位:54029940

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム: 48192

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,113|A,7)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号527):

TTGCAGAAGTAAACAGTAGGAGACCCAGGAGTGAGAGACCTCTTCTACTTCTGAGAGAATACTTTTATATTTTCGTGTGC
TGTGTTTTTAGTTTTCTCTG

Y

GATACTGAAAAATCCCAATCTTCTATATGCAGAAAAATGCTAAAACCCATCTCTAGAAGCTTGCCAGCAAGAATGCCTT
TATTTCCACAGCTATTATCC

Celera SNPID:hCV30225881

公開SNPID:rs9370259

SNP染色体部位:54029365

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム: 47617

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,113|C,7)

SNP型: イントロン

30

40

コンテキスト (配列番号528):

GCATTTTATATGTATTCACTCATTTACTCCTCACAATAGCCCAGGTGACTTTGGTATTACTTCTATCCCAGTTTTTCAGA
TCAAGAGACAAAGCACTGAG

R

AATTTAAATGACTTGCCCAAAGACATGCACAGCTAGTTGGCACCAGAGATGGCATTTATCCACAAAACCTCTGGTTCTAGCA
CACAACACATAACAATTCCA

50

Celera SNPID:hCV30298175

公開SNPID:rs9382281

SNP染色体部位:54029901

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム: 48153

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,113|G,7)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号529):

AGTCAACTCATATACTTGAAACATTAAGATTTGTCCATTTCTAATGGGATTGCCAGTTTAATCAACTTTGACTCTTTTGT
TGCTTTCCTTCATTTAAATT

R

TTAACAAATAAACCAATTTCCACTTATGAGCAAAAAGTGGATAGATATAGTGGATAGATATAGACTCACATTCAATTCAAA
TAATTATGAGTAGCTGGCTC

Celera SNPID:hCV30190199

公開SNPID:rs9474748

SNP染色体部位:54142755

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:161007

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,110|G,4)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号530):

TCTTTTGGCCAGGATATGCCTAGAAACATCATGAGCCAGGGCCTGTAATGGGGGCATCATAGCTCTGCCTAGTGCTCTA
TCCAATTGTGGATGAGCTGA

Y

CTCCAGGATGTAAGACAAAAGTCCTCTTTACTCTTCATTCTCCTCTCCTTAAGCAGAAGCAAGGAGTCACTTTTGTGCTG
CGAGCAGCACTGTCTGGAGT

Celera SNPID:hCV29667033

公開SNPID:rs9474754

SNP染色体部位:54154631

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:172883

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,116|C,4)

SNP型: イントロン

30

コンテキスト (配列番号531):

AGAAGTAGAGGCTAAACCAACTCATACCCCAAACCCTGGGCACAAAGATAATCCCAGGTAGTGGTCCTTTCCCTGTATGA
ACCTGTTGGAAAAACATCTC

R

TCCAGGAAATCCATTTGCTATGGAAATAAATAAAATACAAAAGGAAAAAAGAACTCCAGAGTGAATAACAAACAAAATT
AATATTTAACTTGAGACTTT

Celera SNPID:hCV29721492

公開SNPID:rs9474762

50

SNP染色体部位:54194056

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:212308

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,110|A,4)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号532):

GTCTTGGTAGAAAAATAAATAGCTTTCATGTACTGATACAGAAAAATTCCAAAATTGTCAAATAAAAAAATCAAACAAGAC
ACAGAACATTGTAAAGAGGA

Y

ATTATCTTTTTTAAATTTTAAATTTTAAATTTTTATTTTTCTTCAACTTTTAAAGTTCCAGGGTATATGTGCAGGATGTCTA
GGTTTATTACATAGGTAAC

Celera SNP ID:hCV29703373

公開SNPID:rs9474766

SNP染色体部位:54202085

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:220337

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,109|C,3)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号533):

ATGTAAAGAATCACTCCACTTATAATAAGGCAAGGGAGAATCATCTATTAGAATAGTGAGGGAGCCTACCTAGCAAAATG
TATTCTGAATGAGAAATACA

Y

ATATAGGAAATAGGAGAAATGAAAAACAATAGCAATAGAGAGCTAACTCCTTTTGTTCCTCCCATCATAGAGGATTAGGGG
TTGGGCATACCTAGTCTGGAA

CeleraSNPID:hCV30370723

公開SNPID:rs9474771

SNP染色体部位:54214753

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:233005

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,116|T,4)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号534):

ATATTAATAAATGTTGTAATATATTTTTGATATTTGGCCTAATACAGATTAAATCTTTAAGACATATAGCTAATTCTTTT
TTTTTGATATGAGAGGCATA

K

TTCTATCGAGAGGAGCTTTTTCCACATAGCATGTATTATCCACAGACCTCAATAAAGAAAAAACTCAGAGCATTGCCTAT
GTTTTATTCCAGGGTATAGA

Celera SNP ID:hCV29649199

公開SNPID:rs9474772

SNP染色体部位:54222251

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

10

20

30

40

50

SNP部位ゲノム:240503

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,116|G,4)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号535):

TAGGTCCAGCATCCATTAGCTATTCTTCCTGATGCTCTCCCTCTTCCCACAACCCTGGACAAGCCCCAGTATGTGTTGTT
CCCCACCATGTGTTTCATGT

S

10

TTCTTATTTTTTCAGCTCCCACTTATAAGGGAGAACATGTGGTGTGTTTGGTTTTACTGTTTCCTGCATTAGTTTGCTGAGGAT
AATGGCTTCCGGCTCCATCC

Celera SNPID:hCV29649198

公開SNPID:rs9885975

SNP染色体部位:54202333

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:220585

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,116|C,4)

20

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号536):

TTTGTTAGGATAAAAATAATACATTTCTCCAAATTATTTTTTTCAAACACTTAAGCTCTACTCATCCAAATTTCAAAATGC
GTATGATTTTTTCCTTTATTG

R

TAATTGTTAGTTATTAGCTACTGATTTTTTTGGTCAGCCTTATTTATTTATTTTCCTTGGAATTAGTATACTTTTTTCCTG
TCCTTTCTTAAAAATATGGGA

Celera SNPID:hCV30370722

公開SNPID:rs9942457

30

SNP染色体部位:54134283

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:152535

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,115|G,3)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号537):

AGTTCCTGTCTTCTTGAAGTTTTGTAGAATGATAGTATCATCTCAAAAAATAATTAATTCTTTTCAAAAATCAAGCTCCTC
AGTAAAGCCTTTTTTTTGAAA

40

M

ATTAGTTCTATGTATACTGAAATTGAAAGAGGACAATTCTCAAGTGACTAAAAAGCGGTTTAAAGCATTTTATCAGAAAT
AACTATGTTACCTATCTCAT

Celera SNPID:hDV70700190

公開SNPID:rs16869492

SNP染色体部位:54190424

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:208676

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

50

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,116|A,4)

SNP型: UTR3;イントロン

コンテキスト (配列番号538):

TGTGCAGACTACAAGAAATAAGAACTCAGTGCAGTGATTATATTGTACAGACTTGACTGAGAAGAAAAACAACATAGGCC
TGTAATTATGGGAAATATAG

K

ATCAAGAAAGAGCTTGGGATATGTATGTATATATTCGTTTTTGTTCAGTTAGCTTTTGTGCTTAACAAACCATGCCAGCA
TTTAGTGTTTTAAACACAA

10

Celera SNPID:hDV70710884

公開SNPID:rs16884761

SNP染色体部位:54104460

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:122712

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,116|T,4)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号539):

TTGGCTATTTATTGTCTAAAAATTGTAAATTCCTGAATAATAGATATCTTCACTAAAAATGATGGAAATTTCTAGTAAAAACA
GTTTGAAACATTAACGTATA

W

TCCCCTTTTAAAGAAATTTGTTTTGGTATCCTATAGCCACAGCCAACAAATCATCTTGTCAATTATTATCCCAATAAAAAATA
ATTACAATATATTTATTTGT

Celera SNPID:hDV70711006

公開SNPID:rs16884943

SNP染色体部位:54163971

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

30

SNP部位ゲノム:182223

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,116|T,4)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号540):

TTACAATATATTTATTTGTAACTGAGAAATCATAAAAAGTGTGTTTGACTTTTAAAAATAGCTTGATTCAATCAATCC
ACTTGGGTATACTGGTGTTT

M

TACATATAGTGTGTATATGGCATGTGTTTGAATATGTGTGTGCATTAGTGTCAATTGGTTTAGAACAGTGTGTGTGTGGG
GGGGCAATATAGTATAGTTG

40

Celera SNP ID:hDV70711009

公開SNPID:rs16884946

SNP染色体部位:54164153

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:182405

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,116|C,4)

50

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号541):

GTGGGAGAGGCCCCCTTCACAAGCTGGGCTTTAGCCTGCTTCTTAGGCCATGAGCATTCTTTTCTTAAACTCCTTGGATATT
TCACCCTGTAAACATTGAAG

K

TTGACTTTCCTTGTTCATTTCTTCTTCTACTTATTTATTTTCAAATTTAGTACGTGTGTAACGTTTATATTGGTAACGTT
ATTGAGAGCATGTAAATTGG

Celera SNPID:hDV70711130

公開SNPID:rs16885091

10

SNP染色体部位:54215045

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:233297

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,116|T,4)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号542):

ATAGCCCAAACCTGGGAACACAAAGTCCAAGAAAAGAACGTGGAAAATCTGGTAGAGTGGAGGAAATGGAGCAAAAATCA
TTGTCTAATTGTCAGAGACA

20

R

CCATCAAATCCAGGAACTCATAAGAACTAAAGAGCATGAAAACCTGGTAGAGAAGCAAATATGAAGCATCAGTAACAGAC
TCTGATACTGAATGTATCTG

Celera SNPID:hDV71001425

公開SNPID:rs17755375

SNP染色体部位:54172771

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:191023

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

30

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,114|G,4)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号543):

AAGAAAGAAGAAATGAAGCAGGAAGTCAAATGAAAAAAGAGACAGAGGTGTGGACAACTTAGGATCATGGCCCAGATAT
CAGGCATCTCCATAATTACA

R

GTGGCTATAGAAATCAGGAACTGCCTGGACGTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTGGCAGCACTTAATGGAGGAATAT
TGTTCTCATGTGTATACTCT

40

Celera SNPID:hCV29811423

公開SNPID:rs10484647

SNP染色体部位:54173333

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:191585

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,116|A,4)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

50

コンテキスト (配列番号544):

CTCTTTTCCCTACCAAAATGACTATGCTTGACATTCAACTTTGATGATTATGTCAGTGACTTTTCAGGTTTCTATCTAATG
ATTCATCAAGTTGTATTTCA

R

CTGTGACCTTCAACTTCCCTTCTTTATGTCACCCACATGTTAATATTACAGGATAAAATACCTTTGTCGTAGGTGAAACTG
ACAATACTGCCTTTTACTCT

Celera SNPID:hCV29902056

公開SNPID:rs9464034

SNP染色体部位:54179512

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:197764

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,116|G,4)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

10

コンテキスト (配列番号545):

CTTTTATCTAATTCGTTTTTTTAAATGCCAAACAGGACTCACTGATAGTCATGACTTTGTGGTTGGAAAAACACGGATCTA
GGCTAGCAGCTGTGTTTTAC

R

GATGGGAAATCCAGAGTCTGGCAACACAAGTGTGTCTAAGGTCAAAAAGCTCATTAGCTGCTAAAAACGAGGGGGCTTTT
TAAAAACAAGTGGAATTTTC

Celera SNPID:hCV30388486

公開SNPID: rs9382285

SNP染色体部位:54066253

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム: 84505

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,114|G,6)

SNP型: イントロン

20

30

コンテキスト (配列番号546):

CATAAACAAACATGCAAAACGAAAACTAATAAAAAACCTACACTTTAACTTCATGTCCCTGCTTTTTAACTTTTTGTTGT
TTTTTTATGTCTTATTATAC

K

ATGTCCTTAGAAAGTTGTAATTATTATTTTTGACTGGTTCATCATTTAGTCTTTCTACTTAAAAAGCAGTTTACATACCACA
ATTACAGTGTATAATATTC

Celera SNPID:hCV31341188

公開SNPID:rs6905950

SNP染色体部位:54152516

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:170768

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,114|G,4)

SNP型: イントロン

40

コンテキスト (配列番号547):

CCTGTGCTTCTCTCCAGCTAGCCTCTCTGAATTGATCCTAGTAACGGTTCGCACTCAGGTGTTCAATGATTGACAAAAGC

50

TTGTCTTCCTCTCTAACCCC

K

CACTCCCTGGGGGGATTGTCTTTTTTTTTTTTTTTTGTAGGTGTAGTTTCGCTCTTGGCGTCCAGGCTGGAGTGCAATGG
CGCAATCTCGGCTCACTGCA

Celera SNPID:hDV77036921

公開SNPID:rs4715443

SNP染色体部位:54115954

ゲノム配列中のSNP:配列番号268

SNP部位ゲノム:134206

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.7)

10

SNP供給源: CDX;dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,117|T,3)

SNP型: インترون

遺伝子番号: 10

遺伝子シンボル:C6orf15 - 29113

遺伝子名: 染色体6 オープンリーディングフレーム15

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

20

ゲノム配列 (配列番号269):

SNP情報

コンテキスト (配列番号548):

ACCAGGGAGGGCGTTGGGAAAGGATTTTCCCCGGCTCCCAGTGAATTAGAACGGGGCAGTCGTCTGGACTCCGAGTCC
TGGTGGAGGAGTGAAGCCTT

R

GGTGAGAGGCCTGTGGCATCGGGAGAAGACTCCCCAGGCAAAGGGCCACTGCCCGAGCGAGGGCCGAGCACTGGAGAG
GTAAGAGAGTTCTTCAGGCA

30

Celera SNPID:hCV15947385

公開SNPID:rs2233980

SNP染色体部位:31187623

ゲノム配列中のSNP:配列番号269

SNP部位ゲノム: 41304

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,1|G,19) アフリカ系アメリカ人 (A,0|G,26)

全体(A,1|G,45)

40

SNP型: ESE;サイレント変異

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,96|A,20)

SNP型: ESE;サイレント変異

コンテキスト (配列番号549):

TTAGGATGTGGACATCTTTGATGGTGTGGGGTTGAAGACATCATTTCTGCCTGCTACTGGTGGTCAGATGTGCCATAGAG
TATAAGAAACCTTGGGAGAA

R

GTGGCTATTTCCAAGTAACAGTAGAGGAGAGCCTTTAAATGCTGCTGTCAAATGGCCAGGACTTGATCCTTGTGAAGCT

50

GGGCGATGAGAATGTAGAGA
Celera SNPID:hCV27452387
公開SNPID:rs3094222
SNP染色体部位:31189413
ゲノム配列中のSNP:配列番号269
SNP部位ゲノム: 43094
関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,85|G,19)
SNP型:INTERGENIC;未知

10

コンテキスト (配列番号550):
CAAGATACCTGAAAGGAAAAAGTTGACTGCCAATCAAAATACGTTGCTGGGTGACCAAGAAATCAAAGTTAAGAGAGGTAG
ATATTTTAGGAGTATTTTCAT
M
CAGGTCATAGTAAAACCCAGTCCAGGAATAAAACATTGTATGTATCTATACCAGCCTTGTTTTAAACAAAATCTAAAATA
GCTTAAACACAATACAACAG
Celera SNPID:hCV27465407
公開SNPID:rs3130544
SNP染色体部位:31166319
ゲノム配列中のSNP:配列番号269
SNP部位ゲノム: 20000
関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,100|A,18)
SNP型: INTERGENIC;未知

20

遺伝子番号: 11
遺伝子シンボル:CENPE - 1062
遺伝子名: 動原体プロテインE, 312kDa
染色体: 4
OMIM番号: 117143
OMIM情報:

30

ゲノム配列 (配列番号270):

SNP情報

コンテキスト (配列番号551):
TCAGGTTTCGGTAAGCCTTTGGAAGACAACCAATAATCATTTGTAGTTTTAACAGGGGGTACTTACTTTTATTCTAGAGC
ACTTTTCTCTCAGGCTTTCC
R
TAAGGTGCTGTTGTCCATCACTTAGTAACCTTTTTTCAGGTTTACTTGGTGGTTCTGTGGTCCTGCTTTGGTAAAAAG
AAAATAAACAGGGCTTTTGT
Celera SNPID:hCV1624173
公開SNPID:rs2243682
SNP染色体部位:104278991
ゲノム配列中のSNP:配列番号270
SNP部位ゲノム: 42579
SNP供給源: Applera

40

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,6|G,34) アフリカ系アメリカ人 (A,2|G,36)
 全体(A,8|G,70)
 SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位
 SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE
 母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,96|A,24)
 SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位

遺伝子番号: 12
 遺伝子シンボル:CHPT1 - 56994
 遺伝子名: コリンホスホトランスフェラーゼ1
 染色体: 12
 OMIM番号:
 OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号271):

SNP情報

コンテキスト (配列番号552):

TTAATTCTTAATGATTCTTAAACTTTGTTTCTTTCAGTATTTATGGCAGTGGGAGCTTCAATTGCCGCTCGCTTAGGAAC
 TTATCCTGACTGGTTTTTTTTT

Y

CTGCTCTTTTATTGGGATGTTTGTGTTTTATTGCGCTCATTGGCAGACTTATGTTTCAGGCATGTTGAGATTTGGAAAGT
 AAGTATGCTTTTTTAAGTTGT

Celera SNPID:hCV2637554

公開SNPID:rs3205421

SNP染色体部位:100632476

ゲノム配列中のSNP:配列番号271

SNP部位ゲノム: 26928

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,85|C,35)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;ESSSYNONYMOUS

コンテキスト (配列番号553):

AAACAATATAAATGCCTTTTATGAGTATGGTATGTGCCTATACGTCTGTGGTTTACAGTTCAGTAGGTTTAAAAACACATG
 GCCAGCAATGGTTAATGAAA

M

CTGGCTCAGTTCCACTGGTCACAATAAAAAGGCTAGGTTGTCCATTCTACTTGGAGACTTGGTTGATTATAAACCTAATCA
 TGATACCAACAAGTATTTTT

Celera SNPID:hCV2637565

公開SNPID:rs10860779

SNP染色体部位:100651393

ゲノム配列中のSNP:配列番号271

SNP部位ゲノム: 45845

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.7)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,2|C,24) アフリカ系アメリカ人 (A,4|C,12)

全体(A,6|C,36)

SNP型: 転写因子結合部位;MICRORNA;UTR3;イントロン

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val

10

20

30

40

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,85|A,35)
SNP型: 転写因子結合部位;MICRORNA;UTR3;イントロン

コンテキスト (配列番号554):

ATAACATCAGTGATAACTATTAGCAATTTGATATATGGTATATATTTTTTTTCCCTCTGCATATACCGTTACCTATGTGTG
AGCACATGTTGTTCTGTAAC

Y

TTTTTAACTTAACAGTGTAGTCAACTGATAATTCAATAATGGAAGTAAAGGTAAAAATAAACTAAGCCTACAGAGATTTT
TACATCTTTGCTATTTAATA

Celera SNPID:hCV2637556

10

公開SNPID:rs2041150

SNP染色体部位:100634466

ゲノム配列中のSNP:配列番号271

SNP部位ゲノム: 28918

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,71|C,49)

SNP型: イントロン;偽遺伝子

コンテキスト (配列番号555):

20

CGACGTGGATGACATAATTTCTATTCAAAATGATTATAAAATACAGAAATATAGTGCTTGAGAGAGACACGTTAGCCATCT
AAGGAAAAGAAAATCAATAT

Y

GGTAACACTTCAATTACAAAAGTTGGATAAATGGAGCATTATTACATTTTTTTTCTATTGAGACATATCTTTATGGTTGGT
CTCCAATTAATGGTGGCTTT

Celera SNPID:hCV2637560

公開SNPID:rs9669539

SNP染色体部位: 100642750

ゲノム配列中のSNP:配列番号271

SNP部位ゲノム: 37202

30

関連した照会SNP:hCV2637554(検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,81|C,33)

SNP型: UTR5;イントロン

コンテキスト (配列番号556):

ATGTCTATGGAACTAAAAAACTACAGTGACTATTAGTACCTCAATAAAGAAGACTATTGGAATTTTCCCTGCTTTTTTA
AGTGAAATTGACCTGGGAGT

R

TTTAAATTTGCCTTAAATCATATGGTTGTTTTTATTATAATTTTTTCCTTATGTACACAAGTAGTGGGTAATTATTGTGAA
AAAACCTTCAGACTTTACAGG

40

Celera SNPID:hCV11704313

公開SNPID:rs2041149

SNP染色体部位:100634236

ゲノム配列中のSNP:配列番号271

SNP部位ゲノム: 28688

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,75|G,43)

SNP型: イントロン

50

コンテキスト (配列番号557):

CACTATTACATAAAATATTTTATACTTTCAGTATTATCTATAATAAATTTATAAAACAAGCACTGTTTCACCACCGGACAG
AGCAAAGGTTTCAAAAAAGA

K

TTGACTGTATGAACAATCCATTTAGAGGAGCTAAATATTAAGTCTTTTTTAAGATAACTAATCTCTAACAAGCTCATAT
TATTGATACTTAATATATTA

Celera SNPID:hCV27278316

公開SNPID:rs10778146

SNP染色体部位:100654307

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号271

SNP部位ゲノム: 48759

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 73 | T, 47)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号558):

ATTTTTAGCCAGTTTAAACGTTGTGTGAATATCAAACCTGGAATCAGACATCTGTGGCACTGTATTATGTCTCTGTCACCC
TCAGGTTCTATGAAACCTTG

20

R

AAAGCACAACCTCAGGTTTGTATACTCCTGTAGGCCATACACTACATCACAAGTCTTTAGGCCTCTTGCACAAAATAGA
TGGTCAGAAAATGTCTACAT

Celera SNPID:hCV27480555

公開SNPID:rs3764973

SNP染色体部位:100640923

ゲノム配列中のSNP:配列番号271

SNP部位ゲノム: 35375

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val; HGBASE

30

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 77 | A, 43)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号559):

AAGCATATTGACTGACTAATAGCCCAAGGAAAAGAGGAGATGAAGTTAGGGGAATCTATGAGTGAAGGAAATCCCCCTGT
GCAGGAGGCTAGTATACCAT

M

AATAAGGTTATATTTGAATATAAAACATAAACCTGTAGATTTTCATTGTGTCTTATTTTCAGTTATGAAGCCCCCATTTGTA
TCATCATTTTTTATCACAGA

40

Celera SNPID:hCV29407573

公開SNPID:rs7965541

SNP染色体部位:100644420

ゲノム配列中のSNP:配列番号271

SNP部位ゲノム: 38872

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 77 | A, 43)

SNP型: ナンセンス変異; UTR3; インترون

50

コンテキスト (配列番号560):

AGGAAGCTGAGGTGAGAGGACTGCTTGAGCCTGTGAGGTTGACGCTGCAGTCAGCTGAGATCACGCCACTGCTCTCCAGC
CTGGGGCAACAGAGTGAGAT

Y

GTCTCAAAAAGAAACAAACAAACAAAAAACACTTTTGAAGACATAAGGTAGGTTAAAAAAATCCTTTGTAATTAGAAAATG
TGTCACCTTTTTTAGCTAAGA

Celera SNPID:hCV32176762

公開SNPID:rs7135472

SNP染色体部位:100661892

ゲノム配列中のSNP:配列番号271

SNP部位ゲノム: 56344

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,77|T,41)

SNP型: 偽遺伝子

10

遺伝子番号: 13

遺伝子シンボル:CHSY-2 - 337876

遺伝子名: コンドロイチンシンターゼ-2

染色体: 5

OMIM番号:

OMIM情報:

20

ゲノム配列 (配列番号272):

SNP情報

コンテキスト (配列番号561):

TGTAGAGACAATAACAATTTCAGGGACAACAGGTGTACTATCCCATCATCTTTAGCCAGTATGACCCAAAGGTAACAAACGG
GGGAAATCCTCCCACTGATG

R

TTACTTCATATTCTCAAAAAAGACTGGATTTTGGAGAGACTATGGATATGGCATCACCTGTATTTACAAAAGTGATCTTC
TAGGTGCAGGTGGATTTGAT

Celera SNPID: hCV26478797

公開SNPID:rs2015018

SNP染色体部位:129549025

ゲノム配列中のSNP:配列番号272

SNP部位ゲノム:290603

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,35|G,85)

SNP型: ミスセンス変異

30

40

コンテキスト (配列番号562):

ATCTGATTCCCTGTTGGAATCACAACTTTATAATTTTCAGCATCTGCTCACAATGTTTGAAAAATTATGGCTTGTTAGA
TATCCTGATGCCTTAAGTCA

W

ATCTCAGAAATCTATTTTCAGTACTATTCCCTCACTATAATTAATATTGTTTAAAAACAATAGAGATGTCTTTGAAATTTAAA
AATATAAGAAATATTTTAA

Celera SNPID:hCV2553995

公開SNPID:rs10057898

50

SNP染色体部位:129589100

ゲノム配列中のSNP:配列番号272

SNP部位ゲノム:330678

関連した照会SNP:hCV26478797 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,82|A,36)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号563):

ATTGTTGTTTTGTATAATCTCATGACTCAAAGATAGAGCAATGTAATATACAAAAGAAACCATGTATGAATGTGAACTTC 10
AGTGCAAGCATCAGTGTAAT

R

AGCAGCTCAGGAATAGTACCAAATGCCTTAGGAATTTGATCTTTCTGCAAATATTTATTGAGGACATACTAAGTGTGAGG
GACCATTCAGGTGCCAAGG

Celera SNPID:hCV2554001

公開SNPID:rs6861345

SNP染色体部位:129580715

ゲノム配列中のSNP:配列番号272

SNP部位ゲノム:322293

関連した照会SNP:hCV26478797 (検出力=.51) 20

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,83|G,37)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号564):

ATAACATAAAAAAGTCAATTAATACATATTTTATATGTTATATGCATTATAGACCGTATTCTTGTAAATACAGTAAGCTAG
AGAATGGAAAAATGTTATTAA

R

AAAATCATTAAAAAACCATCTTCTATTTCATTAAGTCAAAGTAGATCATCCTAAAGGTCTTTAACCTCATCATCTCCACAT
TAAGTAGGCTGAGGAGGATA 30

Celera SNPID:hCV2554006

公開SNPID:rs1557759

SNP染色体部位:129572006

ゲノム配列中のSNP:配列番号272

SNP部位ゲノム:313584

関連した照会SNP:hCV26478797 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,83|G,37)

SNP型: INTERGENIC; 未知

40

コンテキスト (配列番号565):

CATGACCATTGTTTGGGCTGTGTGAGTGTTTTGTGCATGTCCTTTCTAGAGTTTCTGAAGCACACATTTTACTTTTTTAAAC
CCTCTATACACAAAATGCAG

Y

ATATTATACATATTGTTGTGCACTTTGATGTTCTGTTTCTACTTAATGGAAAAATAATTTGCATCAAAATTGATTTGAAA
GTGATTGTTGTAAATTGTTG

Celera SNPID:hCV2557450

公開SNPID:rs42250

SNP染色体部位:129550933

ゲノム配列中のSNP:配列番号272

50

SNP部位ゲノム:292511

関連した照会SNP:hCV26478797 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,34|T,84)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号566):

CCAGTTCCTGAGTAATCTGCTGTGGTGGTTTTTATCATGGCAAATCAGCCAAGCTAAAACTACTTTTCCCAGAATTCCCT
TCCACCCATGGTTCTGGATG

W

GGGTTGGCCACAGGGAAAGTTGTGAGAGTTATAGAGAGGAGAGAATCAGCAGACATTAGCTCCTAAGGTCGTTGTAAGGT
ACCAGGTGCCACCATAATTA

Celera SNPID:hCV29134287

公開SNPID:rs6878107

SNP染色体部位:129597103

ゲノム配列中のSNP:配列番号272

SNP部位ゲノム:338681

関連した照会SNP:hCV26478797 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,68|A,34)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号567):

TATGAATATGGTTTGTCTGCTTATAACTTTATGCCTGTGCTACTGTTATTATACCTGAGTGTTTGTGTTTGCAAAAATATAC
ACTATTATTTACCTATTTTA

Y

CATGTAAAGTGGCCTGTGAAGTGTCTGTCATGCTTTCATATGTTTCTCAAATAAATATATTTTAGAAATGTAAATAAAT
ATCTTTCAAATTATTTTAT

Celera SNPID:hCV30441646

公開SNPID:rs6883532

SNP染色体部位:129607105

ゲノム配列中のSNP:配列番号272

SNP部位ゲノム:348683

関連した照会SNP:hCV26478797 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,84|T,36)

SNP型: INTERGENIC; 未知

遺伝子番号: 14

遺伝子シンボル: クロック - 9575

遺伝子名: クロックホモログ(マウス)

染色体: 4

OMIM番号: 601851

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号273):

SNP情報

コンテキスト (配列番号568):

10

20

30

40

50

GCTAGAGTGGCTCATGCCTGTAATCCTAATAATTTGGAAGGTCAAAGCAGGAGGATCACTTGAGCCCAGGAGTTCAAGAC
AAGCCTGGGCAACAAAGTCA

S

ATCCTATCTCTGCAAAAAATAAATGACAATAATAATAATAATAGGAAATTTGTCTGCACTTAGGTAAAAATGAACTAGTTTGA
AGCAGGCCAATATTCTTGCT

Celera SNPID:hCV31137507

公開SNPID:rs7660668

SNP染色体部位:56096454

ゲノム配列中のSNP:配列番号273

SNP部位ゲノム:154802

10

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,33|G,87)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;イントロン

コンテキスト (配列番号569):

TCCCATTTGTGTTGTCTTTTACTAGCAGTACAACTTATGGATTCCCTTTTTTCAATGGTTTATAATTAATTATTTAACTA
TTTTGCTGCTTAAATTATCC

R

ATGTTAGGCCAGTGAGAGCCTCTCCAACTGTGTCCTGTGTCTTTGTGGCATGCTCCCATTTGATTTTGCTCCTCACTTT
CTAGTACAACAAGATATTAC

20

Celera SNPID:hCV769774

公開SNPID:rs550144

SNP染色体部位:55976241

ゲノム配列中のSNP:配列番号273

SNP部位ゲノム: 34589

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,87|A,33)

SNP型: UTR5;イントロン

30

コンテキスト (配列番号570):

GTCTGACATCTGCTAATCTTCAGAGGGCAGTGCAGTGCTTTAGAACTGTATATAGAACTTTGGGGAAGGTCTGAGCAGCA
TAGAATAACGTTGGACTTGT

Y

ATTAACTCCTTCATGCGAAGAGCTTACTGCTTTTTTGAAGCTTTGTGACATTTACAGCGTAATGACAGCCAAGACACTGG
TTTGTCTTTTTCATTAGGCC

Celera SNPID:hCV8746676

公開SNPID:rs880358

SNP染色体部位:55971235

ゲノム配列中のSNP:配列番号273

40

SNP部位ゲノム: 29583

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,87|T,33)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号571):

TCTTGGGAAAAGAAATGAATTAATTTCTATTTCTTAAACATTTCCCTGAGCCAGTAAACAGTAGTTTAATCATTGGTCTT
TTCAAAACCTAGGTGTTTAA

W

50

AAAGAGACATATATGATATTGCTGTTATATCAATAACATGGCACAACAAGAACTGTCTGCCAGGTCATTCTTCCTCTTTT
TTTTTTAATTGGGTAGGACA

Celera SNPID:hCV8746701

公開SNPID:rs6802

SNP染色体部位: 55986858

ゲノム配列中のSNP: 配列番号273

SNP部位ゲノム: 45206

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,87|A,33)

SNP型: MICRORNA;UTR3;TFBS SYNONYMOUS;イントロン;偽遺伝子

10

コンテキスト (配列番号572):

CCCTGGAGGTCATTTTCATAGCTGAGCTTCTTAATATTTGGCAATATATTCTTTTTCCATCAAAAAATATCCAGGCACCTA
AAACACTGTCAGAACTGGCT

R

TGCCCCATGATCACCTCCTGCTGGCTGGTATTTAATGTACATCTGTAGCACTAGGCAGCATTTTCTCTGCCAACTAATT
CCAGGAACTAGAACTCAA

Celera SNPID:hCV8746719

公開SNPID:rs1801260

SNP染色体部位:55996126

ゲノム配列中のSNP: 配列番号273

SNP部位ゲノム: 54474

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,87|G,33)

SNP型: MICRORNA;UTR3;イントロン

20

コンテキスト (配列番号573):

CTTCAATGCCAAGTTCTCGTCGCTTTTCAGCCCTAACTTCTGCATAACTACAAATGGAAAAATAATCAAATTTTAGTGT
CTGGTCATTTCGTTTAAAAATA

S

TGCACAGCTGTAACCTATTCAGTGTTGTTACGTGTCTCATCTGTTTCATCTAGACTATTTGCTATGTGCTACACAAACCTAA
AATATACCTATAATGTCCTTA

Celera SNPID:hCV8746730

公開SNPID:rs11240

SNP染色体部位: 56014107

ゲノム配列中のSNP: 配列番号273

SNP部位ゲノム: 72455

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,87|G,33)

SNP型: 転写因子結合部位;UTR3;イントロン

30

40

コンテキスト (配列番号574):

ACTATGTCCACCCAGACCAAGACAAAATAAATAGATCAAACTGACTTCAAAAAATCATAGTTTATTTCAGGACATAGAAG
AAATCTCAAAATAGAACAAA

R

TATTCTCAAAGGACTACTGAAGATACCGCATTTCAATTAAACAAAAATAGGTATATTTAAACAAATAATAACAAGAGTCC
ACTATGCCAAGAACTGTTAC

50

Celera SNPID:hCV8746755

公開SNPID:rs1021307

SNP染色体部位:56090471

ゲノム配列中のSNP:配列番号273

SNP部位ゲノム:148819

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,30|A,84)

SNP型: インترون

10

コンテキスト (配列番号575):

TCACAAGGTAGGTATTATTATCCTCATTTTGTAGACTAGAACTGAGGACAAAGAGATTAATCATTTGCCCATTGTCATG
GTTTTGAAGTTGTGGAGCTG

K

GATCTAAACCCACACAGTCAGGAAGTCTGGTTCCATTGTCAATGCTTTTAGCTACTATCCTGTGTTGTCTCTTGAAATGA
TACCAGCAGAAAATAAGCAA

Celera SNPID:hCV8746756

公開SNPID:rs1021306

SNP染色体部位:56090701

ゲノム配列中のSNP:配列番号273

SNP部位ゲノム:149049

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,26|G,86)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号576):

ACATTTGGGGTCAGATACCCACTCCTTCACCCAAGGATAAAAAGTTGGACAAAAAGGGATCTACCATAGCCAAAACCTCCA
ACTCTCTACCCCTCAGACCAC

R

TAAGTTCAACACTTGGCAAGAGGAAAAACACCTGACAGAATCACTGAAGCCAGGTTCTGGGGTGTACTATGGTTTTTCC
TTTCCTTTTTTATGCCTCACC

Celera SNPID:hCV11746020

公開SNPID:rs1979605

SNP染色体部位:56113630

ゲノム配列中のSNP:配列番号273

SNP部位ゲノム:171978

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,33|G,87)

SNP型: INTERGENIC; 未知

30

コンテキスト (配列番号577):

GAACCAGCAAGAATATGTAACTAATAGATACAGCTAATACTTGTAAGGATGCTGACTGAAATCTAAAAATAGGGTA
CAAGTGCATGAAGTACCTCA

M

CTTCTAAACAGCTGCCAACATTTGGGGTCAGATACCCACTCCTTCACCCAAGGATAAAAAGTTGGACAAAAAGGGATCTAC
CATAGCCAAAACCTCCAAC

Celera SNPID:hCV11746021

公開SNPID: rs1979604

50

SNP染色体部位:56113512

ゲノム配列中のSNP:配列番号273

SNP部位ゲノム:171860

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,26|C,82)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号578):

CTTGCTAAAAGAATGTGTGTGTGCACCTTTGCTAAAGAGCGGGGCTGAAATCACAAGCAGTCAGTTCTAACATGATATAAT
TTTATTATTTTTACAAATGT

Y

AAAGTCTCCAGAACTGTTTGTGGGTAAAACTTACTGCCACCTGGTGGATCTGAGTTAAGACAAAGGGAAATAGATATCT
TTTTTAAGCTCTCCTAAATA

Celera SNPID:hCV27941642

公開SNPID:rs4865012

SNP染色体部位:56115543

ゲノム配列中のSNP:配列番号273

SNP部位ゲノム:173891

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,31|T,83)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号579):

TACATTTTCATTCATTTACTAATTCATTTGACAAATATGTATTAGCACTCATGTGCTCTGTTCTGGACATGTTTAGTAAGC
AATGAATAAGACATTTAGCT

R

CTTTCCTACAGTTTTTCCTTCTTTTTTCCTTTTTTCTGGAGACAGGGTCTTACTCTGCTGCCCAGACTGGAGTGCAGTTG
CACAAACATGGCTCACTGCA

Celera SNPID:hDV70995909

公開SNPID:rs17722979

SNP染色体部位:56041168

ゲノム配列中のSNP:配列番号273

SNP部位ゲノム: 99516

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,33|A,87)

SNP型:イントロン

コンテキスト (配列番号580):

ATTAACTTGTCTTAGCTGGAACCAACTCTCTATACCCTGCTGAGGTTTGTGGGTCTTACTCTGTCCCTCAGAGTGTTAA
TGAAATTTTTCTTAGCTTCC

Y

GTCGTTCAAATGTTTTTTAAACATACCTGGGTCTTTCATGCAAGTTACTAATACAAATTTGAATGAGATGTAGCTAAGAA
CTAAATCTGAAATCACAAAT

Celera SNPID:hDV71005355

公開SNPID:rs17776975

SNP染色体部位:55971652

ゲノム配列中のSNP:配列番号273

10

20

30

40

50

SNP部位ゲノム: 30000

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,87|T,33)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号581):

ATATCCAACTAAAAGTAATAACTCAGAGTTGAGGCTATAAGAGTAAGTTTAAATAATTCAACATTTGCATAATCAAAAAA
TGGAAAAAACAGGAATCTC

K

GTATCCACCTGTTTCACAGAAGTTACACCTAATAGGGCTTTTAATAAATGGTTGTAAAGCAACCTGTAAATATAAATGCC
ATTATGTAATTATAGTCAAT

Celera SNPID:hDV71953492

公開SNPID:rs7698022

SNP染色体部位:56102104

ゲノム配列中のSNP:配列番号273

SNP部位ゲノム:160452

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,33|T,87)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号582):

CCTTTGCCAGCAGGCACAAAGTTATCCACATCAGTAGGTGGTGCTGGAGGGACACTGCCAAGAAAGTGCTCAACTCCTGG
TTCTGGTGCTTCTTGCTCTT

W

TGTCAGGGTGCCAACGGGAAGCTTTTAATATTTTCTCAACCACGTTTAACATATGATATGGTCTGGTTATTGTTAATTTT
TGAAATCAAAGTTGTGTGCC

Celera SNPID:hDV75174888

公開SNPID:rs17721497

SNP染色体部位:56006005

ゲノム配列中のSNP:配列番号273

SNP部位ゲノム: 64353

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: CDX;dbSNP

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,86|T,32)

SNP型: UTR5;インترون

コンテキスト (配列番号583):

AAATATCATTTTACGATGCATTCTAAGATGCACCTTTCTTTACCTTTTGTACTCCTTGGATCTTTTAAACTGATTCTTCA
GGAAACTATAGGTTCAAGGT

M

CTCTTCTATATGACCAACCATAAGTCTCAGAATTCTGTTTAAACAAGAAAAAATGTTAGATTTATTCAACTTACATAGAA
GTTTATCATTTAAAGGGTTT

Celera SNPID:hDV75209995

公開SNPID:rs2070062

SNP染色体部位:56050355

ゲノム配列中のSNP:配列番号273

SNP部位ゲノム:108703

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

10

20

30

40

50

SNP供給源: CDX;dbSNP

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,87|C,33)

SNP型: UTR5;偽遺伝子

遺伝子番号: 15

遺伝子シンボル:DDR1 - 780

遺伝子名: ジスコジインドメインレセプターファミリー,メンバー1

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

10

ゲノム配列 (配列番号274):

SNP情報

コンテキスト (配列番号584):

AGTCAAAATTCATGCTGCTTACTGATAAGCTGGGGGCACTGGCTTCTGCTCTTCTTCTGGAAACATTATTCTG
TTCCTTTGGACATGGGCAAG

S

GTCCTGTCCCTAACTTGTCTTCTTTTTCTTTTGATCTTAACCAGTTTCACTTGTACCAAGACCAAACCTTTCTTACCTTT
CCATGCAGGGAAACAGGCAC

20

Celera SNPID:hCV8942032

公開SNPID:rs1264352

SNP染色体部位:30897626

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 92708

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,97|G,23)

SNP型: ミスセンス変異;イントロン

30

コンテキスト (配列番号585):

TCTGTATTCCTTGGATGTGGAATTCATCAATGAGATCCTCAACATACGTACCAAGTGAGAATTGGGGCACAGGTAGGGCA
CTGGGGAGGAAAAGCACCCA

R

AGGTATATACATGACCCTTTTCACTTCCCAGAGAAGTTCTTAGACTGCTTCTCACAGCTGTTCCCCATTCTTAGAAGCC
AGTTTGGTTTTCTAATTCTG

Celera SNPID:hCV25966128

公開SNPID:rs9262135

SNP染色体部位:30726885

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

40

SNP部位ゲノム: 78033

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,36|G,4) アフリカ系アメリカ人 (A,36|G,0)

全体(A,72|G,4)

SNP型: イントロン

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,101|G,19)

SNP型: イントロン

50

コンテキスト (配列番号586):

CTATAATCACCCCTTACATTGTGACTTCTTGCAAATAAATACACCCCACTTTCAGCCTCACTCATTTATTATAAAATTGT
AAGAGGTGGAACAAGCCTTT

R

TTTAGAGATGTGATTTCATGTGTTGCTTGCTGGAGTTTCTGAAAAACAAACAAACAAACAAAAACCCAAGATAGCAGATG
GCCAGATGAGCCACTGGGAA

Celera SNPID:hCV2437063

公開SNPID:rs3131060

SNP染色体部位:30871270

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

10

SNP部位ゲノム: 66352

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,98|A,22)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号587):

CATGCCCAGCTGGGCAGTGCCACTTGTGTCTGAGCCTCAGCAAAACTGCATGTCCCTAAATGTCAGGGGTCTTCACAGAC
AAGTGAAGCAACCAGAAATA

Y

20

TGAATTTTCAGATGGACATGTTTATCGTACTGAATCTCCATAGCCAGGAGGCACAGACAACTAATAAAGCCCTGTGCCCC
ATTATTGCTTCATTGATTCA

Celera SNPID:hCV2437065

公開SNPID:rs3129985

SNP染色体部位:30870521

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 65603

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,98|T,22)

30

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号588):

CTGGCTTCGGCTGTGTCTTTTGTGAGTCATCCTTGCTGCTTTGTTCCAGCCCCACTGATGGGCCTCCTGCCCTCCCCCAT
GCAGGACTTAGTCACCGCTC

S

TGTCATCAATCCCTCTGGAATGCACCCCTCCTCCAGACACCCATGCTCCCCACATCCTTTATTATTTTGTAAAACTAGC
AATGCCCCCCCCAACCCCA

Celera SNPID:hCV2437122

公開SNPID:rs3095337

40

SNP染色体部位:30845570

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 40652

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,95|G,23)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号589):

GGTACTATGCTCAGTACCTGGGTGACAGGATCATTCATACCCCAAACCTCAGCATCATGCAGTATACCTAGGTAACAAAC

50

CTGCACATATACCCCAGAAAT

Y

TAAAAATAAAAGTTGGGGAGGGAGGGGAAGGATAGAAAAGATTAAAAAAGTAATACACAATGGTGGGGCATGGTGGCTCTTGC

CTGTAATCCTAGCATTITGG

Celera SNPID:hCV2437158

公開SNPID:rs2284174

SNP染色体部位:30821559

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 16641

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

10

SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,98|C,22)

SNP型: TFBSSYNONYMOUS;イントロン

コンテキスト (配列番号590):

GAGACAGGTTTTATACCACATTGCCAGGCTGGTTTCGAACTCCTTGATTGAAGCGATCTACCTGCCTTGGTCTGACAAA

GTGCTGAGATTACAGATGTG

M

CTTGCCTGACCTGATTATTGTTTTTTATATCTCCTTTAATGTACAGGTTAGCTCTCTCATTTTTTCCCCCTCTTGAAATA

GGTTTGTGGAGAAAAATGGA

20

Celera SNPID:hCV8692767

公開SNPID:rs1264376

SNP染色体部位:30873558

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 68640

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,98|A,22)

SNP型: イントロン

30

コンテキスト (配列番号591):

TGAATCCTCCACTCTCCTGGTTCTCTCCTCTGTGCTGGTAGGAGGGGAGGCTGGGAGAGAATGGGAGAGGTGGTCATGAT

CAGTAAAGAGACAATTGGAG

R

GAGATGGTCCAACCCCTGTGGTTCTGGACTCTGAAGTGGTCTTTACTGAAAAACAGCAGATTCTAGGCTCAGAACAGTGGC

AAAATAGCTTGGAATTTAGG

Celera SNPID:hCV8692768

公開SNPID:rs1264377

SNP染色体部位:30872886

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

40

SNP部位ゲノム: 67968

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,97|A,23)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号592):

TGCCCCGCCGGGATGTATGCTCTTGGATCCACTGTCTCTCACAGACTAGTGTGGGCCTTGGGCCCCCTCATTTTGACAT

CCTTCCAGATGGTTCCCTGC

Y

50

CCTAGGCCAACCTCCACAGTCATGTGGGCCATGATGGCCCTCTGGTGGCCCTCTAACGTCTCCAGGGCAATGTGGGCAAT
CTCAGCCTCCGTCTTCCCCA

Celera SNPID:hCV8692796

公開SNPID:rs1059612

SNP染色体部位:30816934

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム:12016

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,101|T,19)

SNP型: UTR3; インترون

10

コンテキスト (配列番号593):

AACTGCCTCTTAACTCACCCGCACAGACGCGGCTTCTGCCTCCGCCTGCATAATTAGTTGGGACCTGTGGACAGAAGGGA
AGTGGAGGGTGGAGCCCAGC

R

GCCCTTACTCCCAGGAGAAAAGGCCAGTGCTGCAGAGGCAGACGCTCCTGAAACCTGAAATCCATAGGAGTCCAGGTGGT
GAAGGCTTCAGCACTCCATC

Celera SNPID:hCV8692806

公開SNPID:rs1064627

SNP染色体部位:30806520

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム:1602

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,97|G,23)

SNP型: MICRORNA; UTR3; インترون

20

コンテキスト (配列番号594):

CCACTGGACAACACTGATTCTGGAGAGGTGGCTGCGCCCCCAGCTTCTCTCTCCCTGTCACACTGGACCCCACTGGC
TGAGAATCTGGGGGTGAGGA

R

GACAAGAAGGAGAGGAAAATGTTTCCTTGTGCCTGCTCCTGTACTTGTCTCAGCTTGGGCTTCTTCCTCCTCCATCACC
TGAAACACTGGACCTGGGGG

Celera SNPID:hCV8941918

公開SNPID:rs1049633

SNP染色体部位:30975506

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム:170588

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,99|A,21)

SNP型: MICRORNA; UTR3

30

40

コンテキスト (配列番号595):

CATTGCCTTGAAAAGCTCTGGAATAGCTAACTCTCGTCCCATGCCAGTGTCTTCTGGTTTGAGGTTGGCGCATGGAATA
CTGGGAAGATACAGCATAGA

Y

CCAGTCTCTCACTCAACCGGGAGACACAGGGCCCTCCGGGAGGCTGAGGTGTGGGGAACTATAGCTCTTGGGCTGTTCTT
GATGCCTCGTCTGTCTTCT

50

Celera SNPID:hCV8941930

公開SNPID:rs886422

SNP染色体部位:30972258

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム:167340

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,99|T,21)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号596):

TGCCCCGCATCTCCAGCTTAGATGAGTGCAGTAGATGCCAAACGCGTCTCCCTGCTTCTGCCCTTTTCTGCCTGGAGTCA
AATCTCCACCTGGGGGGGCG

R

CATCCAGTGGACCTTAGAGCATGTAAATCAGATACGTCACACCTAGCTGACACCCCATGCTGGCTTTCCACTCTGCCAG
AACAAAAGCTGAGTCCCTAG

Celera SNPID:hCV8941940

公開SNPID:rs1264322

SNP染色体部位:30965873

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム:160955

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,98|A,20)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号597):

CACCATGCCTGGCCAAAAATCTTAAGATGTTTACAACATCCAAGATTTATTTTTTGCTCATGCTATATGTATTCATTGCAG
GTTGGCTATGGCCCTGTCCA

Y

GTCATCTCACACCAGGACCCAGATGGCAGAGCTGGAGCAGTGACAGGTGTCATGAGAGGAGAAAGAGTCATGGAGAACCA
CACACTGGCCTTTGAAGCTA

Celera SNPID:hCV8941988

公開SNPID:rs2535340

SNP染色体部位:30946476

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム:141558

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,99|C,21)

SNP型: イントロン

30

コンテキスト (配列番号598):

CCTGCCACTGCCTGCTGGAGTGGCCGAGTATGGTACTCTGGCCAACCACTAGCAGAGCCCAGCTGTCCCCACAAAGGTGA
CAAAAATGTGAAGGAAGCTG

Y

CTTGAACACTCCAGACCAGCCAGCTGCCGAAGATGGCATTGAGTGACTCCAGTTAACATCAAGCAGAGTAGAATTGCTGA
ACTGACAGACACAATTTTTT

Celera SNPID:hCV8942006

公開SNPID:rs1264341

50

SNP染色体部位:30910444

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム:105526

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,99|C,21)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号599):

AAGAAGTGGGACATTTGGAGCCCCAGACAAACCAATGACACAGACTGAGACACTGTGGAGCTGGATGCCTTTCTGTGTGT
TTGTTAGAGTATGAGAAGCC 10

Y

GCTGGGAACAAGTAAGGGCATCCCTAACCATCAGTGTCCATTGCCCAAGAGAGATGGCAGAAGTGGGTGGTCCAAATCC
TTTCCGTTGTAAATGTGGAG

Celera SNPID:hCV8942015

公開SNPID:rs1264347

SNP染色体部位:30906676

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム:101758

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6) 20

SNP供給源:dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,99|T,21)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号600):

AGCTTTCCCTGTTAATGTAGTCAACTTAAGCTACTGCCATGGTTCAGGTTCATCATGCTTCAAATATAGTTTATGACTG
TAGTTACGTAGTGTGGCAGC

R

ACACAGGGCAACTTGGGGCTGGGGAGAAGTGAGCGTGTCTTTCCCTCCCCAAATGCAGTCATTTAGCATCTTCCTCTTTC
AGAGTCCTGTATCCCAGCGA 30

Celera SNPID:hCV8942025

公開SNPID:rs1264349

SNP染色体部位:30904638

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 99720

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,99|G,21)

SNP型: イントロン

40

コンテキスト (配列番号601):

GGGGGAGCCCTTTCCCATCTTGGGGCTGTGGATCTCAGCTTTCCAGAATATTTGTGTGCATGTGAGTGAGCACATCTGA
CTTAATTTTTATATTCAGTA

Y

AGAATCATGACTCAGCTTTCCCTGTTAATGTAGTCAACTTAAGCTACTGCCATGGTTCAGGTTCATCATGCTTCAAATA
TAGTTTATGACTGTAGTTAC

Celera SNPID:hCV8942026

公開SNPID:rs1264350

SNP染色体部位:30904524

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

50

SNP部位ゲノム: 99606
関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,96|C,18)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号602):

CCCTGATAGTGGGTGGGATCGCCTGGGAGAGTACGGAGGAAGAGGAGGATGGATTTCAGAATGGAGTCCCAGTGCTTGGGT
AGTGCATGGAGGACAGGACC

M

10

CTGAACAGGCCCGCAAAGTGTGGGTAGAGAGGTCAAGGAGAGAGAGGAGAAGTTACTGTAGAAATCGATAAATTCAACAA
ATGAGAGAGAGGTCAGCTGT

Celera SNPID:hCV8942038

公開SNPID:rs1264353

SNP染色体部位:30895741

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 90823

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,98|A,20)

20

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号603):

TATCGTCCTCTTCTCCTTCAACCATGGAACTTGATTTTGTCTGTGGCATCCATGTGCCTCTTTGAAACACTCACCTCCT
CAGACTGCCTTGAATCCAGG

S

GTGGCCACATGACTGGGTAATGAGTCACCGGTAGAAGTCGGCTTGATGGGGCTTTTAGGGAAACAACGGCTTTCCTGTTT
TTGTTTTTCTTCTTCTTCTT

Celera SNPID:hCV9481170

公開SNPID:rs886423

30

SNP染色体部位:30890184

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 85266

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,97|G,23)

SNP型: ミスセンス変異; ESE; インترون

コンテキスト (配列番号604):

TCGGCATCAGCCTTGTGCCTATACCCACAGGAGCAGGAGCACAAAGCCATTGCAGGTGCGGGCTCCTCAGATGGAGCAACT
CCAATGTCACCTGCTCCTCA

Y

40

CTGTACCCAGTGGACTTTTTTGGCAGCCTCCCCCATCTTCTCGTGTGGCTCCATATCTTTATATCTTCTGTGGCAGACGT
AGCCTGCTGCCTCCCCAAAC

Celera SNPID:hCV11690723

公開SNPID:rs886424

SNP染色体部位:30889981

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 85063

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

50

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,92|T,22)
SNP型: ミスセンス変異;ESESYNONYMOUS;イントロン

コンテキスト (配列番号605):

ACTTGGGAGAAGGGGGTGGAGCCACGGGAAGTTCGTGCCATGTGCAGTTGGGGAGGAGCCTGGCCTCTTCAGTTCTTGTG
TGTAGCCTGGAATCAGTCTG

S

GGGTGGGGGTGCTGTTGGCAGGAAGTCTTCTTGGCTTTGCTGAGAGATTTTTTTTCTTCTTTTCCTTTTTTACCCAATAA
ATTCTGTTCCCTCACCTT

10

Celera SNPID:hCV16027870

公開SNPID:rs2517578

SNP染色体部位:30919244

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム:114326

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,94|G,20)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号606):

GGGGAAAGAGACCAGCCTTGGTCCCTAAGCCTCCAGAAACGTCTTCTTAATCCCCACCTTTTCTTACTCCCCAAAAAGAA
TGAACACCCCTGACTCTGGA

R

TGGTGTATACTGCCACATCAGTGTTTGAGTCAGTCCCCAGAGGAGAGGGGAACCTCCTCCATCTTTTTTGAACATCTC
ATTTCTTCTTTTGCTGTTG

Celera SNPID:hCV26546104

公開SNPID:rs8233

SNP染色体部位:30800944

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

30

SNP部位ゲノム: 3974

関連した照会SNP:hCV8942032(検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,97|A,23)

SNP型:MICRORNA;UTR3;イントロン

コンテキスト (配列番号607):

TAGGGCTGTGTCATGTTCCACACACGTGGGGATATGTGGGGGCGGCCATGCTGCCAGGCACATGTAGGGGCAAGGGCAAG
AGGACAAAGGTGGGAATAGC

Y

40

TTGTTGGGTGGACCCAGTTTCTAACAGCTAGCGTTTGCATATCAAAGGTTGCTGGCCCAAGTCTAAGAGCCAGGGCTTTC
ATGCTAGACAAGAGCTGTGA

Celera SNPID:hCV26546345

公開SNPID:rs2535332

SNP染色体部位:30921228

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム:116310

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,99|T,21)

50

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号608):

TTGGCTGTGCTCCACCCAAATATCATCTTGAATTGTAGTTCCCATATCCCATGTGTCATGGGAGGGACTTGGTGGCA
GGTAACTGAATCATGGGTGG

Y

GGGTTTTTCCCATGCTATTGTCATGATAGTGAATAAGTCTTATGAGATCTGATGGTTTTATAAAGGGCTGTTCCCTGAG
CATGCTCTTGCTGCTGCCA

Celera SNPID:hCV26546351

公開SNPID:rs2263298

10

SNP染色体部位:30928352

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム:123434

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,99|T,21)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号609):

GATTCGCAACAAAACAGTGGTTCCAGAGCCTGTTTGCTGACTTCTACCATGATCTACAGGTGAATTAAGTGGGGCGCTGA
GAAAAGCAGTGATATGCCCT

20

R

GAATTAATTAAGTGTCAATAGGCTGCAACTAGTTCCCTATACTAGTGGGGTGACCACAAGCACAGGTTGCAGAGACAGTC
GACCTGGATTTCACTCCAGC

Celera SNPID:hCV27452369

公開SNPID:rs3094127

SNP染色体部位:30805426

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 508

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

30

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,97|G,23)

SNP型: 転写因子結合部位;UTR3;イントロン

コンテキスト (配列番号610):

GAGCCAGTGCACCAGGCCCCACCAATGAGTCTTAACTGGGGAAGGCATAGGCTTAGATGCAGGATCCAGGGATGGAAAATG
GAAGCTGAGAAGAATGACAA

R

TCACGTGTAAGTGGTTTCCAGACCAGCATCCACATCCTCTGGGAACTTGCAGAAATAAATGCAAGTTTTTCATCCCACCC
AGATGTACTGAACCATAAAT

40

Celera SNPID:hCV27452726

公開SNPID:rs3095329

SNP染色体部位:30801795

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 3123

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,95|G,23)

SNP型: インترون

50

コンテキスト (配列番号611):

AGGTCTCAGTCTTTTGAGGGAGACAGATCAGTAATGGAAGCTTTCTAATGTACAGCTAAGTAAACGGTGATCAATAGTGT
TAGGTAAAGTGTGGAGGAGA

R

GTCCGTGAACAATCCTGGGGAGATGACACCATTGTTTATCTTGTTAATGCATTTACTTCACAGAATCACAGGATAATGG
AATTGGACGGCACCATGAGA

Celera SNPID:hCV27452728

公開SNPID:rs3095336

SNP染色体部位:30846425

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 41507

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,99|A,21)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号612):

GTA CTGGTAAGGACACTGACTGCTTTATAGACCCTCACATCATTGTTTCTGGTACCCAAACTGCTCTGAGCACCAGTCAG
TCTTTACTGTAGTCTCTGAC

R

GCTCACTACAGCCTTGATGTCCTGGGCTCAAACAATCCATCTCATTCTCCCAAGCAGCTGGGACTGTAGGCATAAGCCAG
GTGAGCCAGTGCACCAGGCC

Celera SNPID:hCV27452739

公開SNPID:rs3095330

SNP染色体部位:30801612

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 3306

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,89|G,21)

SNP型: イントロン

20

30

コンテキスト (配列番号613):

CTTCCCATGTTCTTCTCAACTTGCCAAAACACCAAACTCTGGGGTATCATTTTCTGAGCCCCAACACCTTGATGGAAGTA
TTTACACCACAGAAATCGGA

W

ATGTTGCAAGTCAGAACTTTTACCTACCCCCAGCCCTCCACTGCCTCTGAGAGTTAAACATTTACAGGCCACTGCCACAT
CTGCTCCTTTCTTTCCCTTCA

Celera SNPID:hCV27452751

公開SNPID:rs3095338

SNP染色体部位:30839380

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 34462

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,99|A,21)

SNP型: イントロン

40

コンテキスト (配列番号614):

AAACCACTTCTTCTCAGAAATCTGTACTGAGAAATGGAAGCCCATTCTGTATCACATACATGACCCATGCTTCTTCAG

50

AAAGGAAGGCATGAAGTTGA

M

GGGGGAACTAAGACTGCTGAGTTCTTCTGTCTTCGGCCACAGGAACTAACTGATTCATGGCACTTTGTACCCATGAGCT
CATCTAGTCCTCCCAGGGCA

Celera SNPID:hCV27452821

公開SNPID:rs3095340

SNP染色体部位:30834918

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 30000

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

10

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,98|C,22)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号615):

ATGAATGCTGAATTAGTTAATACCTAATTTGTTTCCTAGAAGAAATACAGGCTAGGTTCCCGTGAGCCTCTGGTCAAAACA
TTTTTCATCAACTGATCAACA

W

AGAGCCTTGCTTTATATGTGTTTCTGTTTAAAGACACCTTATGTAAAATATATTGTTGATTCATTAACACTGAACTCACA
GCTAACAGCAGTATAACTTA

20

Celera SNPID:hCV27462390

公開SNPID:rs3130660

SNP染色体部位:30814340

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 9422

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,101|A,19)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン;偽遺伝子

30

コンテキスト (配列番号616):

TCAGCTTAGGAAACAGCTTTTGTAAAACTGCGTAACTAGTAGTAGGTGAGAGAGGAATACGAATGATATACACACCATTA
AAGACAACCTTACTAACAGCA

Y

GAGTCCGACATAGATTCCCTTCCTACTTGGGTTTGAACCCCTGAGCCCACCACTTACTAGCTGTGAGAAAGTGAATGAGTTG
CCTCCCTTTCTGTGCCTCT

Celera SNPID:hCV27462600

公開SNPID:rs3131050

SNP染色体部位:30868004

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

40

SNP部位ゲノム: 63086

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,92|C,20)

SNP型: イントロン;偽遺伝子

コンテキスト (配列番号617):

TAAAAAGGACCTAGCCTAGCAGCAGGCATGTAGTAAGAGCTCAGTAAGTATTACATTTGTTTAATTAGTGTCTGCCTACC
AGGTTCAACCCCTTGGCTTCA

Y

50

ATGTCCAGCAACACTTCCTAACTTGCCCATCTCTGCCCTTCCTTGGGTCCTGCTGTTTATTCTGTTCTCTGAAATAAGGA
GTTCCCTCCCAGTATTGTAGC

Celera SNPID:hCV27462601

公開SNPID:rs3131064

SNP染色体部位:30871872

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 66954

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,96|C,24)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号618):

ACTTGACCATGTCCATGCGCTGCTTCAGTAAGTTCAGTGGCTCCAAACTCTCTGAGTTCCCAACCCAAATCCAGGCACCTT
GCAGGCTTTCTCTTTCAACA

Y

CCCCATTGCTTCTTGATGTTGTGCATCTCTAATTTTGTCTTTTCTCACACATGCCAAACTCTTACCCATTGGACCCTA
TAACCGTTCTATTTCTTTTC

Celera SNPID:hCV27462981

公開SNPID:rs3129973

SNP染色体部位:30829122

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 24204

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,100|T,20)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号619):

ACCCCCAAAATCCATTGGTGTGGGGTTAGATGAGGGATCCTAAAAAGGAGAGGGAGGCTGCTGTGCAGTGATCCCACCGGC
CTGCTTGCAGGAAGGAGAGC

Y

GACCCTTTCTTGACCTCTACCAAAGACACTAGAGAGCTTTGTAAATCTTCCAATTAGATGATACATAAAATACTTCCCCAG
GTCTTCTAGGCCTGATTCAA

Celera SNPID:hCV27462982

公開SNPID:rs3129984

SNP染色体部位:30869551

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 64633

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,99|T,21)

SNP型: イントロン

30

40

コンテキスト (配列番号620):

CCAGTATTGTAGCTGATAAGGTTAGAGCTCAAAGCAGTTAGGGACCTCAAGAGGTATCCTAGTCTGGTTCCTGGTCTAGA
TAAAAATATTATCCCTTATTG

Y

AGAAGTAGCAACTGAATCTAGGAAAGGTTGAGTGATTTGAGAGACTATAGTAGGCATAGGTGGGGATATTGGCTAATTCT
TAGTTCTTCTGACTTAGGAG

50

Celera SNPID:hCV27463637

公開SNPID:rs3130641

SNP染色体部位:30872060

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 67142

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,92|T,20)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号621):

AGTGATCCGCCTGCCTCTGCCTCACAAAGTGCCGGGATTACAGGCATGAGCCACCGCGCCCGGGTGTCTTTATTC
CCCACCTCTAGCCCCATCCT

R

TGAATTCTTTCTTTATGTCCGCTTGTACACCACCACCCAGACTACTCTGACAGCCTCCCCAGTGGATTTCCTACTATGCTTA
TTCCTCCGATTCTTGCTGT

Celera SNPID:hCV27463694

公開SNPID:rs3132610

SNP染色体部位:30652380

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム:152538

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,102|G,18)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号622):

TCCCACCCCTCCTGTGAAAGGCTCCCTTCTGAGTTCCAGGTCCCTATCTGATGACCCACCTCACCTATGCCTGCCTAATA
CCTGAATGGCCATCTCTTTC

M

GAGACCACTCTTATTCCCAGGTGTGTGACCTCCTCCTACAGACTACAGTGGGAAAGACACCATCTCCAGGTAACCCCAAC
ACAGTGAGGGGTGGAGCGGG

Celera SNPID:hCV27463813

公開SNPID:rs3131044

SNP染色体部位:30866643

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 61725

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,97|C,21)

SNP型: アクセプタープライス部位;イントロン

30

40

コンテキスト (配列番号623):

AGCCTGAGTGTCTTGAAGGATAACTAGGAGTTAGCAATGGCAAGGTTTCTGAGGAGAAAGAGGGACCACGATGGGCAGAG
GGGCAATAGGAGCCAGGTAG

Y

TGCAGGTAGTCTGGGGTTGCTGGACCCTTGATGAGAGGCTGTGGGCAGCAGGAGATGAGGCTGGAGAGGGATTTCAGGGTC
CTATCACAGAGACTCAAATG

Celera SNPID:hCV27464298

公開SNPID:rs3132600

50

SNP染色体部位:30854346

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 49428

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,89|T,9)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号624):

TTGTGCATCCTGTTCCCTTTTATAAGAACACCAGTCCCATCAGATTAGGGCCTCACCCCTTAGGACCTCATTTAACCTGAAT
CACCTAAAAACCCTATCTCC

M

AATATAGTCGCATTGAGAGTTAGGGGTTCAACATACGAATTTGGGGGGACACAATTCATTCCATAGTGTAGGGTCCACTG
GGCCTTTTTTTGGTTGAGCCC

Celera SNPID:hCV27464300

公開SNPID:rs3132605

SNP染色体部位:30847951

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 43033

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,99|C,21)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号625):

AAGCAGGCCCTGCAAAGGGGCTTTCTGGAAAATTTGAGCCTGAGTGTCTTGAAGGATAACTAGGAGTTAGCAATGGCAAG
GTTTCTGAGGAGAAAAGAGGG

R

CCACGATGGGCAGAGGGGCAATAGGAGCCAGGTAGCTGCAGGTAGTCTGGGGTTGCTGGACCCCTTGATGAGAGGCTGTGG
GCAGCAGGAGATGAGGCTGG

Celera SNPID:hCV27465359

公開SNPID:rs3129978

SNP染色体部位:30854310

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 49392

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,98|G,20)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号626):

TGGGGAGCGAAGCTGGACGTTGCAGCCCTACCCCTGTCCCCAGAGGTTTTTCTGTCCCTTTATGTCTATGAACAAGTACAG
CTGAGGCCATCAGCACTGCA

S

ACACCTGGAACAGTCTTGTAAAAACAGGACCTCCCTAAAGGCCAAGAGCTAAGGAAAAGAGAAAGTGAAGGACTGAGCAGC
AGGTAACCAGAATCAGAGTC

Celera SNPID:hCV27465360

公開SNPID:rs3129980

SNP染色体部位:30866350

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

10

20

30

40

50

SNP部位ゲノム: 61432

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,92|G,20)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号627):

GAGATGAGGCTGGAGAGGGATTCAGGGTCCTATCACAGAGACTCAAATGTTAAGATGTTGGTCTTTAAGTGGATGGGCTC
GGGGATATTTGGGCTGTTAT

K

10

TGGGGAAGTGACATGGTCAGATTTTTAGCTAAATTGCTCTGCCTGCCATGTGGACAGTGTGTTGGGGCAGCATTTCTTTG
CATGAGGTCTCTGGGGATTG

Celera SNPID:hCV27465417

公開SNPID:rs3130673

SNP染色体部位:30854498

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 49580

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源:dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,99|T,21)

20

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号628):

TGTCAGTATTCAGCAGTGTGCCTGATTGATATATACTAGGTACTCAATGGTTTTGACTGAATGATGAATAAATAAATGAA
TAAATAAAGAAGCCCAGATT

Y

TCTTAATTTAGGTCTATGCTGTCTAATACAGTAGCATGTGGCTATTTATTTTATTTTATTTTGTGAGATGGAGTCTCACT
CTGTCGCCCAGGCTGGAATG

Celera SNPID:hCV30045930

公開SNPID:rs3095326

30

SNP染色体部位:30833820

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 28902

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,100|T,20)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号629):

GGAATGTTCTAGCACCAGGCCTGATCCGCTTGGCAGACTCCACAGGCTTTTCTATGTTTAGCCTCCTTTCCAGCTGCCC
AGAGGACACGCCATAGCTGG

40

S

AGACATCACTGTCTGAGGTGTGGGTCACAAGCTTACCCCTCCCATGAGGCAGGGTTACCAGCTTTCCTATCGTTTGAAGAA
TTTAGCAATCTGAGTTTATT

Celera SNPID:hCV29522452

公開SNPID:rs3095334

SNP染色体部位:30850692

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 45774

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

50

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,99|G,21)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号630):

AACTCCTGGGCTCAAGCAATCTGTCCATCTCAGCCTCCTAAAGTATTGGGATTACAGGTGTGAGCCACTGTGCCAGCTG
CATTCTTTTTATAACCTCAT

Y

TTTTTTTGATCTGCATCACCTCCCTCCTACCCTATTGGTCAGAGTAGTCACAGCCCCGCTCCCATTCAAAGAGAGGGAAC
ATGGCCCCTACCTGGAGTGT

10

Celera SNPID:hCV30262102

公開SNPID:rs3130665

SNP染色体部位:30843958

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 39040

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,99|T,21)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号631):

TGGGCTCAAGTGATCCTCCTGCCTCAGCCTCCCAAAGTGCTGGGATTACAGACATCAGCCACCGTGCCCAGCCCAGAATC
TTTCAACCCCCAAAATCCAT

Y

GGTGTGGGGTTAGATGAGGGATCCTAAAAAGGAGAGGGAGGCTGCTGTGCAGTGATCCCACCGGCCTGCTTGCAGGAAGGA
GAGCCGACCCTTTCTTGACC

Celera SNPID:hCV30045931

公開SNPID:rs3131055

SNP染色体部位:30869466

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

30

SNP部位ゲノム: 64548

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,97|C,23)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号632):

AGATCGGTGCCAAGTAAGAATTTACACCTCTTTTATTTCTTTTACAAGGAAAAATCCAGGTAAGTTATGAAAAAATG
GTTGTGGGGCATTTGCACCC

K

40

CTATCCTTAATCAAGATTTGCCCTCTCAAGTTTGTTACATTTATATATATAACAATTGTAGCTAGCATTTGCCTTTGGA
AAGCTGGGAATCATTTTTCT

Celera SNPID:hCV29486333

公開SNPID:rs3132584

SNP染色体部位:30796406

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 8512

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,97|T,23)

50

SNP型: インترون; 偽遺伝子

コンテキスト (配列番号633):

TTCCCAGACCCCTTTTGACATGTCAGTGCCGAGTTCTGTTTCATCCCCATCATTTTCCTCTCCCCCAGCCACCAGAGC
CTCCCCTCACATACCCTTTT

Y

TTTTCCCAAAGAAGGAGAAGCAGACGAGTTGAAGAGAACTCCATTTTATTATGGAAAGTTAAAAACAAACAAAAACAAA
CAGGCAATTGATAAAGGCGG

Celera SNPID:hCV30442461

公開SNPID:rs9262141

10

SNP染色体部位:30752116

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 52802

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,99|C,17)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号634):

TCCACACCGGGAGATTCCAGAAGCTTCTCTGCTGACTCTGGAGGTTCTGGTTTCTGAGTTTGAGCCTCTATGTCCCTGGG
TGTCCATTCTCGAGCCTTCC

20

Y

GGAGTTCAGGGTCCATTTCCACCCCTTCTGTTGGCTTCATGCCCCTCTCGCCATCTTCCACAGGCCTCTGCTCTGCTGCCT
CCACTCCTGCGGAACTGTTG

Celera SNPID:hCV30424437

公開SNPID:rs9262143

SNP染色体部位:30760760

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 44158

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

30

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,101|T,19)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;イントロン

コンテキスト (配列番号635):

ACAAGAGTAAAAATAAAATCAAGTAGGAATGGAGGGGAGGATATGCATGCAGCACTAGATAATATCTATACAGAGAGAG
GATGAGGTCTTGGAAGATGA

R

TCTGAAGACTTTCTGTTGGAGAGGGGCTCTATGCTCGGCATGCTGACTGCTTTTACAACCCACCCCCACATCTCATCT
TAACCACAAGACAGTCTTGT

40

Celera SNPID:hCV29992140

公開SNPID:rs9262200

SNP染色体部位:30868704

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 63786

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,98|A,22)

SNP型: インترون

50

コンテキスト (配列番号636):

GGATTACAGGCACGTGCCACCAAGCCCAGCTAATTTTTGTATTTTGTAGTAGAGATGGGGTTTCACCATGTTGGCCAGGCT
GGTCTCGAACTCCTGACCTC

R

TGAGCTGTCCACCTCGGCCTCCCAAAGTGCTGGGATTACAGGCGTGAGCCACTGCGCCCGGCCCCAGAGTCTTTATTTAT
TATTTAGAGAGGGTCTCACT

Celera SNPID:hCV29594803

公開SNPID:rs9262204

SNP染色体部位:30869068

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

10

SNP部位ゲノム: 64150

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,93|A,19)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号637):

AGAGTGGCCCTGGCCAGTTACCTTTGATTGCCAGAGAGATACTAGAAGCTGGTTGCTGAAAGACTGAAAAAAGAAAAAA
GTCAGGTCACCTACCCAAAC

S

20

AGGCAATGATGATCAGATGCTTCCACATGGACAGACACCTTTCAGTCTCACTGGAGTGTAGCTCTGGCCAGAGACCTGCA
ATTGTCCTTTGTGCTTAGATG

Celera SNPID:hCV29558680

公開SNPID:rs3132599

SNP染色体部位:30856143

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 51225

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,99|C,21)

30

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号638):

CTGAAGAAAAGTGTTCAGGAGGAAGGAATGGTTTACTTGGTCAAATGCTGCTGATCAAGGAGCAAAGAGGTCTGAGAAG
TTACCATTGGATTTATCTGC

R

TTAGGCCATTGGTGATCTTAATGAGCAGTTTTTGGTGCAGCGGTGTTTGGGAAGCCTGGATGCAGTGGGTCTTGTAGACTGA
GAAGCTAGGAACACAGCAAG

Celera SNPID:hCV29666973

公開SNPID:rs9262130

40

SNP染色体部位:30711498

ゲノム配列中のSNP:配列番号274

SNP部位ゲノム: 93420

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,99|A,17)

SNP型: イントロン

遺伝子番号: 16

遺伝子シンボル:DHODH - 1723

50

遺伝子名: ジヒドロオロテートデヒドロゲナーゼ
染色体: 16
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号275):

SNP情報

コンテキスト (配列番号639):

TGGGGCTGAAGCCACATCCTTCTTTATGGTGTGCGCCATGTGCTTCTCTGTAGGCCGAGTTCCCATAATTGGGGTTGGTGG
TGTGAGCAGCGGGCAGGACG

Y

GCTGGAGAAGATCCGGGCAGGGGCCTCCCTGGTGCAGCTGTACACGGCCCTCACCTTCTGGGGGCCACCCGTTGTGGGCA
AAGTCAAGCGGGAAGTGGAG

Celera SNPID:hCV25615822

公開SNP ID:

SNP染色体部位:70614922

ゲノム配列中のSNP:配列番号275

SNP部位ゲノム: 24778

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,37|T,1) アフリカ系アメリカ人 (C,38|T,0)

全体(C,75|T,1)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;UTR3;イントロン

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,39|T,1) アフリカ系アメリカ人 (C,38|T,0)

全体(C,77|T,1)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;UTR3;イントロン

遺伝子番号: 17

遺伝子シンボル:DMXL2 - 23312

遺伝子名:Dmx-様2

染色体: 15

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号276):

SNP情報

コンテキスト (配列番号640):

ACATCATCAGAAATAGCTGTTCCCTTCAACAACACTTTTTCTTGCCAGCATATTAGATTTAAAGGTCGAATGATCTTGCAT
TGCTGCCTCTTCTGCATTAG

R

ACTATCAGCTTCAGTGTCTCCAAATTTGACAGCATGCTTCCACTGTGCATATACATGCATTTTACAATCCATTCTTACCA
CCAATATCCCATCTCTTACC

Celera SNPID:hCV25742059

公開SNPID:rs12102203

SNP染色体部位:49578851

ゲノム配列中のSNP:配列番号276

10

20

30

40

50

SNP部位ゲノム: 60670

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,18|G,22) アフリカ系アメリカ人 (A,23|G,15) 全体 (A,41|G,37)

SNP型: ミスセンス変異

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,52|G,68)

SNP型: ミスセンス変異

遺伝子番号: 18

10

遺伝子シンボル: DPCR1 - 135656

遺伝子名: びまん性汎細気管支炎危険領域1

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号277):

SNP情報

20

コンテキスト (配列番号641):

CAGCAGAGCCTACAGAACATGGAGAAAAGGACACCATCAGCCAATGAGAAGACCATACCATCTCCAGCAAAGCCTACAGAA
CACGAAGAAATGACCCCATC

R

GCCAATGAGAACACCACACCATCCCCAGTAAAGCCTACAGAACATGGAGAAAAGACTACATTGGCCAATGAGAAGATCAC
ACTATCCCCAGAAAGGGCCTA

Celera SNPID: hCV27452331

公開SNPID: rs3094086

SNP染色体部位: 31027370

30

ゲノム配列中のSNP: 配列番号277

SNP部位ゲノム: 16315

関連した照会SNP: hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,97|A,21)

SNP型: ESE;転写因子結合部位;UTR5;サイレントな稀なコドン;SILENTMU

TATION;イントロン

コンテキスト (配列番号642):

TCTAGAAACGTTGCCCATTTGCTATTGTTGTGGGACTATGTACAGGTCACCTTTTCTCCGTGAAATGTAAATTTCTCAGAT
GTAAAATAGGGGAAGTTGAC

40

Y

GCTTCTAAAGAGCCTTATGGAGCATTGGGAGATCAATCACCATAGAAGAGAATCCAGAAAGAGAATGTCTGTGAGGCCAC
CAGCCACATCCTGGGGCCCG

Celera SNPID: hCV27463047

公開SNPID: rs3130782

SNP染色体部位: 31022822

ゲノム配列中のSNP: 配列番号277

SNP部位ゲノム: 11767

関連した照会SNP: hCV8942032 (検出力=.6)

50

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,99|T,21)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号643):

ATGCACGATGCTCCTAATTAAATATCAAAAAATGTAAAGTAGGTGTCGTATTTGACTAAAAATTGATATTTTTCAGGAAGG
ACTATGCCCCCAGGGCCCAC

Y

GTAGCCTTTGAGACCATGGTGGAGTCTGTGTCCACAATGGCCTCAACCACAGGCTCTGAGAGTACCTCAACCTCTGAGAT
CATCGCCATCTCCACCATGG

10

Celera SNPID:hCV27463454

公開SNPID:rs3131934

SNP染色体部位:31039823

ゲノム配列中のSNP:配列番号277

SNP部位ゲノム: 28768

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,97|C,23)

SNP型: INTERGENIC; 未知

20

コンテキスト (配列番号644):

AAATAAACTGAAGTTACTCATCAGGTGCCCCTGGTTCTTTACCCCTCATTACATCTAGAACGAAGCTGAGTTCTATCA
CATCAGAAGCCACAGGAAAC

R

AGAGCCATCCATACCTCAATAAAAGATGGCTCACAGAAAAGGTATCCACGCTGGACAGATGGGAGAGAATGATTCATTCCCT
GCATGGGCCATAGTTATTGT

Celera SNPID:hCV27463692

公開SNPID:rs3132580

SNP染色体部位:31028103

ゲノム配列中のSNP:配列番号277

30

SNP部位ゲノム: 17048

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,99|A,21)

SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号645):

GGACTGCAGTGAGCTGTGACCATGCCACTGCACTCCAGCCTGGTGCAGAGTAAGACTCTATCTCAAACAACAACAAC
AACAAAAACCCCGGCCGGAT

R

CAATGGCTCATGCCTGTAATCCCAGCACTTTGGGAGGCTGAGGTGGGCAGATCATGAGGTCAGGAGATCGAGACCATCCT
GGCTAACACAGTGAAACCC

40

Celera SNPID:hCV29883892

公開SNPID:rs3132581

SNP染色体部位:31021437

ゲノム配列中のSNP:配列番号277

SNP部位ゲノム: 10382

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,99|A,19)

50

SNP型: イントロン

遺伝子番号: 19

遺伝子シンボル: EDG2 - 1902

遺伝子名: 内皮分化, リゾホスファチド酸 G タンパク質共役受容体,
2

染色体: 9

OMIM番号:

OMIM情報:

10

ゲノム配列 (配列番号278):

SNP情報

コンテキスト (配列番号646):

GGGAGGAAGCCGAGCGGTCTGAGCCTTCTGTGGGGCCGGTGGGGTTCTCACTGCGCTGGCAGCAGAGGATCTGCCTAAAG
GTGGCGCTCATTCTTTGTC

R

CGGTAGGAGTAAATGATGGGGTTCATGGCAGAGTTGAATTCAGCAAGGAGAAGGAAGAATTTCTCATAGGCCAGCACGTC
GCACTGTGGACAGCACACGT

20

Celera SNPID: hCV25983294

公開SNPID: rs3739709

SNP染色体部位: 112677675

ゲノム配列中のSNP: 配列番号278

SNP部位ゲノム: 72351

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,5|G,29) アフリカ系アメリカ人 (A,0|G,8) 全体 (
A,5|G,37)

SNP型: サイレントな稀なコドン; サイレント変異

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val; HGBASE

30

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,98|A,22)

SNP型: サイレントな稀なコドン; サイレント変異

コンテキスト (配列番号647):

CAATACACATATAGGCATACATGGGGGTTGCTTTTTAAAGGTGGTTACTTCTGGGTTGTGATATTATCAGTAATCATTTT
TGCTTTTTTATACATTTCTG

Y

ATTTTTCAAGTTTCTATGATGAGTATATTATTTTACAAAGACTACGAAAATTTTCCTCTGATATACTGGTAATTAGAAT
GTACTTGGGTATTTTAAATA

Celera SNPID: hCV613577

40

公開SNPID: rs551517

SNP染色体部位: 112676614

ゲノム配列中のSNP: 配列番号278

SNP部位ゲノム: 71290

関連した照会SNP: hCV25983294 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,89|T,31)

SNP型: MICRORNA; UTR3

コンテキスト (配列番号648):

50

CTCTCAGACATCCTCCTGACCTCCCCTGACCTGCTTCACCACTGTGTTACCTCACTGGTTACTTGTACAGCAAACCTGAT
GCAACTACTAGTCTACCTGG

R

CAACATATTAAACAGGTATCACCTAATAGGGTGGCAGCCTATCGGGGTGATTTCCTGGCGAATACACAGTAACCAACCACA
TACTGACACACTCAACCCAT

Celera SNP ID:hCV1316797

公開SNPID:rs1043128

SNP染色体部位:112675750

ゲノム配列中のSNP:配列番号278

SNP部位ゲノム: 70426

10

関連した照会SNP:hCV25983294 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,97|G,21)

SNP型: UTR3

コンテキスト (配列番号649):

ATAATGGGGGTGTATGTGGATGGCTTTTGTGAGATTAACGCTTTTCTAAAAAGAATAACCCAGATTAATTAAAAATCTTT
TTTCCTGACTATTGAAACTA

Y

ATAATTTTACCTGAGGTATCTCCACAGTATTATTGTTCTATATTATTTCCACCCTGATACCAATTTTACTCCATCTAGTTT
GGTGTTCACACTGCCATTC

20

Celera SNPID:hCV1316809

公開SNPID:rs12555590

SNP染色体部位:112683217

ゲノム配列中のSNP:配列番号278

SNP部位ゲノム: 77893

関連した照会SNP:hCV25983294 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,93|C,21)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号650):

CATTTTTTTAAAAAAGAATCCTTCATGGGAATATATCCTAATAATCAATTATATGGAGACAGTTTTATGTACACCAAAT
TTCTGCAACTTTATAATAAT

S

AAAAATTAGAAACAACCTAAATAGTTAACAACATGGGAATGGTTAAATAAACTGAGTTGCATCCATTAAATGGAATATAAT
ATAGCCATTAAATTTATGTT

Celera SNPID:hCV8780367

公開SNPID:rs1061548

SNP染色体部位:112676307

40

ゲノム配列中のSNP:配列番号278

SNP部位ゲノム: 70983

関連した照会SNP:hCV25983294 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,91|G,21)

SNP型: MICRORNA; UTR3

コンテキスト (配列番号651):

ACAAACCTTGGAGACCTAAACTCAACAGGCCCAAACTGAACTAAGCGTCTACCCCTTATGCCTTCCCCATACTGTCCAAA
TCAGAAAAATTAACCTCCTCAG

50

K

TGAAGTTGATGCTATTAATCTATGAATGACCCTTTGAGTAGCAAGTCTGAAAAGCAAGAACTTTTTTCATGACTCCAACA
CTAGATTATCAAGTCTTCCT

Celera SNPID:hCV27503139

公開SNPID:rs3936868

SNP染色体部位:112638906

ゲノム配列中のSNP:配列番号278

SNP部位ゲノム: 33582

関連した照会SNP:hCV25983294 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,96|T,24)

SNP型:INTERGENIC;未知

10

コンテキスト (配列番号652):

TTCCTGCATCAATGTTAATTTGACTTTAATAATTGCATTGAGGTTATGAAAAGAGAATGTCCTTATCTGTGGAATTACATA
AAAAAGTATTCAGGGCTGAT

R

GGGCATCATGTTGGCAATTTATTCACAAAATCTGTAAATTTGGTTAGCTTTTCCATAAGTTCCAAAATGCAAGTTATCTT
TAACATAAAAAAATTGGGTTG

Celera SNPID:hCV27883057

公開SNPID:rs4978964

SNP染色体部位:112673468

ゲノム配列中のSNP:配列番号278

SNP部位ゲノム: 68144

関連した照会SNP:hCV25983294 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,95|A,25)

SNP型:INTERGENIC;未知

20

コンテキスト (配列番号653):

TACATACCTAGGTGGCACATTGTTCTTCTAACGTACATCTTTTTTTTGAATCTCTTTTCTTCTCCCTCCCCACCCCC
ATTTTCTAGAGTGATCCAT

R

AGCATTTCTTTCTAGAAAAGTTTGCATAAGCTTAAAAATCATTTTCTCTCAGAACACTGTCTTCTAGTATTTAGTCTTGCAGG
TGAGAAGTCTGATGTATGAT

Celera SNPID:hCV31956076

公開SNPID:rs10817101

SNP染色体部位:112686085

ゲノム配列中のSNP:配列番号278

SNP部位ゲノム: 80761

関連した照会SNP:hCV25983294 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,91|A,27)

SNP型:イントロン

30

40

コンテキスト (配列番号654):

TTTCTAAGTTCTCGACTCCAGGCTCTGGCTCCAGATGGCATCTCTGGACCACCAGGGCAAGGGAGAACTTGCCAGCTT
GAAGGAAGGACACATGTTT

R

GCTGAATTTGCTACCTGCTGATTGTAGAGCACTTGGGCCTTGAGCAAAAAGTAGGCAGTAGCCAGGCAGTGGTCACTACAG

50

GCCTTGGGTGAGACCCAGTA
Celera SNPID:hCV31959065
公開SNPID:rs10980575
SNP染色体部位:112625324
ゲノム配列中のSNP:配列番号278
SNP部位ゲノム: 20000
関連した照会SNP:hCV25983294 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,96|A,24)
SNP型: INTERGENIC; 未知

10

コンテキスト (配列番号655):
AAATGTTAGCAATTCTCCGGGGTTGCTCTTGGCTTTTTCTTTTCCCCTCACTCTGCATGCTTTCCTTGAGAAATCTCAAA
CATGCTCATGTTTCCAGAGC
M
ATCTATATGCCAGTTATAGATTTTTATTTCAAACCTTACTCCTTTCTTCTAAAGCAAGTCCTGTATGTGCAATTGCTACAA
CTCAACTTCCTACACAACCT
Celera SNPID:hCV31956059
公開SNPID:rs10980596
SNP染色体部位:112659578
ゲノム配列中のSNP:配列番号278
SNP部位ゲノム: 54254
関連した照会SNP:hCV25983294 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,91|A,29)
SNP型: INTERGENIC; 未知

20

コンテキスト (配列番号656):
TATATCCACCTAAAAATTAAAGGTTTCAAGATTCTCTTCCAAATCCTCATTGAGACATTCACCTTGAATAAAATATTTTATCTT
TTTCCAACACCTTAGTGATA
Y
ACTGAAAAATGTTATAATGGTTATATCATTTGGAAGATATATATATAACTTTTTATCTTGTGGTTATTAAACCTATAAGTAG
AAATACCACCGTGACTTTAT
Celera SNPID:hCV31956070
公開SNPID:rs10980605
SNP染色体部位:112674911
ゲノム配列中のSNP:配列番号278
SNP部位ゲノム: 69587
関連した照会SNP:hCV25983294 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,93|C,27)
SNP型: INTERGENIC; 未知

30

40

コンテキスト (配列番号657):
TAAGCAATTGAGATATGAAAACTGCATTCAGGAAACACTTCACCTCACATAACAACATGGTTTTTAATAGCAGTGTTAT
TTTCAGGCAAAAAGATAAGCA
Y
GAATGATAAGTGTCTTTTAAATGTTTAAATTAAGGCATAGTTTCTGGATTTCAGGTTGTCTGGGCCCAAATCTTTGTTTGACA
TGTAATAAACTGGGTGAACT
Celera SNPID:hCV31956071

50

公開SNPID:rs10980607
SNP染色体部位:112678196
ゲノム配列中のSNP:配列番号278
SNP部位ゲノム: 72872
関連した照会SNP:hCV25983294 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,96|T,24)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号658): 10

CATAATTTTGTGTTGGGGAGACAAAATAGATAAATATATATAAGGAATTATCAATTGCAATATAAAGAATATGTAATTAGCC
ATCAAATAATGCTATAAACA

R

CAAATATTAGACCCCCAGTTTTTTCTTTGAGACTGTTTCCTCATGTGTAAGAGTTACCACAAAGATCAAAATACAAATTA
TATGAATGTTTTATGTGAGC

Celera SNPID:hCV31956067

公開SNPID:rs10980602

SNP染色体部位:112671221

ゲノム配列中のSNP:配列番号278

SNP部位ゲノム: 65897 20

関連した照会SNP:hCV25983294 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,93|G,27)

SNP型:INTERGENIC;未知

遺伝子番号: 20

遺伝子シンボル:EPHA1 - 2041

遺伝子名: EPHレセプターA1

染色体: 7

OMIM番号: 179610 30

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号279):

SNP情報

コンテキスト (配列番号659):

TGCAGGATGTAGCGTTTCATGCGTATGGACTCGAGCCACTCAGAGACGGTTCGATATGGGATCCCATCTGAGCCACTCAG
GCTGGGCAGGCGAAGAGTCA

Y

CCTGTGGGACATGGGCATGTCAGTCACAGCGGGTACATGGGCTGATCTGGTTGGCCTTGGCCTCTGAGCATCAGCAGCCA
GCACTGAAGTTCGGTGTCTG 40

Celera SNPID:hCV25596936

公開SNPID:rs6967117

SNP染色体部位:142798989

ゲノム配列中のSNP:配列番号279

SNP部位ゲノム: 10662

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,38|T,2) アフリカ系アメリカ人 (C,36|T,2)

全体(C,74|T,4) 50

SNP型: ミスセンス変異;UTR3

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,14|C,102)

SNP型: ミスセンス変異;UTR3

コンテキスト (配列番号660):

TATTTAATGCCCTTTATCAGAACTCCAAAACACAGAAGCAAGTGTGTAGGAGACAGGGGTTGCTCCAGGGCACCTGAT
GAGGGGTTTTTAACAAGAAC

R

CAATGGTTCAAAGAGGATACAGAGCAGAGCAGAGTGAGTACCTCTGGAACTCTTGGACCAGAGAAGCCAGCTGGGCTGC 10
CCAGGGAAGCGCTGGAAGGA

Celera SNPID:hCV25596967

公開SNPID:rs7800937

SNP染色体部位:142803429

ゲノム配列中のSNP:配列番号279

SNP部位ゲノム: 15102

関連した照会SNP:hCV25596936 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,39|G,1) アフリカ系アメリカ人 (A,34|G,2)

全体(A,73|G,3) 20

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

SNP供給源: dbSNP;Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,15|A,105)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号661):

GCTCCAGCACACACTCCATGGTGTCCAGCCCAGCCGAGTGGAAGTGCAGGATGTAGCGTTTCATGCGTATGGACTCGAGC
CACTCAGAGACGGTTCGATA

Y

GGGATCCCATCTGAGCCACTCAGGCTGGGCAGGCGAAGAGTCATCCTGTGGGACATGGGCATGTCAGTCACAGCGGGTAC 30
ATGGGCTGATCTGGTTGGCC

Celera SNPID:hCV485060

公開SNPID:rs1804527

SNP染色体部位:142798945

ゲノム配列中のSNP:配列番号279

SNP部位ゲノム: 10618

関連した照会SNP:hCV25596936 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,39|T,1) アフリカ系アメリカ人 (C,36|T,2)

全体(C,75|T,3) 40

SNP型: UTR3;サイレントな稀なコドン;サイレント変異

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,15|C,105)

SNP型: UTR3;サイレントな稀なコドン;サイレント変異

遺伝子番号: 21

遺伝子シンボル: FXN- 2395

遺伝子名: フラタキシン

染色体: 9

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号280):

SNP情報

コンテキスト (配列番号662):

TGTAGAAAGAATGTGTTGCCTCCTACCTTGCCCCCAAGTTCTGATTTTTAATTTCTATGGAAGATTTTTTGGATTGTCGG
ATTTCCCTCCCTCACATGATA

Y

10

CCCTTATCTTTTATAATGTCTTATGCCTATACCTGAATATAACAACCTTTAAAAAAGCAAAATAATAAGAAGGAAAAATT
CCAGGAGGGAAAAATGAATTG

Celera SNPID:hCV1463226

公開SNPID:rs10890

SNP染色体部位:70877744

ゲノム配列中のSNP:配列番号280

SNP部位ゲノム: 47580

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 62 | T, 58)

SNP型: MICRORNA; UTR3; インترون

20

遺伝子番号: 22

遺伝子シンボル: FZD1 - 8321

遺伝子名: frizzledホモログ1 (Drosophila)

染色体: 7

OMIM番号: 603408

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号281):

SNP情報

30

コンテキスト (配列番号663):

TCTGTCCCCCTCCCTTTCTTTCCCTGGCTTGAGGTAGGGGCTCTTAAGGTACAGAACTCCACAAACCTTCCAAATCTGGAGG
AGGGCCCCCATACATTACAA

Y

TCCTCCCTTGCTCGGCGGTGGATTGCGAAGGCCCGTCCCTTCGACTTCCTGAAGCTGGATTTTTAACTGTCCAGAACTTT
CCTCCAACTTCATGGGGGCC

Celera SNPID:hCV27511436

公開SNPID:rs3750145

SNP染色体部位:90734767

ゲノム配列中のSNP:配列番号281

SNP部位ゲノム: 51291

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 100 | C, 16)

SNP型: UTR3; 偽遺伝子

40

コンテキスト (配列番号664):

TCTTTCCCCTCTGATTGTGTTTGTAATCTAGGTGATGGCTAGCTGGTATACTAGCAGAGTGAGTGAAAAAGGTGTCAGAA
AAGGGTATCAGAGGCTCAGC

R

50

ACTCAACCCATCTCATTAGAGTCAACGAGGCACCTCTTAAAAAGTATAGAAGAATGGAAATCCTTTCTTCATTTGTGCTTT
GGAAAAAGAAAAAGAGTAAA
Celera SNPID:hCV106815
公開SNPID:rs11771236
SNP染色体部位:90710692
ゲノム配列中のSNP:配列番号281
SNP部位ゲノム: 27216
関連した照会SNP:hCV27511436 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,105|A,9)
SNP型: INTERGENIC; 未知

10

コンテキスト (配列番号665):
ATATGGAGGTTAATTTGGTATCAACTATCAAATGTAAATGTATATACCTTTTGGCTTAACAATTTTCATTTCTAGGAATA
TATGCATGTACATGCACATA
Y
GCAAAATGATATAGTTACAGGATATTTATTGCAGCTTTATTTTAAATAAATGATTAGAAGCAAATGCCAATGAATAGGAG
ACTGGTTAGATAAATTATAT
Celera SNPID:hCV188768
公開SNPID:rs10953041
SNP染色体部位:90713476
ゲノム配列中のSNP:配列番号281
SNP部位ゲノム: 30000
関連した照会SNP:hCV27511436 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,107|C,13)
SNP型: INTERGENIC; 未知

20

コンテキスト (配列番号666):
GCCTTGTTTGCTGAAACAGAGCCACCAGGTAAAGAGCCCTCGACTACCCCTAAGGCTTCCATGCTGGAGAGGCCACTAGTA
AGCACTCTGGCTAACAGTCC
Y
ATCCGAGTCCAGCCATCCGGAAGTGGATCTTCCAGCCCCAGCTGTTTCAGTCCTCAATTGCTCTAGTTACCCCTGCTCCC
CATCAGCTGTCGGAGTCCTC
Celera SNPID:hCV2835970
公開SNPID:rs12540728
SNP染色体部位:90718078
ゲノム配列中のSNP:配列番号281
SNP部位ゲノム: 34602
関連した照会SNP:hCV27511436 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,105|T,13)
SNP型: INTERGENIC; 未知

30

40

コンテキスト (配列番号667):
CACAAATGTACTTTTATTAATCAACCGGTGATGTTGCTCTTAAAGCATAAGTGCATCTCTATGCATTAATGTATGCTTTGG
GATATGCTATAGTCACACGC
Y
ACATCGTGATGTTTCAGTCAATGACAGACCACATATATGATGGTGGGCCCATAGATTATAATACAGTATTTTTGCTGTT
CCTTTTCTACTTTAAGATAT

50

Celera SNPID:hCV2835987

公開SNPID:rs10953044

SNP染色体部位:90744021

ゲノム配列中のSNP:配列番号281

SNP部位ゲノム: 60545

関連した照会SNP:hCV27511436 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;Celera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,104|C,16)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号668):

AATAAACAAAATATGGGCATGCATGCTAAAGGGAAAATGTGTGCAGGTCTACTGCATTAAATCCTGTGTGCTCCTCTTTT
GGATTTACAGAAATGTGTCA

M

ATGTAAATCTTTCAAAGCCATTTAAAAATATTCACCTTTAGTTCTCTGTGAAGAAGAGGAGAAAAAGCAATCCTCCTGATTG
TATTGTTTTAACTTTAAGA

Celera SNPID:hCV8315224

公開SNPID:rs1052015

SNP染色体部位:90735667

ゲノム配列中のSNP:配列番号281

SNP部位ゲノム: 52191

関連した照会SNP:hCV27511436 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,104|C,16)

SNP型: 転写因子結合部位;MICRORNA;UTR3;イントロン

20

コンテキスト (配列番号669):

TTTGTGTGATGGATTATGTTTATTTGATTTGCGTATGCTGAACCAGCCTTGCATCCCAGGGATGAAGCCAACTTGATCATG
GTGGGTAACCTTTTTTGATGC

R

CTACTGAGTTTGCTTTGCCAATATTTTATTGAGGATTTTCATGTTGATGTTTATCAGGGATATTGGCCTGAAATTTTTTT
TTTGTGTGTCTCTCCTAGG

Celera SNPID:hCV27170501

公開SNPID:rs12533378

SNP染色体部位:90722360

ゲノム配列中のSNP:配列番号281

SNP部位ゲノム: 38884

関連した照会SNP:hCV27511436 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,105|A,15)

SNP型: INTERGENIC;未知

30

コンテキスト (配列番号670):

TATATAGAAAGTTTTGCAGAACTGCCTGACCTCTTTTCTGGGGCCTTCACCTGCTGCTCAGGGGTGGCCCTCAACAGCT
ATGTCTGTCCTCTAACACCA

R

CATCCCTAGCTCAGTCCAGTTAGTCCAAAGGCAGACACTAAATACAGGGTGGACCAATGACATTCCCTTTTTAACTGAAA
TGATTACAGTTGTTGATAAC

Celera SNPID:hCV29373899

公開SNPID:rs7781027

40

50

SNP染色体部位:90715392

ゲノム配列中のSNP:配列番号281

SNP部位ゲノム: 31916

関連した照会SNP:hCV27511436 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,104|G,12)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号671):

CTGTAATAATTCTTGCTCCATTCCAGCCCTTTCAGAAGAGGGGCCTTCTTTCTTCTAACTAGGACTTAGCCCCCTCTCCA 10
ATGCCATAGTAGCTGTACTG

S

AGACTAATTCATATGAAATTTACCAGGTCTGGAAAAAACTTAAACAGAAAAATATTCAGGTGTACACAGGAGAACTCAAG
TGTGGTGATGAAATCAGAGA

Celera SNPID:hDV72086373

公開SNPID:rs41406349

SNP染色体部位:90742929

ゲノム配列中のSNP:配列番号281

SNP部位ゲノム: 59453

関連した照会SNP:hCV27511436 (検出力=.7) 20

SNP供給源: CDX;dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,16|C,104)

SNP型: イントロン

遺伝子番号: 23

遺伝子シンボル:GNL1 - 2794

遺伝子名: グアニンヌクレオチド結合タンパク質様1

染色体: 6

OMIM番号: 143024

OMIM情報: 30

ゲノム配列 (配列番号282):

SNP情報

コンテキスト (配列番号672):

CTGGGTGGCGCAGGTGGAGCAGGGCCTGCACGGGAATTCGGGAGGCCAGGTAGCCCACAGCAGTGTAGGGCTCCTGGATC
TGGGCGATAGGGTAGATCCC 40

Y

GCCAGAACCTGAGGGAAATGAGCACTCAGTACTTTCCTCAATGTCCCACCTTCTCTCTTTCCCTTACCCACCCCTCCCCGT
CATACCTGCAACTGCCTAGG

Celera SNPID:hCV25606244

公開SNPID:rs3130247

SNP染色体部位:30623022

ゲノム配列中のSNP:配列番号282

SNP部位ゲノム: 39183

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,4|T,34) アフリカ系アメリカ人 (C,0|T,38)

全体(C,4|T,72) 50

SNP型: サイレントな稀なコドン;サイレント変異

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,4|T,36) アフリカ系アメリカ人 (C,0|T,38)

全体 (C,4|T,74)

SNP型: サイレントな稀なコドン;サイレント変異

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,102|C,18)

SNP型: サイレントな稀なコドン;サイレント変異

コンテキスト (配列番号673):

10

CATTGATATACTCATTAAAAATGTGACTCATCCAGGAAAAATCCCATCCCTAAATTATTTAAAGTTTTTGTTCCTCAGC
TACTATTTCTGTTCTACCTT

R

TGCAAACTAATGAGAAACCATTTGTCCCAAGACTGGTGGCCTCCTGGCATGGTTGTGCAACAGCTGTTGTCAAACCTCCAGA
GTCTAAAGTGCACCACGAAA

Celera SNPID: hCV30280013

公開SNPID: rs3094024

SNP染色体部位: 30603839

ゲノム配列中のSNP: 配列番号282

20

SNP部位ゲノム: 20000

関連した照会SNP: hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,102|G,18)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号674):

GATAAGTAGACAGAAAAATCGATTAATACAGAAGCTGGCAAAAACTAGTAAAGCAAATATGGCAAAATGTAGAATTTGTT
GAATCTTTCAGTATTTGGGT

R

TTTATTGTTCTTTTTCTATGTTAGAAATTTTTCAAAAATAAAAAAGTTGCAAATGATTTCCATATTATTCTGATTTTTACAC
AGTAACAGAAAACATTCCTG

30

Celera SNPID: hCV30496055

公開SNPID: rs3130117

SNP染色体部位: 30616935

ゲノム配列中のSNP: 配列番号282

SNP部位ゲノム: 33096

関連した照会SNP: hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,102|A,18)

SNP型: INTERGENIC; 未知

40

遺伝子番号: 24

遺伝子シンボル: GUCY1B2 - 2974

遺伝子名: グアニル酸シクラーゼ1, 可溶性, β 2

染色体: 13

OMIM番号: 603695

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号283):

50

SNP情報

コンテキスト (配列番号675):

TTCTGTTGTTTGCATAGATTTTTCCAAGACTCGTAGCTCTACTTAAGTGCAACTGTTCTTTCTAAAGGCACAGCAAACCC
AGTACCTCTTGGTCTCTCTC

S

ATGCCCTGACTGTCTTGTAAACCTTTTTGGCTTTGTCTTTCTCATCTTCCTGTGAGCCTTCTGTACAATCAGAAACACAAC
ATGCTCCTTCTTCCCTGTCC

Celera SNPID:hCV11758801

公開SNPID:rs11841997

SNP染色体部位:50500360

ゲノム配列中のSNP:配列番号283

SNP部位ゲノム: 43712

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,39|G,1) アフリカ系アメリカ人 (C,23|G,11)

全体(C,62|G,12)

SNP型: ミスセンス変異;イントロン

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,116|G,4)

SNP型: ミスセンス変異;イントロン

10

20

コンテキスト (配列番号676):

CATACATGGTAACTTAAGCAGGTAATGATCACCCCTATCAGTTGCAACTGGGGTGGCCAAGTACAGAGTCTTGAGTTGACT
CAGGACCTATGACTGGTTCC

R

GCTGCAGAAAGTGGGCACTGAAGACTGGAAAGATCAATTTATTTGAGGAGGATTGAAAAAAAAAAGCCATCAAATTCAAAT
TTCAAATCCTTCATATGGTT

Celera SNPID:hCV30023295

公開SNPID:rs9591381

SNP染色体部位:50499461

ゲノム配列中のSNP:配列番号283

SNP部位ゲノム: 42813

関連した照会SNP:hCV11758801 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,116|G,4)

SNP型: イントロン

30

遺伝子番号: 25

遺伝子シンボル:HIVEP3 - 59269

遺伝子名: ヒト免疫不全ウイルス I 型エンハンサー結合タンパク質3

染色体: 1

OMIM番号: 606649

OMIM情報:

40

ゲノム配列 (配列番号284):

SNP情報

コンテキスト (配列番号677):

GTGGGTGTGGGCTCTGCAGGTGCCCCGGTCCCATGGGGTGTCCAGTCAGGAGGCCTGCCCGGGCCTCCGCCGGTCCTCTC

50

CCTCTCCTTGGGGTAGTCCC

Y

CCCCTCCAGCTCTGAGGAGAGTGTGAATTTGGAGACCTTAGCCACAGGCGACACGGAGGCTGACGAGCTCTCAGTGGGAC
TCCAGCGGCCTCGCTCCTGG

Celera SNPID:hCV31227848

公開SNPID:rs11809423

SNP染色体部位:41749116

ゲノム配列中のSNP:配列番号284

SNP部位ゲノム:10844

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,112|T,4)

SNP型: ミスセンス変異

10

コンテキスト (配列番号678):

GTCAGCTACCACAGCTGAGATTTCAGCGAGCTATCTACACTAAGTGTACCAGGAGAAAGGGTTCCACCCCATCCTCTAAGG
TTGCTCAAAGGCTGTCTCCA

R

TCCATAATGACACCCCTTTTTTAAGACCCCTTCAGCCTCCCCACTAGTTTAGGCCCCACGGCATGGCTCTGGAGGCCTCACC
TCTCTCATTTCCCTCCATCTG

Celera SNPID:hCV1654102

公開SNPID:rs12740722

SNP染色体部位:41847854

ゲノム配列中のSNP:配列番号284

SNP部位ゲノム:109582

関連した照会SNP:hCV31227848 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,113|G,7)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号679):

CTTAAAAATGAATTCATCAGGGCCTAGAATCATCACCGTCCTAAGTGCCTCCTTCAGGGTACCACAGTGCCAGCCCCTG
TCCCCTCCCTTCATCTTTGC

R

TGGAAGAGATGGGCAGAGCTGGGCCCTTTAGGGTCTGAGGTACAACCTGAAGCCTCAGAAGAACCGATAAACCATGTTTCT
TGTTTGCCACACAGAAATGG

Celera SNPID:hCV3056582

公開SNPID:rs12757352

SNP染色体部位:41851099

ゲノム配列中のSNP:配列番号284

SNP部位ゲノム:112827

関連した照会SNP:hCV31227848 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,113|G,7)

SNP型: イントロン

20

30

40

コンテキスト (配列番号680):

AGGGTGACCAGCCCCTCATACCCTCTGACCTGGATTTCATTCATGGAAAAACAGGCACAACCTAGAGTCCATAGATAGCCTG
TGTTGGAAGGAAGAGGTTTT

Y

TGCTAATCCAATGGGTCAAACAGTGCTGTTCCCCCAAGAAGCCTGGGATGTCTGCCTTGAGCCAGGCCTGTGGCTTAACC
AGTTCATCAGTGTCTTCCAG

50

Celera SNPID:hCV11874240

公開SNPID:rs12731266

SNP染色体部位:41834671

ゲノム配列中のSNP:配列番号284

SNP部位ゲノム: 96399

関連した照会SNP:hCV31227848 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,113|C,7)

SNP型: インタロン

10

コンテキスト (配列番号681):

AAAAATTAATAAAAAAAAAATAGTGGGGAGGAAGTGAATGCAATGCATACAGACTGGCTGCAGAGACCCCTCCTTCTTCCCCT
CCTCCCTGACTTTTTCTCTGC

R

GCTTCCAGAACATGGGAAGCAGACCCTTTAACCAAGAGGGAGACTGAGTCTTCATAGGGATTGATTCTGCTCAAGAAGAA
AGGCACCACTGTTGAAGACT

Celera SNPID:hCV15842490

公開SNPID:rs2181276

SNP染色体部位:41801721

ゲノム配列中のSNP:配列番号284

SNP部位ゲノム: 63449

関連した照会SNP:hCV31227848 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,114|A,6)

SNP型: インタロン

20

コンテキスト (配列番号682):

GTGCTTCTGTGTAGGGCAGAGTGGGCCCAATGGGGGCCTGTCCTGCCCTGGGGCCCTTGCCCTCCCGGGGGTCCACCATGT
GAGGTGGCCGAGAGGAAAT

S

TGGGACAATGAGCTTTTGGCAGAGGGTTTACTGGATGAGGGCTGTGGTTCTTCGCTCTCCTGTCTTCCCTTGGGGGCAAC
CTCCAACTCAGATTCTGGAG

Celera SNPID:hDV70662612

公開SNPID:rs17363472

SNP染色体部位:41819795

ゲノム配列中のSNP:配列番号284

SNP部位ゲノム: 81523

関連した照会SNP:hCV31227848 (検出力=.51)

SNP供給源: CDX; dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,109|G,7)

SNP型: ミスセンス変異

30

コンテキスト (配列番号683):

TAGGCCTTCTCTTTTCATTCTATTGGTTTGCTTCCAATGTTTGGTGATTTTGGTTATCCAATATATTTATGAATGAGGGAT
TATGTTGTAAAGTTAGGATA

Y

GTATTAGGATACAGGTTCTAGCTCCTATAACAAGGACCTAACTGCAGGAGTGGCTTAGACGAGACAGTTTATTTCTGTCT
TATGTGCAATCTGAGTTTAA

Celera SNPID:hDV71039510

公開SNPID:rs6600383

50

SNP染色体部位:41845975
ゲノム配列中のSNP:配列番号284
SNP部位ゲノム:107703
関連した照会SNP:hCV31227848 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,113|C,7)
SNP型: インترون

遺伝子番号: 26
遺伝子シンボル:HLF - 3131
遺伝子名: 肝白血病因子
染色体: 17
OMIM番号: 142385
OMIM情報:

10

ゲノム配列 (配列番号285):

SNP情報

コンテキスト (配列番号684):
TCTCTAACTTCTTTTTATCCTGCAAAGCCTGGCACAATGCCTGGAAATGGTATAGAGAGATAACAGTTACTGAGTCCTAA
ACCTGTGCCTTCCACATCTC
W
TTTAATCCTCACACTACAAAACAGGTACTATTATTATCCCTGTTTTGCAGATAAAAGAAACAGGCTTATGGAAATTAGGTA
ATCAGCATTTTTTAACCCAGA
Celera SNPID:hCV32160712
公開SNPID:rs11079160
SNP染色体部位:50759724
ゲノム配列中のSNP:配列番号285
SNP部位ゲノム: 72354
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,99|T,21)
SNP型: インترون

20

30

コンテキスト (配列番号685):
AAAGGGTCTGAGGCTCGGTCTGGGCTCAGTGAAGAGTTCTGTGATTAATTAGTGATGTCTGCCCTTGGCTTGGGTGGGGC
AGTACTGGTGCCTGGTGT
K
CTGTCCTGCCAGAGCAGGTTTGGAAAGATCCTTTAGTAGTTGTCCTTCTACTGGGCAGCAGATCAAGGACTCAGGCCGGTG
TTGCTTCCGATGTCCTGGAA
Celera SNPID:hCV1388786
公開SNPID:rs11079157
SNP染色体部位:50715798
ゲノム配列中のSNP:配列番号285
SNP部位ゲノム: 28428
関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,82|T,24)
SNP型: インترون

40

50

コンテキスト (配列番号686):

GGGGGTCTCAGGGAACCTTTTATAAAAAAGAAATGCATTTAGTTTCGTAAGGCCTGATTGAGATAATTCCAAGTCTGTTTTCTCAGCTCTTAATCCTTCCTA

R

CACTTTGCATTCATTGTATTAATAAATAAGCCTGTTTTAGCCTAGTTAGAAAAAAGGCCAGCCTCATTATTAGAA
TTCTGCGTTCCCTTTGGTTA

Celera SNPID:hCV1388790

公開SNPID:rs955734

SNP染色体部位:50722222

ゲノム配列中のSNP:配列番号285

10

SNP部位ゲノム: 34852

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,91|A,29)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号687):

CGTTAGTGGAAGAGATTACAGAGAACTGGCTAGGAGCCAAGGCAAGAAGGCTTTGGAAAGGCATGTTTGCCTTTGAGT
GCTTAACCTTAGAGACTCATG

Y

20

GGGAAAGAATCTGTGGATCTCTTTGAGAAGCTGCAGAACAGCAGATACACCTGAATCCTATTTCATGTTTCATCCAGAAACG
CAGACTTTAAAAACAACCTTG

Celera SNPID:hCV1388795

公開SNPID:rs11651545

SNP染色体部位:50734731

ゲノム配列中のSNP:配列番号285

SNP部位ゲノム: 47361

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,96|T,24)

30

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号688):

AAATATATAAGATGGCACTAAGGTATCTTTGGGAGAAAACGGGACCTGGTTTTGTTTCGCAGGTCCTTTGCCATTTGCTG
TTTGATACTGGGGAAGCCAC

R

TACCTTGTCTGTGGTCCAGTTAGGTTTCTCCACTCTGCAGGTAGGGCTGACCTACTTCCATTGGAGGAAAAACCTAGAGA
GAAAGAATGTCAAGAAAGGT

Celera SNPID:hCV1388815

公開SNPID:rs12453442

40

SNP染色体部位:50745420

ゲノム配列中のSNP:配列番号285

SNP部位ゲノム: 58050

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,100|A,20)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号689):

ATGAGTACATTGATTAGCGGCAGGTTGAAGATTTTTTTTTTTAATTTCTATTTTAAATTACCAAAGTGTATGTATCTATT

50

ATATGATATTGTAATAGTTC

R

GAATAATATAAAAAGGTAGAAAAGTCTTACATCTTTGCCTCTGCCAATCCCCCTTCTAGAGGCTCCACCTTTATAGATTAGT
ATAAATCTTTTTTGCGCCTCT

Celera SNPID:hCV1388823

公開SNPID:rs9895713

SNP染色体部位:50752149

ゲノム配列中のSNP:配列番号285

SNP部位ゲノム: 64779

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.8)

10

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,99|G,21)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号690):

CCAGAAAGAAGGTGATGGTTGAAGTGAGTGAAGATAAGCAGGAGCTTGTTCAGGAAGAGATGGAGAGGGATATCCCAGGTG
GCAACACAGAGGTAAGAGAA

R

AGAACAGAACACTCCCACAGGCGACAGCATGGTAGGTGCAAAGGGTATACGGTGAGCGGTAAAAAATGAGGTATGACCAG
ACCATGAAATTCCTTGTCATG

20

Celera SNPID:hCV1388832

公開SNPID:rs12453544

SNP染色体部位:50762786

ゲノム配列中のSNP:配列番号285

SNP部位ゲノム: 75416

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,101|A,19)

SNP型: INTERGENIC; 未知

30

コンテキスト (配列番号691):

AATTGGAACTGGTAATCAGTCTTTGGGCAAATGGAGAGTGGGATCCACAGACAGATTAAAAAGGGTGACCCCAGGATGATC
CCAGAAGCTAGTGCATGAAG

R

ATTTCTGATTTCTGATCCTGTTTCTTGGCATGTGACTTCTAGGCCAGTTGTTTCTCTCTGGGTATTTTTTGAATGCAC
TTTTATGTCTTGATGCTGAA

Celera SNPID:hCV7595955

公開SNPID:rs1465353

SNP染色体部位:50747911

ゲノム配列中のSNP:配列番号285

40

SNP部位ゲノム: 60541

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,99|A,17)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号692):

GATGGACTTACAGTTCCACATGGCTGAGGAGGCCTCACAAATCCTAGCAGAAGGTGAAGGAGGAGCAAAGGCACATCTTAC
ATGGCAGCAGGTGAGAGAGT

R

50

TGTGTCAGGGGAACTGCCCCCTTATAAAACCATCAGATCTTGTGATACTTATTCATCATAACAAGAACAGCACGGGAAAAAC
CTGCCCCCATAATTCAATTA

Celera SNPID:hCV7595964

公開SNPID:rs2010671

SNP染色体部位:50761101

ゲノム配列中のSNP:配列番号285

SNP部位ゲノム: 73731

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,95|G,21)

SNP型: INTERGENIC; 未知

10

コンテキスト (配列番号693):

GTGTTATTTTAAGAACTGCCACAACCAACCTTCAGCAAACACCAACCTGATCGATTAGTAGCCACCAACATTAA
GGCAAGACCCATCATAAGTA

R

AAATGGCCCACTAAAGGCTCAGGTGATCTTTACCATTGTTTAGCAATATAGTATTCTTAAGGCATGTACATTGTTTTTAG
TCATAATGGTATTACACACT

Celera SNPID:hCV8675361

公開SNPID:rs7223639

SNP染色体部位:50724760

ゲノム配列中のSNP:配列番号285

SNP部位ゲノム: 37390

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,90|G,30)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号694):

AAATGGCAACAGACTCTTTTCCTAATGTTTACACGTAATGGATTGAACTGGCTTAGCATCATGCTTTACCCATATTTCTG
TTGACAGCCTGTTACTGTGT

R

GAGAGAATTGCTGGATAAGAGCCACTGAGATCAAAGGGATCTTTACAATGGGCCTTTCAGTATATTTGTTCTGTAATCAT
GGACTGAAAACTTACTGAGC

Celera SNPID:hCV11616144

公開SNPID:rs11656978

SNP染色体部位:50738768

ゲノム配列中のSNP:配列番号285

SNP部位ゲノム: 51398

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,94|A,26)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号695):

AAACAGTGTGGAGGTTCCCTCAGAAAACTAGAAATAGATCTACCATATGACCCAGCAGTGCCACTGCTGGGTGTACAGCTG
TACTTCGTTTTATCGGACTT

Y

ACCATATTACACTTTGCCGATAGTGTGTTTATTAAAAATTGAAGGTTTGTGGTAACCTGCATTGCACAAGCCTTTTGGC
ACTATTTTCCAACAGTATG

50

Celera SNPID:hCV27267033

公開SNPID:rs11079158

SNP染色体部位:50722640

ゲノム配列中のSNP:配列番号285

SNP部位ゲノム: 35270

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.6)

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,91|T,29)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号696):

CCACTCAATTTTCATATCTTTAAAAATTAAATTTTCATATAAGTATATGGAACCAAAATATTATTTTCATTTCATTACCTG
CCACCAGAGAGGATGTCATC

R

GCCAACCCGCAAAGGTGGTGGGATCTACCAGCCATATAACTCTTCTGCATTTGTTCCCTCCATTGTAAGTGAGGGTGCTG
ATACCTGCTTCAGAGGATTC

Celera SNPID:hCV32160723

公開SNPID:rs11654125

SNP染色体部位:50712304

ゲノム配列中のSNP:配列番号285

SNP部位ゲノム: 24934

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,95|A,25)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号697):

ATGTTGTCATAATAGCTAACCCCTTCTTTAGTGCTTCTTATAGTCTGGGCACTGGACTGAGGTTTATATGTGTTATATCAT
TAAAACTCAATCTCTGGGAA

Y

GACTGTTAGTACTTGGTAGGTATACTATTATTATTGTCGTTTTACAGATGAGAAAACTGAGGCCAGAGAAAGTGAGCAA
AATGGTGCTGGGGGCGATTA

Celera SNPID:hCV32160720

公開SNPID:rs11656169

SNP染色体部位:50725952

ゲノム配列中のSNP:配列番号285

SNP部位ゲノム: 38582

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,91|T,29)

SNP型: UTR5;イントロン

30

コンテキスト (配列番号698):

TTTCTTAGTCTTCTTAAGAAGTTTTTCCTTTCTGTCAGGGAGGCAGCAGTGGGGGTGGAGGGCAGGGAAGGAGGGATTGT
TTTTACACTGACCACAGTAA

R

ATATTACTCAGGCTAATTAAGGCCTAGAGAATGGTTAAACAAGAAATTAGAGTAAATTATGTAAATTCTGGCCACCAATA
TGAGTACATTGATTAGCGGC

Celera SNPID:hCV30379482

公開SNPID:rs9895210

50

40

SNP染色体部位:50751969

ゲノム配列中のSNP:配列番号285

SNP部位ゲノム: 64599

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,93|G,15)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号699):

GACCTGTATGGCAGACACAGCTGAATGTGTGTTTCAGAGTTCCAAGCTCAGGAATCTGGGAGTGGCCAGCCTGGAGGTTTC
ATTCTTTATCTGTGACGAAC 10

R

TCTGAACCTCAGCCTGTCCCAAGGACCACGAGCCATACAGGGGATCATAGTCCTCTGTTTTGGGTAAATGAAGGTTGT
CAGGTGGAGGTTGTTAAGG

Celera SNPID:hCV29495159

公開SNPID:rs9903045

SNP染色体部位:50760258

ゲノム配列中のSNP:配列番号285

SNP部位ゲノム: 72888

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.8) 20

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,99|G,21)

SNP型: INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号700):

GACTCCCATTTTGGTGTGCATCTGTGTGTGTGCGTGTATATGTGCTTGTGCTCATGTGTGTGGTCAGCGGTATGTGCG
TGTGCGTGTTCCTTTGCTCT

K

GCCATTTTAAGGTAGCCCTCTCATCGTCTTTTAGTTCCAACAAAGAAAGGTGCCATGTCTTTACTAGACTGAGGAGCCCT
CTCGCGGTCTCCCATCCCC 30

Celera SNPID:hDV70999843

公開SNPID:rs17746075

SNP染色体部位:50753458

ゲノム配列中のSNP:配列番号285

SNP部位ゲノム: 66088

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,92|G,20)

SNP型: UTR3

40

コンテキスト (配列番号701):

AGGGGTCTGGCATGACACTAAGTCATCAAACTGTTACACGAGGAAGGAAAAAGCCTCGCTGTATTAAACCATTGAGATAC
TGGGGTTTCTTGTTCATGG

M

CTAACTGCTGATTAGCCTAACCTAATATGAGGACCTTCTTCTGAAGCCCAGTGTCTTAATTTGAGGTCTTGACATCTT
TGCCAGGTTCCCAACTGTAA

Celera SNPID:hDV70999855

公開SNPID:rs17746146

SNP染色体部位:50760650

ゲノム配列中のSNP:配列番号285

50

SNP部位ゲノム: 73280

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,99|A,21)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号702):

GCCTAACCTAATATGAGGACCTTCTTCTGAAGCCCAGTGTCTTAATTTGAGGTCTTGACATCTTTGCCAGGTTCCCAA
CTGTAATCTAGGCTCATCAC

Y

10

CCTCAGATACCTGACTTTTGAGGTTTGTCCACCTTCTGGACAGACCTCCCACCCTGGTTAGGCTAAGCCTACTGGGTTGGA
CCTTCAGAACATCACTGCCT

Celera SNPID:hDV71012207

公開SNPID:rs17818816

SNP染色体部位:50760765

ゲノム配列中のSNP:配列番号285

SNP部位ゲノム: 73395

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,99|T,21)

20

SNP型: INTERGENIC; 未知

遺伝子番号: 27

遺伝子シンボル:HPS1 - 3257

遺伝子名:Hermansky-Pudlak症候群 1

染色体: 10

OMIM番号: 604982

OMIM情報:Hermansky-Pudlak症候群, 203300 (3)

ゲノム配列 (配列番号286):

30

SNP情報

コンテキスト (配列番号703):

TGGATGCTGCCTGCCTCCCTGTCTCCCAGGTGGGGCAAGATCATCTACCTTGGCAAGCACAGTGGAGCATCCAGACGG
CCAGAGGTTTCAGAAAGGGCT

K

CAGCAGACCGACTCGGTGACTGGCTCATGGGAGAGCAGCACAGCATCCCTGGTCCTGCAAATGCTTAAAAACAGAGAGAAT
ATGAGGGCAGGCAGATGCCC

Celera SNPID:hCV2169762

40

公開SNPID:rs1804689

SNP染色体部位:100195097

ゲノム配列中のSNP:配列番号286

SNP部位ゲノム: 39151

SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE; CDX_Stroke; CDX_Heart

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,85|T,35)

SNP型: UTR5; 偽遺伝子

コンテキスト (配列番号704):

AGCGGGAAGTGTGTGGCCCGTCTGGCCCAGGGACTCAGCCTCACCTACCATGTCATTCTCGAACCACAGGAAGTAGG

50

AGCAGTAGAAATCCCCCTCC

Y

GGAACAGCAGCGTGGTGTAGCCCTTCTGCAGGTATCTGCGCGCCAGCTGGATCAGAGACCAGACCTGGGGAAAAAGACAGC
AAGCATCACCCTCTCCCGAG

Celera SNP ID:hCV15752716

公開SNPID:rs2296436

SNP染色体部位:100169841

ゲノム配列中のSNP:配列番号286

SNP部位ゲノム: 13895

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE; CDX_Stroke; CDX_Heart

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,107|C,13)

SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;MICRORNA;UTR3;ESE

SYNONYMOUS

10

遺伝子番号: 28

遺伝子シンボル:IER2 - 9592

遺伝子名: 即時初期反応2

染色体: 19

OMIM番号:

OMIM情報:

20

ゲノム配列 (配列番号287):

SNP情報

コンテキスト (配列番号705):

GAGGCGCCGACAGCCGAGGAGACCTCCGCCTGCTGTGCCCCGCGCCCCGCCAAAGTCAGCCGCAAACGACGCAGCAGCAG
CCTGAGCGACGGCGGGGACG

Y

TGGACTGGTCCCCGAGCAAGAAAGCCCGTCTGGAAGAAAAGGAAGAAGAGGAGGGAGCGTCATCCGAAGTCGCCGATCGCC
TGCAGCCCCCTCCGGCGCAA

Celera SNP ID:hCV9326822

公開SNPID:rs1042164

SNP染色体部位:13125398

ゲノム配列中のSNP:配列番号287

SNP部位ゲノム: 13116

SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,93|T,27)

SNP型: ミスセンス変異

30

40

遺伝子番号: 29

遺伝子シンボル:IL4R- 3566

遺伝子名: インターロイキン4レセプター

染色体: 16

OMIM番号: 147781

OMIM情報: {アトピー, 罹患しやすい}(3)

ゲノム配列 (配列番号288):

SNP情報

50

コンテキスト (配列番号706):

CACAGCTAGGAAATCCTGGAGCCAGGATTTGAACCCGGGTCTGACCTAAGAGCTCCCAGCCGCGTGATATATCAGCTTA
TGTCATCCTGACACCTACGC

R

GATGTCGGCTCGAATCCACTTTGCCTGAGCATTGTCTCAGAGAAATCTAATTTAAAAATTAGGCAGCAAATAGAAAAATAT
ATTTGACTGCTAGAGATGCA

Celera SNPID:hCV2769503

公開SNPID: rs4787956

SNP染色体部位:27285750

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号288

SNP部位ゲノム: 62998

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 85 | G, 33)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号707):

AGTAAGTCTCAGCCTCATTTTACCCAGCCCCTCTTCAAAGCTCCAGTTTAAATAAACCTCTGACAAAAGGGTGAGTTATT
CAACAGATTACCAGCATGAG

Y

20

AACTGATGCTTACCTGCCGGGGATCTCTGGAAGACCATGCATGGCACATGCCAGTTATGCCTGCAAAGGAGAGGGAGCT
GGGGTATTTGTCCACCAGCT

Celera SNPID:hCV2769507

公開SNPID: rs3024685

SNP染色体部位:27284411

ゲノム配列中のSNP:配列番号288

SNP部位ゲノム: 61659

関連した照会SNP:hCV2769503 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 69 | C, 39)

30

SNP型: 転写因子結合部位; INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号708):

AAACATACCTCCAGACACTGCTGTGAGTGCTGTGTCTCTGTAACTCCTGGAATTCACCCATCCAGAGGAACCAGGATGC
AAGAGGTTAAGAACTTGCC

R

TCTGGGTTTGGGTTCCCCATACAAGGATTCAAATAGTTGATTTAGGAAGTAATCCCGGGAAACCCTGCTAAGGTAGTGGG
GAACTGAGGCAGGGAAGGAC

Celera SNPID:hCV8903080

公開SNPID: rs1029489

40

SNP染色体部位:27283718

ゲノム配列中のSNP:配列番号288

SNP部位ゲノム: 60966

関連した照会SNP:hCV2769503 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 39 | G, 81)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号709):

TTCATTTAACAGAGCTTCCTTAGGTTGATGCTGGAGGCAGAATCCCGGCTGTCAAGGGGTGTTTCAGTTAAGGGGAGCAAC

50

AGAGGACATGAAAAATTGCT

R

TGACTAAAGCAGGGACAATTGCTGCCAAACACCCATGCCCAGCTGTATGGCTGGGGGCTCCTCGTATGCATGGAACCCC
CAGAATAAATATGCTCAGCC

Celera SNPID:hCV8903085

公開SNPID:rs8832

SNP染色体部位:27283288

ゲノム配列中のSNP:配列番号288

SNP部位ゲノム: 60536

関連した照会SNP:hCV2769503 (検出力=.51)

10

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,47|G,73)

SNP型: UTR3

コンテキスト (配列番号710):

TTGTGAACGAGTTGTTGGCTGCTCCCTCCACAGCTTCTGCAGCAGACTGTCCCTGTTGTAAGTACCAAGGCATGTTTTG
CCCACCAGATCATGGCCAC

R

TGGAGGCCCCACCTGCCTCTGTCTCACTGAACTAGAAGCCGAGCCTAGAACTAACACAGCCATCAAGGGAATGACTTGGG
CGGCCTTGGGAAATCGATGA

20

Celera SNPID:hCV8903086

公開SNPID:rs1049631

SNP染色体部位:27283043

ゲノム配列中のSNP:配列番号288

SNP部位ゲノム: 60291

関連した照会SNP:hCV2769503 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,48|A,72)

SNP型:MICRORNA;UTR3;サイレントな稀なコドン;サイレント変異

30

コンテキスト (配列番号711):

CCTTCCTCTCTGCCATGGAACCACAGAGCAAGTCAGCAGTTCTCCTTCCTAATCAAAAAGCAGCATGGAGGAGAAGGCTC
CTTTGCCACCTTCCTTTCTG

Y

TTTGGATGGTGCTTTTGCAATCATGAGGAGACAAGCCTGGAGATGAAAGGAGGCATTCTGAATATGGTGGAGTGAAGAA
GAAGAAGGCCTGCCTGGGGC

Celera SNPID:hDV70776992

公開SNPID:rs16976728

SNP染色体部位:27289213

ゲノム配列中のSNP:配列番号288

40

SNP部位ゲノム: 66461

関連した照会SNP:hCV2769503 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,81|T,39)

SNP型:INTERGENIC;未知

遺伝子番号: 30

遺伝子シンボル:ITGAE - 3682

遺伝子名: インテグリン, α E (CD103抗原, ヒト粘膜リンパ球抗原 1; α ポリペプチド)

染色体: 17

50

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号289):

SNP情報

コンテキスト (配列番号712):

ACCTGCTCTCCCTCCAGCACTGGCAGGAAGCTGGCCTCTCTGCCCTCCTTCTGGAGCTCAAACACGGCCCCATGATGTTT
GTACCGTGGAGCCCCCGCGA

Y

GTAGGAGAGGCTGCAGGTCTTGTGCAGCACGGCCACAGCGTAACCTGGGGCAAGGGTGGTGTGGCTGTGAACACACCGTG
TGCTCCACCTGGCCTCTCT

Celera SNPID:hCV1022614

公開SNPID:rs220479

SNP染色体部位:3603924

ゲノム配列中のSNP:配列番号289

SNP部位ゲノム:49253

SNP供給源:Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,26|T,8) アフリカ系アメリカ人 (C,36|T,2)

全体(C,62|T,10)

SNP型:ミスセンス変異

SNP供給源:Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,29|T,11) アフリカ系アメリカ人 (C,32|T,2)

全体(C,61|T,13)

SNP型:ミスセンス変異

SNP供給源:dbSNP;HapMap;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種(C,103|T,23)

SNP型:ミスセンス変異

遺伝子番号:31

遺伝子シンボル:KIAA1949 - 170954

遺伝子名:KIAA1949

染色体:6

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号290):

SNP情報

コンテキスト (配列番号713):

TTCCCAGACCCCTTTTGACATGTCAGTGCCGAGTTCCCTGGTTCATCCCCCATCATTTTCCTCTCCCCCAGCCACCAGAGC
CTCCCCTCACATACCCTTTT

Y

TTTTCCCAAAGAAGGAGAAGCAGACGAGTTGAAGAGAACTCCATTTTATTATGGAAAGTTAAAAAACAAACAAAAACAAAA
CAGGCAATTGATAAAGGCGG

Celera SNPID:hCV30442461

公開SNPID:rs9262141

SNP染色体部位:30752116

10

20

30

40

50

ゲノム配列中のSNP:配列番号290

SNP部位ゲノム: 9971

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,99|C,17)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号714):

TCCACACCGGGAGATTCCAGAAGCTTCTCTGCTGACTCTGGAGGTTCTGGTTTCTGAGTTTGGAGCCTCTATGTCCCTGGG
TGTCCATTCTCGAGCCTTCC

Y

GGAGTTCAGGGTCCATTTCCACCCTTCTGTTGGCTTCATGCCCCCTCTCGCCATCTTCCACAGGCCTCTGCTCTGCTGCCT
CCACTCCTGCGGAACTGTTG

Celera SNPID:hCV30424437

公開SNPID:rs9262143

SNP染色体部位:30760760

ゲノム配列中のSNP:配列番号290

SNP部位ゲノム: 18615

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,101|T,19)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;イントロン

遺伝子番号: 32

遺伝子シンボル:KIF6 - 221458

遺伝子名: キネシンファミリーメンバー6

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号291):

SNP情報

コンテキスト (配列番号715):

ACAGGAATAGGTTAAACAGAAAGGTAGGGAGCCTTTTCTGGGAACTCTAACACCTCCGGTGAGTTCTCACCTTACCTTTT
GTTAGAGAGGAGTTGGGACC

R

TTCATGCTGGGAGTCAGATGTCTGGAGAAATGGCTTCGTGTGATCGAGTGAATTCAGTCTGGAGAATTTACCTGTTGGC
CCCAGAAGGAGTTTCACAGT

Celera SNPID:hCV3054799

公開SNPID:rs20455

SNP染色体部位:39433056

ゲノム配列中のSNP:配列番号291

SNP部位ゲノム: 31147

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,23|G,13) アフリカ系アメリカ人 (A,10|G,26) 全
体 (A,33|G,39)

SNP型: ミスセンス変異;ESS

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

10

20

30

40

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,77|G,43)

SNP型: ミスセンス変異;ESS

コンテキスト (配列番号716):

AGCACGGCATGGATGCAGGGCTGTAAATGAATGGGGCCCGTGCCTCAGAATCCCGTCAGAGCTGCCCTGGTGCTCAGGGA
CTGGGACCCCTATAGGAGCTT

Y

GGAGGCCAGGCTATGGCACCAGGGTTTGAGTCCATCACAGAGAAGCAGACGGAGACATTTTGGTCCAGTAGGCCCATGGG
AATCTGTGTGTGAGATGAAT

Celera SNPID:hDV77718013

10

公開SNP ID:

SNP染色体部位:39436428

ゲノム配列中のSNP:配列番号291

SNP部位ゲノム: 34519

SNP供給源: CDX

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,96|T,24)

SNP型: イントロン

遺伝子番号: 33

遺伝子シンボル:LOC646377 - 646377

20

遺伝子名: ピリンおよびHINドメインファミリー,メンバー1α1 アイソフォームに類似
染色体: 1

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号292):

SNP情報

コンテキスト (配列番号717):

30

ATTCCAGCAAAAGGAAAAACCTCATCAAAGAAGAGGAAGCAGAGAAAAAGTAGGTCCAACTACACCTTTAGCAACCACAGA
CAAGAAGTTCACAGCTGAAG

R

AGGAGAGGAGACTCCTATAGCTCAGGTAAGCTTGAGTAAGAGGAGCAGGCTTCAATTCCCACAGAAGAACTGCCATGGC
TCTTCCACTCTGTCTCTCCA

Celera SNPID:hCV16093418

公開SNPID:rs2213948

SNP染色体部位:157116578

ゲノム配列中のSNP:配列番号292

SNP部位ゲノム: 11418

40

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,17|G,103)

SNP型: ミスセンス変異;ESESYNONYMOUS;偽遺伝子

遺伝子番号: 34

遺伝子シンボル:LOC728213 - 728213

遺伝子名: 仮想タンパク質LOC728213

染色体: 13

OMIM番号:

OMIM情報:

50

ゲノム配列 (配列番号293):

SNP情報

コンテキスト (配列番号718):

TGCAGTCAACAGCCCCGCGGGGTAGCCAGCTTCGAGGGACCGCCCGGAAAGACACAACGCGCGTGGAAGGCGCCGGGCGTC
CAGTCTCGGGAGAGATTAGA

R

GTGGCGCTCCTGCCCAGCGCCGGCAATCCAGGGGAATCCGCGGCCATCGCGGATCCACCAGGGGTGAGGCGGCACTGAGC 10
ACAAGTGTGAGGCTCTCGGG

Celera SNPID:hCV2028241

公開SNPID:rs2296860

SNP染色体部位:98650754

ゲノム配列中のSNP:配列番号293

SNP部位ゲノム: 12985

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.8)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,12|G,26) アフリカ系アメリカ人 (A,28|G,8)

全体 (A,40|G,34) 20

SNP型: ミスセンス変異;UTR5;イントロン;偽遺伝子

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,25|G,95)

SNP型: ミスセンス変異;UTR5;イントロン;偽遺伝子

コンテキスト (配列番号719):

TTCTTCAGCACAGTCCACACTCTGGGCTGCCTTTCTACAGCCTTCCATTCCCTGTGTTCCAGCATAAGGCTCTGGTGTGG
CTCACCTCCAGGGGCGAGTTA

Y

GTGCCCCGTCAGTTTAGCACAGCCTGCATTCTTCCCCGTTGCTCCTAACACTTAGGGACTGTCATGACCATGTCTGTATTG 30
TTAAAGTGTGTAACAAACCT

Celera SNPID:hCV2028227

公開SNPID:rs9517637

SNP染色体部位:98639816

ゲノム配列中のSNP:配列番号293

SNP部位ゲノム: 2047

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,43|C,77)

SNP型: イントロン 40

コンテキスト (配列番号720):

GGTGCCCTTTCTACAGCCTTCCATTCCCTGTGTTCCAGCATAAGGCTCTGGTGTGGCTCACCTCCAGGGGCGAGTTATGTG
CCCGTCAGTTTAGCACAGCC

Y

GCATTCTTCCCCGTTGCTCCTAACACTTAGGGACTGTCATGACCATGTCTGTATTGTTAAAGTGTGTAACAAACCTGTTC
TCTGTATCTGTGTCACCGTC

Celera SNPID:hCV2028228

公開SNPID:rs9517638

SNP染色体部位:98639840

50

ゲノム配列中のSNP:配列番号293

SNP部位ゲノム: 2071

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,25|C,93)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号721):

GTGACGGAGCGAGACCCCTGTCTAAATATATATATGTATATATATCCCACAGTTCTGGAGGCTGGGAAGTCCAAGATCAAGGC
ACCAGCAAAGTCGGTGTCTG

10

R

TGAGGGCTGGCTCTGTTTCCAGCTGTGCCTTCACATGGTGGGAGCGCAGAACAAAGTGCCCTCAGGCCTCTTTTATAAGGG
CACTGATCCTGTTCATGAGA

Celera SNPID:hCV2028233

公開SNPID:rs9517642

SNP染色体部位:98643913

ゲノム配列中のSNP:配列番号293

SNP部位ゲノム: 6144

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,27|A,87)

SNP型: INTERGENIC; 未知

20

コンテキスト (配列番号722):

TGAAGCCTATTTTATCCAAGGATTGACCACCAACCCTAGTGATTATCTACTGATTTCCCAGAAGGCTGCTGCCGAGAATC
TCTGGAGATTCCGAGATGGA

Y

TTCTCAGCCACAAAGTGGAACAGGATATCACCTCTATGCTGGGGGGACAGGAGATACCGTTTGTACACAGCTCGATACTT
TGGAAGTTTGTGATTGTTTG

Celera SNPID:hCV2028235

公開SNPID:rs9517644

SNP染色体部位:98644900

ゲノム配列中のSNP:配列番号293

SNP部位ゲノム: 7131

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;Celera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,25|C,95)

SNP型: INTERGENIC; 未知

30

コンテキスト (配列番号723):

ACAGGTGTAGGGTTTCCTCTACCTCTGCACTACTGACAATCCAGGCGGGGTAATTCTTTACTGTGGGCAGGAGGAGGGGG
GAGGTTGGCCCGGTATTGCC

R

GATGTTTATGACAGCACCCCTTGGCCTCAGCCCATTTAGATGCCAGTAGCACCCCTCTCCCCAGCACGTTGTGACACCCAAAAAT
GTCTCCAGATATTGTCCCCT

Celera SNPID:hCV2028239

公開SNPID:rs11069357

SNP染色体部位:98647631

ゲノム配列中のSNP:配列番号293

SNP部位ゲノム: 9862

40

50

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 24 | G, 86)

SNP型: 偽遺伝子

コンテキスト (配列番号724):

CTCAGTCAACATTAATTGCATGCCTAATATTTTCCAGGTATAGTTCCACCCCTCAAGGAGTTCACTGTCTATTGGGGCAA
AACTTTTAAAAAAGAACGT

Y

TGTCCTCGGTGCTGTGGGTTTATTTGCAGGGGGTAGGCTGGTTGTGGGGAGGCACAGTTAAGGAAGACTTCCCAATGTAGC
AATATTTGGGGCTGACTTTTGT

Celera SNPID:hCV3193760

公開SNPID:rs9585021

SNP染色体部位:98654481

ゲノム配列中のSNP:配列番号293

SNP部位ゲノム: 16712

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 25 | C, 95)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号725):

GGATGGCCGTTCCCTCAGAAGGCTGTGTCTTACATGCTCATTTTACAAACATTTTGGGCATCTCCTCTGGGCGATGAACTG
GGCTAGGTGCTGGGAATGCA

R

CAACGAACAGGTCCTGGTCTCAGTGCTTACAGTGCTGACGGAGCTTAGGCACAGTTTCCAGGACTGGTCATTAGAAAAG
GCTGTGTGTCAGCTTTAACA

Celera SNPID:hCV16091979

公開SNPID:rs2182885

SNP染色体部位:98653125

ゲノム配列中のSNP:配列番号293

SNP部位ゲノム: 15356

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 43 | A, 75)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号726):

AGGGACAAGCTTAAGAGAGGATGCTTTTAGAAAAATGTTTCTTTTCATCGTAAAAAGTAACGTTAACCACACTATAGGAAGT
TTGGAAAAATAGAAAAAAAC

R

GTCCTAGCATTTTCATTTAATTTATTCGTCGTTTTCTTTTTCTATACACTTATGTTCTTGTGTTTGAATAAAGTACTGACTTTGTT
ATAAAATGAGTACGTGTTCA

Celera SNPID:hDV70984009

公開SNPID:rs17655647

SNP染色体部位:98660383

ゲノム配列中のSNP:配列番号293

SNP部位ゲノム: 22614

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; HapMap

10

20

30

40

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,25|A,93)
SNP型: イントロン

遺伝子番号: 35
遺伝子シンボル:LOC731450 - 731450
遺伝子名: 仮想タンパク質LOC731450
染色体: 18
OMIM番号:
OMIM情報:

10

ゲノム配列 (配列番号294):

SNP情報

コンテキスト (配列番号727):

GTTTTTATGGGATTGTGAGAACTGAAAACTGTGACTGCTGGAGCCATTTTCCCACAATCCCCATTTTTTAAAAATCCC
ATAAAGGCTCTCTCGTGAGC

R

CCGCACGTTTTCCCTTGTAGTCACGAGGGTAGGGGCTGGAGAAAGCAGCAGAGATAGTCAAAAAACCCACAGCTACAAAAA
ATGCACTCCTAAGAGCAAGT

20

Celera SNPID:hCV8147903

公開SNPID:rs680014

SNP染色体部位:75538981

ゲノム配列中のSNP:配列番号294

SNP部位ゲノム: 10709

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,33|G,87)

SNP型: UTR3;イントロン

30

コンテキスト (配列番号728):

GCCTGGGTCCTTGACCCCTCGGCACGGGCACTCACTCCTGCCCCCTGCGTGCTGGTGGGTGGGGCTGGGAGGTTTCAGGGCC
TTGCCTCCCAGAAAAATGCCT

K

CACGGCTTCCTCAGTGGGCACTGGCCGTACCTGGGAGGATTGTGGAGGCAGATCCCAATGCTGGTGTATTCCCTGGACAG
AAAACCCAGGATGGAAGAT

Celera SNPID:hCV806021

公開SNPID:rs618342

SNP染色体部位:75542343

ゲノム配列中のSNP:配列番号294

SNP部位ゲノム: 14071

40

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,56|G,64)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;イントロン

コンテキスト (配列番号729):

GAATATTTATTCTATTATGCCACAAATTAAGCAGAACTCTGCAAAGTGATCTCTAAAAATAAGTCTGAAAAATAATCATC
TAATTCCAGTAGAGGCCTCT

Y

ACACTTTTTAAATGTTAACTCCAGGCCGGGTGTGGTGGCTCACGCCTGTTATCCCAGCACTTTGGGAGGCCAAGATGCGT

50

GGATCACTTGAACCCAGGAG
Celera SNPID:hCV2745000
公開SNPID:rs2680752
SNP染色体部位:75534705
ゲノム配列中のSNP:配列番号294
SNP部位ゲノム: 6433
関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP;Celera;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,29|C,81)
SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号730):
GTTTCATCCATGTTGTACCATGTATCCGAACTTCATTTTTTATGGCCAAATAATATTCCATTTTCATGGACATACCAATTTT
GTTTATCCATTAATCATTTG
S

TGAACGTTTtaggtcattttccaccttttagctatttgcgaaaagtgccgctatgaatatTTAGGTACAAGTTTTTCATATGGA
CATATATTTTCAATTCTCCT

Celera SNPID:hCV2745001

公開SNPID:rs1788659

SNP染色体部位:75530689

20

ゲノム配列中のSNP:配列番号294

SNP部位ゲノム: 2417

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,33|C,87)

SNP型: TFBSSYNONYMOUS;イントロン

コンテキスト (配列番号731):

ATGCCGGAAGCTCGTAGTCTCGGGATGCTGGGTCTCAGCGCGTGATGGGGTAATGGCACGCAGGCCTGCGTTGAACGCTGG
GACTCGTAGTCCCGCCATGC

Y

30

CTGTCCGCGGTGCACGCCGGGATACGTAGTTCCGAGCGCGCCAAGACCGTCACTGGGACTGGGCGACAGCGGCCCCGCGTT
GCATGCCGCTGCTCCACGGT

Celera SNPID:hCV3068757

公開SNPID:rs3826573

SNP染色体部位:75540520

ゲノム配列中のSNP:配列番号294

SNP部位ゲノム: 12248

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,55|C,61)

40

SNP型: ミスセンス変異

コンテキスト (配列番号732):

GGCCGACAGTTTCCAAAATGTTAGTATTCAGCCTAACATGAGAAAAAGTCACCATATAAAAAGTGAGGGGGGAAAAAGCAAAT
ACAGGATAATCTCAATTGTA

Y

ATAAAATTTATATACGTAAGGACAAAGATACATAGTAAAAAAAAAATTCTGGCAGGTATTAAGGCTGAAAAAATTAAAC
AGTCCAGAGCGGTCTGGCTC

Celera SNPID:hCV3068760

公開SNPID:rs585571

50

SNP染色体部位:75539676

ゲノム配列中のSNP:配列番号294

SNP部位ゲノム: 11404

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,37|C,83)

SNP型: UTR3;イントロン

コンテキスト (配列番号733):

CTCGCTCTAGACCACAGTGGCAGTGTGAAGCTTTCCAGCCACGGCTCTGTGGATGTGTGCAGTGTGGGAATCAGGCTG 10
GGCTGCCCTTGTTCCTTCTT

Y

ACATTCTCAGACGTTGTGCTTTACAGCCACAGTTTCAGTAACCGCTGCCAGAGCCCCACCTGTGCGTGTCTCCAGGAT
GGCTGCGTCTGGGCTCTGGG

Celera SNPID:hCV8831352

公開SNPID:rs500795

SNP染色体部位:75549029

ゲノム配列中のSNP:配列番号294

SNP部位ゲノム: 20757

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.51) 20

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,56|C,64)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号734):

CTGAGTAGTCTGTCTTACAGTGTGAACCAGGGGTTTCATGGGAATTCTTCACCATCCAGTAGTCTGTAAATGTTGCCCAT
GCTGAGTAGTGTGTCCTTAC

R

GTGTGAACCAGGGGTTTCATGGGAATTCTTCACCATCCAGTGGTCTGTAAATGTTGCCCATGCTTTAGTTTTGTTACCTGG 30
TTGCTCTGTTTTTATGGGAT

Celera SNPID:hCV11788468

公開SNPID:rs553352

SNP染色体部位:75538793

ゲノム配列中のSNP:配列番号294

SNP部位ゲノム: 10521

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,33|G,87)

SNP型: UTR3;イントロン

遺伝子番号: 36

遺伝子シンボル:LY6G5B - 58496

遺伝子名: リンパ球抗原 6 複合体, G5B座

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号295):

SNP情報

50

コンテキスト (配列番号735):

TGCTGTCAGTACGATTATTGCAACTCCTGGTCAAGCCCCCAACTCCAGAGCTCTCTGCCGGAGCCCCATGACAGGCCCCCT
GGCCCTGCCCTCTGTCTGACT

M

CCAGATTTCAGTGGTTCTACCAGGCCCTGAACCTCTCCCTGCCCCCTCCCCAATTTCCATGCTGGGACGGAGCCTGATGGCC
TGGACCCCATGGTCACACTG

Celera SNPID:hCV25952089

公開SNPID:rs11758242

SNP染色体部位:31747824

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号295

SNP部位ゲノム: 11117

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,1|C,17) アフリカ系アメリカ人 (A,1|C,3) 全体 (A,2|C,20)

SNP型: ミスセンス変異;UTR3

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,1|C,19) アフリカ系アメリカ人 (A,1|C,3) 全体 (A,2|C,22)

20

SNP型: ミスセンス変異;UTR3

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,119|A,1)

SNP型: ミスセンス変異;UTR3

遺伝子番号: 37

遺伝子シンボル:MUTYH- 4595

遺伝子名:mutYホモログ(E. coli)

染色体: 1

OMIM番号: 604933

OMIM情報: 多発性結腸直腸腺腫,608456 (3)

30

ゲノム配列 (配列番号296):

SNP情報

コンテキスト (配列番号736):

AGCTCTCCTCCCTGGGGGGCTTGCGGCTGGCCTTTCTGGGGAAGTTGACCACTCCCAGGGTCTGGTCCCAGGGCTCCGAG
GGAGGCAGGCACAGGTGGCA

S

TGTCCAGTGTtGGGAGCTGGGAACGGAGATCCCCGAACCCTACTCAAGCCAAGAGGGCTTTAGGGGCCAACCTAGAGAGT
GGGCTTTGGCCGGGTCTGC

40

Celera SNPID:hCV27504565

公開SNPID:rs3219489

SNP染色体部位:45570092

ゲノム配列中のSNP:配列番号296

SNP部位ゲノム: 12591

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,83|C,33)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;UTR3;イントロン

50

コンテキスト (配列番号737):

AGGTGAGATGAGTTAGTCCTGGGTCTTGGGTGGCTGTCCTAGGATACACTTCACATTCCAAACACAATTACTCATCTTTG
CTTTCTAAGTGCTAGGCATA

R

TTTTAAGTGCTAGAAATAGCTAGATGAAAACAACCAAAACCCTTGTCTCTTGGAGCTTGCAATATAGGGGAGAACAAACA
GACTATCAGGCCCTGGCCT

Celera SNPID:hCV148812

公開SNPID:rs2153608

SNP染色体部位:45586528

ゲノム配列中のSNP:配列番号296

10

SNP部位ゲノム: 29027

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,86|G,34)

SNP型: TFBSSYNONYMOUS;イントロン;偽遺伝子

コンテキスト (配列番号738):

TAGCTAGATGAAAACAACCAAAACCCTTGTCTCTTGGAGCTTGCAATATAGGGGAGAACAAACAGACTATCAGGCCCTG
GCCTCCCTTCCTCCTTCCTC

R

20

GAAACACAGACCCAAAGCCCAGGCCTGACCTTGCCAACTTGATATAAGCACAAGACAAGTGTCTAAGCCTTCACTAACCT
TCACTGTCCACAAGATCACA

Celera SNPID:hCV16138635

公開SNPID:rs2153609

SNP染色体部位:45586645

ゲノム配列中のSNP:配列番号296

SNP部位ゲノム: 29144

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,83|G,33)

30

SNP型: イントロン;偽遺伝子

コンテキスト (配列番号739):

AATATAGGGGAGAACAAACAGACTATCAGGCCCTGGCCTCCCTTCCTCCTTCCTCAGAAACACAGACCCAAAGCCCAGGC
CTGACCTTGCCAACTTGATA

Y

AAGCACAAGACAAGTGTCTAAGCCTTCACTAACCTTCACTGTCCACAAGATCACAACCAACCTCTTCTCTGGCATTAAAA
GTCTATGATCTGGCTTTATC

Celera SNPID:hCV16154820

公開SNPID:rs2185549

40

SNP染色体部位:45586690

ゲノム配列中のSNP:配列番号296

SNP部位ゲノム: 29189

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,82|C,34)

SNP型: イントロン;偽遺伝子

コンテキスト (配列番号740):

CACGCCAGCTTCTCACTCCCCATGCTGTGGGGTGAGATTATACAGAAAATGAGCTTGCCAATGGCTGGTGCAATGGAAT

50

CTTTTGACCATTCCTCCACC

Y

CAAGGATGGGTACAGACGAGGACTAAACAAATTTAGGGAGCTGAGGTTGAGCTGTGACCAAGTCCTGGCCTCTGGGGAGG
AGGCTAGAATTTTCCCTTAG

Celera SNPID:hCV16188158

公開SNPID:rs2298018

SNP染色体部位:45586028

ゲノム配列中のSNP:配列番号296

SNP部位ゲノム: 28527

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

10

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,85|C,33)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号741):

TGGTCTGACCATGCGAGTAAGTGCAAACAGCAATTACTCAAATGCTTAGAATACTGGCAAGAAGCACCCCAATATTCAGG
TCTGGGAAACAGCCATGACC

R

TTACGGCCTCTTGATCAGCTCCATGTTCCACTCAGTAGCTTATATGCCCCAAGAAAAGGCAAGAGACAGACCTGGGGTGG
GGAAAGAACCGGGGTAATAG

20

Celera SNPID:hCV29681797

公開SNPID:rs9429072

SNP染色体部位:45582678

ゲノム配列中のSNP:配列番号296

SNP部位ゲノム: 25177

関連した照会SNP:hCV27504565(検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,86|G,34)

SNP型: 転写因子結合部位;MICRORNA;UTR3

30

コンテキスト (配列番号742):

CCATCCGCCTCATCCCCCTCACTATGCTCTAGCCAAGGTTGACTGAATTTAGTTGCTTAAACACCTCAAGTGTGTCTGCCC
ACCTTGGGGCCTCACACAAT

Y

CATTTCTCTGTGTTTGGACTCTTTTATGCTTTTACCTAACACCTTATCATTTTTCAAGTCTTGACTGAAATGTCCAAATCA
GGTCCCCCTCATCTTATCCTA

Celera SNPID:hCV29736116

公開SNPID:rs3219472

SNP染色体部位:45576637

ゲノム配列中のSNP:配列番号296

40

SNP部位ゲノム: 19136

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,86|T,34)

SNP型: イントロン

遺伝子番号: 38

遺伝子シンボル:NEU3 - 10825

遺伝子名: シアリダーゼ3 (膜シアリダーゼ)

染色体: 11

50

OMIM番号: 604617

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号297):

SNP情報

コンテキスト (配列番号743):

TGTTCCGGCAGGAAGATGACAGAGGGATTACCTACCGGATCCCAGCCCTGCTCTACATACCCCCACCCACACCTTCCTG
GCCTTTGCAGAGAAGCGTTC

10

Y

ACGAGGAGAGATGAGGATGCTCTCCACCTGGTGCTGAGGCGAGGGTTGAGGATTGGGCAGTTGGTACAGGTGACTCTTCA
TCCCAGATCTGAGTCTGGGC

Celera SNPID:hCV1053082

公開SNPID:rs544115

SNP染色体部位:74383344

ゲノム配列中のSNP:配列番号297

SNP部位ゲノム: 16517

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,28|T,10) アフリカ系アメリカ人 (C,22|T,16) 全
体 (C,50|T,26)

20

SNP型: サイレント変異;イントロン

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,27|C,93)

SNP型: サイレント変異;イントロン

遺伝子番号: 39

遺伝子シンボル:NPY2R - 4887

遺伝子名: 神経ペプチドYレセプターY2

染色体: 4

OMIM番号: 162642

30

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号298):

SNP情報

コンテキスト (配列番号744):

ACCGCTGCTCACAGCGGAAGGCCGAGAGGAAAGCCTTTCTGTAGTTGCTGTTTCATCCAGCCATAGAGAAGGGGATTGGCA
AAAGTGGAGCACATGGCGAT

R

40

ATGTGGAACACTGTGAAGATGAGTTTGTACTCCTTCAGGTCCAGGACCTGGCTGTCAATGTCAACGGCAAGCTGGAAGGC
ATGGAGAGGCAGCCAGCTGA

Celera SNPID:hCV25473186

公開SNPID:rs2880415

SNP染色体部位:156355477

ゲノム配列中のSNP:配列番号298

SNP部位ゲノム: 16245

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,52|A,68)

SNP型: サイレント変異

50

コンテキスト (配列番号745):

AGCGAATCAGCTTCCTGATTATTGGCTTGGCCTGGGGCATCAGTGCCTGCTGGCAAGTCCCCTGGCCATCTTCCGGGAG
TATTCGCTGATTGAGATCAT

Y

CCGGACTTTGAGATTGTGGCCTGTACTGAAAAAGTGGCCTGGCGAGGAGAAGAGCATCTATGGCACTGTCTATAGTCTTTC
TTCCTTGTTGATCTTGTATG

Celera SNPID:hCV7427258

公開SNPID:rs1047214

SNP染色体部位:156355126

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号298

SNP部位ゲノム: 15894

関連した照会SNP:hCV16080230 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,13|T,11) アフリカ系アメリカ人 (C,2|T,28)

全体(C,15|T,39)

SNP型: サイレント変異;コード領域

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,18|T,16) アフリカ系アメリカ人 (C,6|T,28)

全体(C,24|T,44)

20

SNP型: サイレント変異;コード領域

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,52|T,68)

SNP型: サイレント変異;コード領域

コンテキスト (配列番号746):

ATTTCTTAGTGGATATAACTAGGAAATATGAATGACATTTTGGAACTGTCAATATTGTGATGTGGTGCTAATCTTATTCA
AAACATGGTTGAACATGGTT

K

AGCGATTTTGCTACTAGTGATAATCACTTGTCTGATATAGTCACCATCTGCTGTGGTTTGTATATTTCTCCAAAATTC
AGGTGATGAAAGTTAATGGC

30

Celera SNPID:hCV16209365

公開SNPID:rs2342652

SNP染色体部位:156361562

ゲノム配列中のSNP:配列番号298

SNP部位ゲノム: 22330

関連した照会SNP:hCV16080230 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap;ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,52|G,68)

SNP型: INTERGENIC;未知

40

コンテキスト (配列番号747):

ATGCTTATTCTTAGATCCTATTCTATTCTTACAGATTCTGAATTGAAATTCTCATCTGGGCCCCAAGAAACTGCCTGGTAA
ATAATTACCCTTGGTAATTC

S

ATGTAGATGGTGTCTATGTATCACATAAAGAAATATTCTGGTTTAATAATCAAACCAGCCAAAATGTGATGGTGAGAAAA
GATGGAAGGTAAGAGTAAAA

Celera SNPID:hCV29013151

公開SNPID:rs7688639

SNP染色体部位:156364718

ゲノム配列中のSNP:配列番号298

50

SNP部位ゲノム: 25486
関連した照会SNP:hCV16080230 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,52|G,68)
SNP型:INTERGENIC;未知

遺伝子番号: 40
遺伝子シンボル:OR5K3 - 403277
遺伝子名: 嗅覚 レセプター, ファミリー5, サブファミリーK, メンバー3
染色体: 3
OMIM番号:
OMIM情報:

10

ゲノム配列 (配列番号299):

SNP情報

コンテキスト (配列番号748):
TAAAAATTCACCACTTTTTCTGTGATATTCTTCCACTGTATAGACTCTCCTGTACAGATCCTTCTATTAATGAACTAATGA
TATATATCTTTTCAATACCA

20

R
TTCAAATCTTTACCAATTGCTACTGTCTTGATCTCTTATCTCTGCATCCTTTTGACTGTTTTCAAAATGAAATCCAAGGAG
GGAAGAGGTAAAGCATTTTC

Celera SNPID:hCV7917138

公開SNPID:rs9822460

SNP染色体部位:99556003

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 10753

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,88|G,26)

30

SNP型: ミスセンス変異;イントロン

コンテキスト (配列番号749):
AGCTACCACCACTGCCTGCAACACACTGGCTAACCAGGAGGTCTGAGTCTGTCCACATGCCGAGTTCACTACCATCATAA
TCAACATTCAAGAAAAACAA

M

ACACTAAGGCTATCTATAATCAAGGATTCTCACAAAAGTCTACATCACTCCCCTGCCACTCCCATCACAGCCAGTACTGGT
ACCAACTGCTGTGGTTTTGA

Celera SNPID:hCV50572

公開SNPID:rs11721164

40

SNP染色体部位:99597452

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 52202

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;Celera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,102|A,18)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号750):

CAGGCTACAGCCTACACTGTGAAACAGCCAAAAAACTCTAAGTCCCCAAAGTGTGAGAAGGGGACAGACTGCATCCAGGA

50

TACACATCCCCATCAGGGAA

Y

GTGAAATCCAGGCCATGGGGGAAGGCCTTTACCCTACCCAGAGCTGGGACTGATTTAGGGAATAGTGAGAAATATAAAAG
TAGAGGCAGTAGTGGAAGC

Celera SNPID:hCV50573

公開SNPID:rs10433345

SNP染色体部位:99596496

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 51246

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.6)

10

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,102|T,18)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号751):

TTGCAATCAGATCTGTGCTGAAAAGCACATGCTAACAGCTTATACAATAGTAACAGGAAGACCTATGACCTTAATTATAG
AACCTCATTTATCTCTTATA

Y

TTCTAAATTCTGTATGACTAGGTATTGCAACATCTTGATGCATTATGGTGAAGAATATTTCCACCAAGTAAAGGAAGCTT
TCTGTGACCCACTGACTGAT

20

Celera SNPID:hCV130955

公開SNPID:rs9862953

SNP染色体部位:99583381

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 38131

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,98|T,18)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号752):

TTGGTGACCTTATCTGGAAGGGTTACTAAGCTAGCAAAAGCATTTCTTCAAATCACTGTGTTTCTGTGCAGTTTTTAAAA
TG TAGACATTTAAAAATGCCT

W

AAGAGTAATTCATTTTAAGCGTCACATTGATCCAATAGGATACGATTTAAAACTTGTTTACTTTTTCTGAGGAAAAAGA
TACCATAAGAAAAATGTCTTA

Celera SNPID:hCV159392

公開SNPID:rs1497530

SNP染色体部位:99554967

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 9717

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,29|T,91)

SNP型: インترون

40

コンテキスト (配列番号753):

TCTATTATTTTCTGTTTGTGTTTGAACGCCTTTTTCTTAGGATCATAATGATAGCTTATTCTATCAGGGATAAGGGAA
TAATGTATTTTGAAGCCAT

W

50

AGTTTGGGACACTATCTTTTGGCTGGTACAGTGACTTGATATATTTTAATATATGGCTTATCTATGACGGTTATAAATTGC
ATCTTCTGATCTTGTAATTT

Celera SNPID:hCV246831

公開SNPID:rs7640341

SNP染色体部位:99578163

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 32913

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,99|A,21)

SNP型: インترون

10

コンテキスト (配列番号754):

AATGCTTTGATTTTCTATCTTCCTTTAATATTATTTTCATGTGGATGTAGTCTATTATTTTCTGTTTGTGTTTGAACGC
CTTTTTCTTAGGATCATAA

W

GATAGCTTATTCTATCAGGGATAAGGGAATAATGTATTTTGAAAGCCATTAGTTTGGGACACTATCTTTTGGCTGGTACAG
TGACTTGATATATTTTAATA

Celera SNPID:hCV246832

公開SNPID:rs7640257

SNP染色体部位:99578113

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 32863

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,99|A,21)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号755):

GAGTTCATCCTCACAGGATTTACATATCATCCAAAGCTGAAGACTGTTCTGTTTGTGGTGTTCCTTTGCCATCTATCTGAT
CACCATGGTGGGGAACATTG

R

TTTGGTGGCATTGATTTATATAGAGCAACGTCTTCACACACCAATGTACATATTTTATAGGCAACCTAGTTCTGATGGATT
CCTGCTGTTCTCTGCTATT

Celera SNPID:hCV362323

公開SNPID:rs13068323

SNP染色体部位:99592330

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 47080

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,101|A,19)

SNP型: ミスセンス変異; インترون

SNP供給源: Celera; HapMap; dbSNP

SNP型: ミスセンス変異; インترون

30

40

コンテキスト (配列番号756):

GAGTTCATCCTCACAGGATTTACATATCATCCAAAGCTGAAGACTGTTCTGTTTGTGGTGTTCCTTTGCCATCTATCTGAT
CACCATGGTGGGGAACATTG

R

50

TTTGGTGGCATTTGATTTATATAGAGCAACGTCTTCACACACCAATGTACATATTTTTAGGCAACCTAGTTCTGATGGATT
CCTGCTGTTCCCTCTGCTATT

Celera SNPID:hCV362323

公開SNPID:rs13068323

SNP染色体部位:99592330

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 47080

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.6)

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,101|A,19)

10

SNP型: ミスセンス変異;イントロン

SNP供給源: Celera;HapMap;dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):

SNP型: ミスセンス変異;イントロン

コンテキスト (配列番号757):

AGAAAAATGGTAGAAAAAGAGTCAATTTAGATAAAAGAAAGACACCTAAAATTTTATGTAATGATTTTATATATTTCTTTG
TAGACTTTCCTTTAAAGCTA

R

TAGTCTGCAGAAACCAAAGAATCATTAAGGATCATTTAGTAGAATTCATAAAGCAACTTTACTCATTCCAGGTCATCAGGG
TGGAGCTAATACTGAAATTA

20

Celera SNPID:hCV362326

公開SNPID:rs9289587

SNP染色体部位:99591060

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 45810

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,91|G,29)

30

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号758):

TCGGTTTCATATGAATCAGCAAGATGATCATCAAACAGACTTTAGTGAAGGTCATTTGTTTTTACCTCATTATCTCACAA
GACATCTTTAATTAATTTCA

R

GTGGTTTATATATTTTTTAGGACTGAGTCCACAGAATTACACTGATGTCAGTGCAGAGAAATCCCTTTAGGATTTGGTGGA
AAGCTTTAACTTTGCAGTGT

Celera SNPID:hCV362328

公開SNPID:rs6799469

SNP染色体部位:99590066

40

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 44816

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,91|G,29)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号759):

TAATAATAATATCAAAGTTTCCCTGAGGGCATTGTAGGATGTGGGAACAAATTCACCTCACAGAGTGAAGAAGTTGATGA
CCTTGGCCGCACTTTCTACA

50

Y

TTTCTTGGATCCTCTTTAAATACTAATTATTTTCTACAAAGCATATTAGTCACACTTCCCCCAGTAACAGGTCAAACCAG
CCTGAGACTATTTTCTGCCT

Celera SNPID:hCV362329

公開SNPID:rs9844815

SNP染色体部位:99589817

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 44567

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,91|T,29)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

10

コンテキスト (配列番号760):

ACACTTCCATTGAGAAATCTTTCTTTGTTCTCGGGTCACTATGCACTTTCTTCTTTATATTTTTATAAACCTTACTTAC
CCTTTTTTTTGGCCAGGTGCT

R

GGATTACACACCCGTAATCCCAGCACTTTGGGAGGCTGAGGCAAGTGGATCATTTGAGGTCAAGAGTTCGAGAACAGCCT
GGCCAACATGGTGAAACCCC

Celera SNPID:hCV362331

公開SNPID:rs13086478

SNP染色体部位:99588081

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 42831

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,96|A,16)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号761):

TGCAACAGAAAGGAAAGCTTAAATAAACTCTTTGCAAGAATGCCTATTGAGCTACATTTTGATAGCCTCTCAGTAAGTA
ACAACTCAGTATCAGTCCTT

K

GTTAGAAATTGCCAATGTCTTTATTCCAACAAATGGCTCCATAAATAATTCTTAGTAGCACTGTCAGGGTACACATTTTT
ATCTGTGGAAGTTTAAACAA

Celera SNPID:hCV362335

公開SNPID:rs6439823

SNP染色体部位:99585491

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 40241

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,99|T,21)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

30

コンテキスト (配列番号762):

AACATCTTTGCATCGCTGGGCTATATCCACCTAATCATGGTATATTATATTTTTGATGTATTCTTGGACTTAGCATGCT
AGTATTTTCTTGAGGATTTT

W

GAATCTATCTTCATCAGGGGTATTCGTTTCTACTTTTTTATAGTGTCTGTCTGTTTTTGGTACCAGAGGAACTCTTCTTG

40

50

TCATAACTTAAGCCAGAATT
Celera SNPID:hCV362337
公開SNPID:rs7630351
SNP染色体部位:99585252
ゲノム配列中のSNP:配列番号299
SNP部位ゲノム: 40002
関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,99|A,21)
SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号763):
TCCCTTTTGGCCCAGGATGTGTCTAGGAATGTCATCCAGGAACCAGGCCCTGGAAAAAGGGCCTCACATCTCTGACCAGT
ACACTAACTTATGTGGCTGG
R
TTGGTATTTAAGATGTAAGACAAAGTCCCCCTTACTCTTCCCTCTCCTCTCCTCAAGTGAAGAAAGGAATCTCTTTTAG
AGCCATGAGCTGTGCAGCCT
Celera SNPID:hCV11538341
公開SNPID:rs9848078
SNP染色体部位:99562595
ゲノム配列中のSNP:配列番号299
SNP部位ゲノム: 17345
関連した照会SNP:hCV7917138(検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,93|A,13)
SNP型: 転写因子結合部位; イントロン

20

コンテキスト (配列番号764):
CCAGAAGCATTTATTGACAACTCTTCTCTAACTGATTTCTTATGTCTCCTTTTTGTACATTTATGCTCATACATTCACA
TGTACATGCATACACAGAGA
R
GTCTATTTCTAGCCCGTTTGTACAACAAAAACAAGACGGTTCTAGTTCGTACACTTCTGTCTCAGGAGGGAAGATGGACA
TTTTAAAAGGCAATCAAAC
Celera SNPID:hCV11538354
公開SNPID:rs11708509
SNP染色体部位:99558233
ゲノム配列中のSNP:配列番号299
SNP部位ゲノム: 12983
関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,91|A,29)
SNP型: イントロン

30

40

コンテキスト (配列番号765):
TCCTCAGTTCTTGGTGAATTTTCATACAGTTCCTAAGATATAAAATTTAACATATCTGTTATATGCTTTTTTAAACATTCA
ATCTACTGGAAGAATATATA
R
AAATTATTTTCTTGGAGAGAGATGTGTGTGCGTGTGTGTGTGTATATATATATATATAGCCCCATATAATATATATAT
TCTATATTATATGACATATA
Celera SNPID:hCV11556848

50

公開SNPID:rs4857380
SNP染色体部位:99591691
ゲノム配列中のSNP:配列番号299
SNP部位ゲノム: 46441
関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,91|A,29)
SNP型: 転写因子結合部位; イントロン

コンテキスト (配列番号766): 10

TAAATAATATTTTTTGACTACCACTAGTACTTATATTACAATCAGTGAGATTGTTCTATTTTAGCTTTCTCTCTTTACCT
CTACTTATTTTGTCTTTTACT

Y

TTCATTTACTTTTTTATTATGATGCATTCATCATAATAATGATGATGCCTTACTTACAGAGATTTAAGATTTACAGAGGA
GTCACAAAGATGGTATGGAG

Celera SNPID:hCV26005059

公開SNPID:rs13093620

SNP染色体部位:99576395

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 31145 20

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,99|C,21)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号767):

AGAGACAGTCACTGGAGGACTCTATTTGGTCATCTTGCTCTACCTCCCTCTACTTTTACTTTATTGATTTTGTAGCTCAA
ATCATTCGAATTTTGGCCAC

Y

GAAGCTATTTCCCTCGCCTCCTGTGTGCTTTTGACAAACACCCATAATTGTGTATATGGGATGTGTTTTTGTGGTTTAT 30
TTTTGGCACTTTTTTATTGG

Celera SNPID:hCV26008835

公開SNPID:rs9821488

SNP染色体部位:99570206

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 24956

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,50|T,70)

SNP型: イントロン 40

コンテキスト (配列番号768):

GCTAAACAAAAATATCTTTTCATCACTTAAAAAGTAAAAACATGAAAGAAAACTAATTTATACACCTATCCACCTATCTGC
TATGCACTACTAGACTTTTTT

R

TATATATAAACTACCGATTAGGCCTTAATTCTTACACATTTCTCAGTAGAAATCTCGTATCTTGAAATCCTGAATGTCT
TGCCCAAATTCATTCAGCTC

Celera SNPID:hCV26158969

公開SNPID:rs4630981

SNP染色体部位:99565209

50

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 19959

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 91 | G, 29)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号769):

TGAATCAATATTGCCTTTTCTTTACATCCTTTGGAGTTTAGAAAAAGGATAACTTTTGTTCATTAATCTTTTCTGTTAT
TTTATTATCAAATTCATTTA

Y

TTTGCTCCAATCTTATTTCTTTCTTCTAATAATTTTGGTTTCATTTTCTGTTGCTTTTCTAGATCTTTAAGATGCATC
ATTAAGTTGTTTATGGGAAA

Celera SNPID:hCV26158970

公開SNPID:rs7616504

SNP染色体部位:99565430

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 20180

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 70 | C, 50)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号770):

CAAAGAAATTCCTCTACTTGTGTGTAAGGAAAAAATTGAAGGAACAATAATATGCTCTCAATTACAATCAATTACAA
TATTATAACCCCTCATTTCAT

Y

TCTCAACAGACAAGGTGGAGATGAATAAGGAGAATCACTCCTTGATAGCTGAGTTCATCCTCACAGGATTTACATATCAT
CCAAAGCTGAAGACTGTTCT

Celera SNPID:hCV26922587

公開SNPID:rs13069360

SNP染色体部位:99592179

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 46929

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 93 | T, 27)

SNP型: TFBSSYNONYMOUS; インترون

コンテキスト (配列番号771):

AGTATTATCACAGAAGCCAGAGGTGAAGGGACTTTCAATAGCACCAAACACTACAGCTTGGTTAGGAAGATAGGTAGATG
TTCTTTGAAGGTGACATTTA

S

AGTTCATTGCGATCTTACTCAGAGAAAAAGTTTCAGTGAAATGGTGAGGGCAGAAACCATAAAATTTGAGGGATCTAAGTAG
AACAAATTTGTAATCTAACTG

Celera SNPID:hCV26922590

公開SNPID:rs7646920

SNP染色体部位:99587692

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 42442

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.7)

10

20

30

40

50

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,99|C,21)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号772):

TTTTTATCTGTGGAAGTTTAAACAAGCAATCATATGCATGGGTCACTCCATGGCTTAACAAACGGAGAATGAAAACTAA
TGCAGACTAGTGCCACTGTC

R

CTTCATAACAAATCAGAAAATAAGCATTGGTCCTCTCCTCTAAACTTAAACTATAGATAAAAAAGGAACTTATCAGCAGG
TATCAATCCCGCTGGGTGTT

10

Celera SNPID:hCV29281482

公開SNPID:rs6439825

SNP染色体部位:99585667

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 40417

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,93|G,19)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号773):

GGAAAACAAATAGTGTAAGCTGGAGGCATCACATTACCAGACTTCAAAATATATTACAAGGCTATCACAACCAAAAAG
CATGGTATTGGTATAAAAAA

R

CAGATGTACAGATGAATGGAACTGACTAGAGAACCAGAATTAAACTCATGTATGTAGAACCAATTGATTTTCAATAAAGG
TGCCAAGAACATACATTTGG

Celera SNPID:hCV29644396

公開SNPID:rs9877169

SNP染色体部位:99548695

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

30

SNP部位ゲノム: 3445

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,50|A,70)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号774):

GGAAGAGTTTGTGACTTATATGGAGCCAGTGAGACAGAAAAGGTGATTTTTCCTGAAAAATGAGTTTCTTATTTTAAA
AGAGATCCACAAAAAATAGT

Y

40

TTTCTCTCTCTGAGTGTTACGGTATGCGGATATGAAACCCAGCAGAGCCAATTCCCTTTCACCATCAAGAGGAAAAACCAG
CCTGGAGTTGTAGTCAATAC

Celera SNPID:hCV30320887

公開SNPID:rs9289589

SNP染色体部位:99594253

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 49003

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,100|T,20)

50

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号775):

CCATCTAGTTAAGACAGGTTAAATTCCTCTAGTTCATTCTTTGATTTATTTGATTGTAGTTGGGTTGGTTCTTTGGGG
GCTTGGCTAAGAAGCATACT

Y

TAGTTTCTTTGTATTATTCTCTTAATAGTAACCATTCCTAATCTCCCTGGTATGCTGTGTCTCTCAAGAACCTTAAATGC
ATGCTCATAACCATCAACAA

Celera SNPID:hCV30212818

公開SNPID:rs9826529

10

SNP染色体部位:99586114

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 40864

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,100|C,20)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号776):

CCCCAATTTAAGTCAGCCCAAAAGGCAGAGCTATAAGTTCTCACTTGGATCTGTCAGATATCTAAGGGCAAATCAGTCAA
CATTTCTACAGATAGTAGAT

20

M

TATTTTCGCGTAGTTTATAAGTTTGGTATACTATGAAAAGAAAAGAGGGTTTCCTCACCTTTGGTGGAAACCCCATCAAAAA
TGCGCCCCAAGTAGATGAGT

Celera SNPID:hDV77184830

公開SNPID:rs6796827

SNP染色体部位:99579041

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 33791

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.7)

30

SNP供給源: CDX;dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,99|C,21)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号777):

CAGTGAATACAAACCTGAGAGCTCCAAATAGATACAATCCACATTAAAAAGCAGAATAAATAAACCTGTCAGTTTTCAGA
ATAATAAGTGTTGTCTAATA

R

CCTATGAAGATTATTATTTTCAAAAATTATCACTATGAATTCATAGATTTTAAACATGTTATCAACTTAATAAATTATAATT
ATTATTCTTTGACCGATAGG

40

Celera SNPID:hDV77231044

公開SNPID:rs7638805

SNP染色体部位:99575250

ゲノム配列中のSNP:配列番号299

SNP部位ゲノム: 30000

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.7)

SNP供給源: CDX;dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,99|A,21)

SNP型: インترون

50

遺伝子番号: 41

遺伝子シンボル: OR5K4 - 403278

遺伝子名: 嗅覚 レセプター, ファミリー5, サブファミリーK, メンバー4

染色体: 3

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号300):

SNP情報

10

コンテキスト (配列番号778):

TAAAAATTCACCACTTTTTCTGTGATATTCTTCCACTGTATAGACTCTCCTGTACAGATCCTTCTATTAATGAACTAATGA
TATATATCTTTTCAATACCA

R

TTCAAATCTTTACCAATTGCTACTGTCTTGATCTCTTATCTCTGCATCCTTTTGACTGTTTTCAAAATGAAATCCAAGGAG
GGAAGAGGTAAAGCATTTTC

Celera SNP ID: hCV7917138

公開SNPID: rs9822460

SNP染色体部位: 99556003

20

ゲノム配列中のSNP: 配列番号300

SNP部位ゲノム: 10615

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 88 | G, 26)

SNP型: ミスセンス変異; インترون

コンテキスト (配列番号779):

TTGGTGACCTTATCTGGAAAGGGTTACTAAGCTAGCAAAAGCATTCTTCAAATCACTGTGTTTTCTGTGCAGTTTTTAAAA
TG TAGACATTTAAAAATGCCT

W

30

AAGAGTAATTCATTTTAAGCGTCACATTGATCCAATAGGATACGATTTAAAACTTGTTTACTTTTTCTGGAGGAAAAAGA
TACCATAAGAAAAATGTCTTA

Celera SNP ID: hCV159392

公開SNPID: rs1497530

SNP染色体部位: 99554967

ゲノム配列中のSNP: 配列番号300

SNP部位ゲノム: 9579

関連した照会SNP: hCV7917138 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 29 | T, 91)

40

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号780):

TCCCTTTTGGCCCAGGATGTGTCTAGGAATGTCATCCAGGAACCAGGCCCTGGAAAAAGGGCCTCACATCTCTGACCAGT
ACACTAACTTATGTGGCTGG

R

TTGGTATTTAAGATGTAAGACAAAGTCCCCCTTACTCTTCCCTCTCCTCTCCTCAAGTGGAAGAAAGGAATCTCTTTTAG
AGCCATGAGCTGTGCAGCCT

Celera SNP ID: hCV11538341

公開SNPID: rs9848078

50

SNP染色体部位:99562595

ゲノム配列中のSNP:配列番号300

SNP部位ゲノム: 17207

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,93|A,13)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号781):

CCAGAAGCATTATTGACAACTCTTCTCTAACTGATTTCTTATGTCTCCTTTTTGTACATTTATGCTCATACATTCACA 10
TGTACATGCATACACAGAGA

R

GTCTATTTCTAGCCCGTTTGTACAACAAAAACAAGACGGTTCTAGTTCGTACACTTCTGTCTCAGGAGGGAAGATGGACA
TTTTAAAAGGCAATCAAAC

Celera SNPID:hCV11538354

公開SNPID:rs11708509

SNP染色体部位:99558233

ゲノム配列中のSNP:配列番号300

SNP部位ゲノム: 12845

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.8) 20

SNP供給源:dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,91|A,29)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号782):

GCTAAACAAAAATATCTTTTCATCACTTAAAAGTAAAAACATGAAAGAAAACTAATTTATACACCTATCCACCTATCTGC
TATGCACTACTAGACTTTTT

R

TATATATAAACTACCGATTAGGCCTTAATTCTTACACATTTCTCAGTAGAAATCTCGTATCTTGAAATCCTGAATGTCT 30
TGCCCAAATTCATTTCAGCTC

Celera SNPID:hCV26158969

公開SNPID:rs4630981

SNP染色体部位:99565209

ゲノム配列中のSNP:配列番号300

SNP部位ゲノム: 19821

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,91|G,29)

SNP型: イントロン

40

コンテキスト (配列番号783):

TGAATCAATATTGCCTTTTCTTTACATCCTTTGGAGTTTAGAAAAAGGATAACTTTTTGTTTCATTAATCTTTTCTGTTAT
TTTATTATCAAATTCATTTA

Y

TTTGCTCCAATCTTATTTCTTTCTTCTAATAATTTTGGTTTCATTTTCTGTTGCTTTTCTAGATCTTTAAGATGCATC
ATTAAGTTGTTTATGGGAAA

Celera SNPID:hCV26158970

公開SNPID:rs7616504

SNP染色体部位:99565430

ゲノム配列中のSNP:配列番号300

50

SNP部位ゲノム: 20042

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,70|C,50)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号784):

GGAAAACAAATAGTGTAAAAAGCTGGAGGCATCACATTACCAGACTTCAAAATATATTACAAGGCTATCACAACCAAAAAAG
CATGGTATTGGTATAAAAAA

R

10

CAGATGTACAGATGAATGGAACTGACTAGAGAACCAGAATTAAACTCATGTATGTAGAACCAATTGATTTTCAATAAAGG
TGCCAAGAACATACATTTGG

Celera SNPID:hCV29644396

公開SNPID:rs9877169

SNP染色体部位:99548695

ゲノム配列中のSNP:配列番号300

SNP部位ゲノム: 3307

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,50|A,70)

20

SNP型: イントロン

遺伝子番号: 42

遺伝子シンボル:SDCBP2 - 27111

遺伝子名: シンデカン結合タンパク質(シンテニン)2

染色体: 20

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号301):

30

SNP情報

コンテキスト (配列番号785):

CCGGCAGTCCCTCCCTGGTGGCGCCACCAGCCTACCTTCAGCCCGATAACATTCTGCCCGTCCACCTCACACACGTAGTG
GTTGGTGAGGAGCCCGTTGC

R

GGCCGCAGAACTCCCTTTGACCAGAGAGACAATCTTCCCCTTCTTGATCACGAAGCCGACGTGGCCCATGCTGTCCTTGT
GCATGGTGACAGTCCGCTGG

Celera SNPID:hCV1619596

40

公開SNPID:rs1048621

SNP染色体部位:1241046

ゲノム配列中のSNP:配列番号301

SNP部位ゲノム: 12427

SNP供給源: CDX;dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,86|A,32)

SNP型: ミスセンス変異;ESE

遺伝子番号: 43

遺伝子シンボル:SERPINA9 - 327657

50

遺伝子名: セルピンペプチダーゼ阻害剤, clade A (α -1 抗プロ
テイナーゼ, 抗トリプシン), メンバー9
染色体: 14
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号302):

SNP情報

10

コンテキスト (配列番号786):

ATCCACCCCAAAAGCGAACTGCTCTTTCTGGTGCATCATGGGGACATGCACAGTGACCTGCTCGCCCACCAGGAATGGGA
AGTTCTTTCTTGTATATTCA

R

GGTGAAAGGGCTTCTCCCACTTGGCTAGCACAAAGAGAGAAAAGAAGTCTTTATGTCAAAGTACAATTAGTGAGGCAAAG
ACAGCAAAGTCAAATGGGGA

Celera SNPID:hCV25924894

公開SNPID:rs17090921

SNP染色体部位:94003448

ゲノム配列中のSNP:配列番号302

20

SNP部位ゲノム: 12732

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,4|G,12) アフリカ系アメリカ人 (A,4|G,28)

全体(A,8|G,40)

SNP型: ミスセンス変異;ESESYNONYMOUS

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,85|A,31)

SNP型: ミスセンス変異;ESESYNONYMOUS

コンテキスト (配列番号787):

30

CAGCTTGGACTTTTTTGCAAATATTTTCATTCAACTCACTTTAGAAACCTGCAGGGAGTCTCTCTTTGCAATTCCAGAAA
AATCAGCATTTTTGTCAAAG

R

CATTTTGGATGCCCATCTTCGGGAGGATGGTTTCCAGATTGTAGGAGGCAGAAATGGAAAATCTGGGGATGAACACCTCT
ATCCACCTGTGGAGTAGGGA

Celera SNPID:hCV25925481

公開SNPID:rs11628722

SNP染色体部位:94000858

ゲノム配列中のSNP:配列番号302

40

SNP部位ゲノム: 10142

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,7|G,33) アフリカ系アメリカ人 (A,18|G,18)

全体(A,25|G,51)

SNP型: ミスセンス変異;ESS

SNP供給源: dbSNP;HapMap; CDX_Heart

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,18|G,102)

SNP型: ミスセンス変異;ESS

遺伝子番号: 44

遺伝子シンボル:SFTPG - 389376

50

遺伝子名: 表面結合タンパク質G
染色体: 6
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号303):

SNP情報

コンテキスト (配列番号788):

TCTGTGCTCAGGGACCCACAGAGTCAAGCAAGTTATTGAATTCAGCATACCGAATTTTATTTATTGCCGCTCAGGAGGGT
GGGGGCCTGCTGAAAAGACAG

R

GTCGGGGCCTGCCTCCTGCATCCCCGGCCCAAAAGCCCGGGCCAAGAAGGACACAGGCTTCAATGGCTGTCATGTGTTGC
AGACAACATGGTGTGAGAT

Celera SNPID:hCV27452792

公開SNPID:rs3095153

SNP染色体部位:31007174

ゲノム配列中のSNP:配列番号303

SNP部位ゲノム: 10058

関連した照会SNP:hCV8942032(検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,99|A,21)

SNP型:MICRORNA;UTR3;偽遺伝子

コンテキスト (配列番号789):

GTGTGTGTGTCCCCAAACAACTCCCCAGATGCCTTGTAGGCCTGTGACACTGGTGTGAGGGAGACATTGTCCATCCCTG
GAACCCTCTGCTCAACAGGG

S

GACAGTCAGAGACTTGAGCATCCAACCCCCACTTCCTGCCAGCTCTGTGCTCAGGGACCCACAGAGTCAAGCAAGTTATT
GAATTCAGCATACCGAATTT

Celera SNPID:hCV29703261

公開SNPID:rs3095155

SNP染色体部位:31007030

ゲノム配列中のSNP:配列番号303

SNP部位ゲノム: 9914

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,92|G,16)

SNP型:INTERGENIC;未知

遺伝子番号: 45

遺伝子シンボル:SLC22A15 - 55356

遺伝子名: 溶質キャリアファミリー22(有機カチオン輸送体),メンバー15

染色体: 1

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号304):

SNP情報

コンテキスト (配列番号790):

GCCATTTAGAGGAATTGTTTCAACTGTGGGTCTCACAGGCATTGCCCTTGTCTCCTCAGACACAGGTGTGTTTGCAGTG
GTGAACAGCCATTCCTTGTG

Y

TTGCTGGGGAAGCTGACCATCAGTGCTGCCTTTAACATTGTTTATATCTACACCTCTGAGCTTTACCCTACAGTCATCAG
GTACGTGTCTCACACAGCCT

Celera SNPID:hCV27494483

公開SNPID:rs3748743

SNP染色体部位: 116406946

ゲノム配列中のSNP: 配列番号304

SNP部位ゲノム:229579

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,34|T,2) アフリカ系アメリカ人 (C,24|T,4)

全体(C,58|T,6)

SNP型: ESS;サイレント変異

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,112|T,8)

SNP型: ESS;サイレント変異

10

20

コンテキスト (配列番号791):

AGAAATTGGCTCTGTAACCTTGGGGTTGGAATGGTGCTGCAGATGGTGCTTTCTCCAGTGACAGTTCTCTTTTCCCTGAA
TTAGGATCGATTGGCGGCCT

S

TTCTTTGCAGTTGGCATTGCCCAATATGCCCTGTTAGGATACTTCATCCGCTCCTGGAGGACCCTAGCCATTCTGGTTAA
CCTGCAGGGAACGGTGGTCT

Celera SNPID:hCV25763709

公開SNPID:rs2488429

SNP染色体部位:116371053

ゲノム配列中のSNP: 配列番号304

SNP部位ゲノム:193686

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.7)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,36|G,2) アフリカ系アメリカ人 (C,35|G,3)

全体(C,71|G,5)

SNP型: ESE;MICRORNA;UTR3;サイレントな稀なコドン;サイレント変異

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,8|C,112)

SNP型: ESE;MICRORNA;UTR3;サイレントな稀なコドン;サイレント変異

30

40

コンテキスト (配列番号792):

TGCAAAAAAGATTTGACAGGCTGAAACAATGGACCAGATCTAACAAGATTATGTTTAATGGGGATAAATGTAAAGTCTTA
ACATTTGGTTAAAAATAAACA

R

GCAAATAAGATGGAATAAGCAGCAGATGGGAAAGATGTGGTTTGATAGGAGCCTGTGTGAAAAATAATAGAGATGTTTCAG
CTGATTATAAGCCCAGAATG

Celera SNPID:hCV8690513

50

公開SNPID:rs1342718
SNP染色体部位:116251426
ゲノム配列中のSNP:配列番号304
SNP部位ゲノム: 74059
関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,103|A,7)
SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号793): 10
TAAAAGGCACCTGTACTTTTAAGGCAAAACATAAAGGGACTTTAAGTTATCTTTGGCACAGGATGAAAAATATGTCCATT
GCTTGAGATCAATATTGTAA
Y
TGGCACAATATTAACAAATGGCAGAAAACAGATTCTTTTCAGTATTTATGTCCCTTCCATAATTCCTATCAAGGAAAGCAA
CTTCATGTTGAAAAAGGTTTC
Celera SNPID:hCV8690516
公開SNPID:rs1418656
SNP染色体部位:116250576
ゲノム配列中のSNP:配列番号304
SNP部位ゲノム: 73209 20
関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,109|T,9)
SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号794):
TTGTTATTGTTTTATAATTCAATTCTAATGTGGCCAGAAAATATAATCTGTATGGTTTTTATGTTACCCAAAGTTTTCTT
GGTGTACCATGGGAACGAA
R
ATCTACTAGAATCTTTTGCTTGCTAACCCAGAAAACAGCTCTTCTACTCCCTTTACTCCAACCTAAGCCTCTTCAAGGC 30
AGGAATGATATCATACTAGT
Celera SNPID:hCV8690521
公開SNPID:rs1767265
SNP染色体部位:116248970
ゲノム配列中のSNP:配列番号304
SNP部位ゲノム: 71603
関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,111|A,9)
SNP型:INTERGENIC;未知 40

コンテキスト (配列番号795):
CCTCAGGTGATCCTCCTGCCTTGGCCTTCCAAAAGTGCTGGGATTACAGGCATGAGCCACCATACCCAGCCTGCTATAACT
TTTGATTCTCCAAAACATAA
Y
TACTATAGCCTACTGTTTACCAGAAGCCTTACCAAACGCAAGAACAGTGATTAATACACATTTTGTATGTTATGCATATT
ATCTACTGTATTGTTATAAT
Celera SNPID:hCV8691661
公開SNPID:rs815105
SNP染色体部位:116243037 50

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム: 65670

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,111|T,9)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号796):

TGGAAGAGGAGTGTACGTAGGAATGCCTTTAGCATCCTCTGGCCCTGGGAGAAAACCTGGCAGTGCACCTTGTCCCTGAG
TGGTCCTAAGTGCCTTCTGG

10

R

TTTGTGAGTGAGATGCCCCCCTTGCTCCATCACCAGACCTTCTGCACCCCATAGTGATAAACAGCCTTCCCTTCTATGT
CAACCCACGGCCGTGTGGAA

Celera SNPID:hCV8691672

公開SNPID:rs815107

SNP染色体部位:116242415

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム: 65048

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)

SNP供給源:dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,111|G,9)

SNP型:INTERGENIC;未知

20

コンテキスト (配列番号797):

CTCCTGGGGCCCTGTCTCCAGCCAATGACTGAGTGTGGCAGAGGCATAGGGCAGCCCCATTCTGGGAGAGATGGGGCTC
CCTGACACCTGATGGCTTAA

K

GACACCTAGGTGGCCTTGCCAAGTCTTCCTTAGACCTAACAGCAATGTAGTTCACTTCCATTCCACCTTCTTTTCCTCTT
GCCTAAATCTAGGTCAGACT

Celera SNPID:hCV8691697

公開SNPID:rs815118

SNP染色体部位:116237430

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム: 60063

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,111|T,9)

SNP型:INTERGENIC;未知

30

コンテキスト (配列番号798):

CTAACTTTTTTGAAAGCTGCCCATTTTTAATTTCCAGACCTGTGTATATCTAAAAATTTTAGCCTTTCTTCTTGTCTCTT
ATAGATAAAAAATCTATTTA

S

AATTTAGGCTCCAGGGATATTAATTTTATATTTTATTTAAATGACTAATATTGCACTGCCAGAGTTACCACTGCTCTTTC
TACTTGGCACAGATAGCCTG

Celera SNPID:hCV8691711

公開SNPID:rs1281540

SNP染色体部位:116232744

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム: 55377

40

50

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,111|G,9)
SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号799):

CAAATGGATCCATCCGGTCAATTATGACGAACATGTGAAAAAATAGAAACCTATCTAAGATGATATATTATAACTAAAT
TGTACCATAGTGATGACATC

S

ATTTGATTTTAAAAAGGCAGTTAAATACAAATTGATATCTTGGAGAAAAGTACATAGAAAAAGTCCACTTGGGCTGAGC
CTTGACATTGGGGAGCATTG

Celera SNPID:hCV8692279

公開SNPID:rs1466812

SNP染色体部位:116205432

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム: 28065

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,113|G,7)
SNP型: INTERGENIC; 未知

10

20

コンテキスト (配列番号800):

CAGGATCTGGAGTCTCTCAGGTCTGGGCTGAGGAAAGGAAGGATCCCAACAACTCTCAGGCATCGAGTCTGCTCTGA
GACTCAGGAGAAAAGTTTGGC

R

GGAGAGTGGGAAGGAGAGGCAGGGCTGTGTCCAGAGAGCGGGGCTGCTCCAGTGAGCTCTCCCTGCCCCGTGGGAAGGGC
AACCAAAGAGAACAGTGGTG

Celera SNPID:hCV8692280

公開SNPID:rs815102

SNP染色体部位:116207367

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム: 30000

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,102|G,8)
SNP型: INTERGENIC; 未知

30

コンテキスト (配列番号801):

CAGTGGTGACACTGAGGACGTCAGGGAGCAGTCAGGCTGGGAGCTGGACTGGCTGTCCACATGGAAACTGATGTCACTAG
AAAATGAACAGGGATACTGG

S

AGGCTGGTCAGTTTTTCAGTGAGTTTTGGGGAAGGACAGGAAGTCAGTAAGTGATGGAGATGAAAAGGGTGGGAAGATGGCAG
AGCACTGTGACACCTACCTG

Celera SNPID:hCV8692287

公開SNPID:rs864175

SNP染色体部位:116207560

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム: 30193

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;ABI_Val; HGBASE

40

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,109|C,11)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号802):

GCAATTATAAGCAATATCTTAAGCAATATCAAGTTAAAAAATAAAATGGTGCTCTCTTTTCATACTTTTCTGAGTTGGT
TTATAAATCTTGATGTCCAG

R

GAGGGAAAAATGTTGAAAGGCATAGAAGACATTGGGAAATGGGCAGCAGTGTGCAATTCAAACCTTAGCGATGGAAAAGCCA
CACTTTGGGGAAAAATCGCCC

Celera SNPID:hCV8692304

10

公開SNPID:rs1767259

SNP染色体部位:116212750

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム: 35383

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,112|G,8)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号803):

20

CATGTGTCATTTTGCTTTCAGCGAATTGTAATGTACCATAGTCTAAGTGCTATAGGATGTCACTGGTATGGCTGGATTTA
TTAAAGCAAGACTTAAAAACA

Y

GGAAGAAGCTTTACAATGCATTTTAAATGACATAAGGAGTGACTATGAACATCTTTTGTATCTCAGAGAAATTTACTGAT
GAATGCATAAAAAATTACTT

Celera SNPID:hCV8692310

公開SNPID:rs1775519

SNP染色体部位:116213525

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム: 36158

30

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,109|T,11)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号804):

AGGATGTCACCTGGTATGGCTGGATTTATTAAAGCAAGACTTAAAAACACGGAAGAAGCTTTACAATGCATTTTAAATGACA
TAAGGAGTGACTATGAACAT

S

TTTTGTATCTCAGAGAAATTTACTGATGAATGCATAAAAAATTACTTTGAAGAGCTGTAACTTAGAGATGGAATTTAAC
ATTCTTCTGTTACAAAAAAG

40

Celera SNPID:hCV8692311

公開SNPID:rs1767258

SNP染色体部位:116213578

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム: 36211

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,109|C,11)

SNP型:INTERGENIC;未知

50

コンテキスト (配列番号805):

CTTTGGGATTTTCTTGACAGTCATATAAAAAAGTAAGGACAGTTTTTTTTTTTCCATTTCCAATCTGTATGCCTTTTGT
TACCTTATTCCTCTGGCTAG

M

ATGTCTAGCACTGTGCTGAATAAAAAATGGTAAGAGTGACATCCTTGCCTTGATTCTGATCTTAGAAGGGATACACTCCGT
CTTTCACCATTAAGTGCAGT

Celera SNPID:hCV8701061

公開SNPID:rs1689087

SNP染色体部位:116341134

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:163767

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,8|A,110)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号806):

CTCTGGTAGACAAATGGATAGTGGTTGCTGTTTGTGGCTTTAAGGCCCATCTGCTGATGGGTGCAATTTTATTAGGCAAAA
ATATGTGGGTGAATGTGTGC

20

M

TGGTAGTTGTAGATAACAGTGGAGAGAAGAACGAGCGAATATTTTTGTTTTTTGGGGGGGAAAGGAATACTATGTGAGCT
GTGTGAATTTGTCACAGCCA

Celera SNPID:hCV8701081

公開SNPID:rs1775702

SNP染色体部位:116332439

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:155072

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

30

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,111|C,9)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号807):

AACAGACATCACAATTAACGGAAAAATTTTGAAGCATAAGAAGGATACTGGCAGGTCAAGGACACTAGCTGGTCGCCATT
TCTATTCAATGTTAAACTAG

R

AGTCATGGTCTAGACAATGGAATACTATGCAGCTGTTAAAAAGACAACACATAATAAACAAAAAGGCAAATGAGGTTAGG
AGGTGGAGGCATGAGGGGAC

Celera SNPID:hCV8701111

40

公開SNPID:rs1281693

SNP染色体部位:116319842

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:142475

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,104|G,12)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号808):

50

AAATATGTTTGTGTATGAGTGCACATTTTCCTGTACCCTCATATTTCTGAGAAATCCTATAACTTTTCATTAGCTTTGCAA
AAGGTTTCAGGGACTAAAAAA

R

GGTGAAGGAATAATCTTGGCTCTGGCAGATTAACTGTAGGAGTAGAAAAAGAAACAGAATATTCAAAGTCTTGTGCTGGA
ACAAATAACTTTTCAGGATTT

Celera SNPID:hCV8701127

公開SNPID:rs1798109

SNP染色体部位:116304684

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:127317

10

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,111|A,9)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号809):

TCTGCCCTAAACAGCCATTGTTTGTAGGAAGTTTGAGACTTCCTGGTCTCCACAGAGCAGCTGGCTAGGGCTCAAAGGA
TACACCTTGGTGTTTCAGGT

Y

CATCTGTCTGATTGGCGCATCTGACCCTGAGGTGTAATAATCCTGAGTCTCACTGAAGCAGGTTCTCATAACTCTTTTTT
TCCTCTTTTAAACCCTTCCT

20

Celera SNPID:hCV8701139

公開SNPID:rs1798110

SNP染色体部位:116302546

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:125179

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,111|T,9)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号810):

CATGGAGGTAAGAGGAAAAACAAGGAGAATGTCATGAAACAAAAGCTACAGAAGCGAGTGCTTCCAGAGCATAGGAGTGGT
TAACAATGTTAAATGCCACC

R

CCAAGAGGTCAAGTAAGATGAAAACTGAAAAGTATCCTTTGGATTTAGAAGTTATTGGTTATCTCAAAAAAAGCAGTTCC
AAGGTATGAAAGAGGCAAAA

Celera SNPID:hCV8701140

公開SNPID:rs699768

SNP染色体部位:116301619

40

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:124252

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,111|A,9)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号811):

GGAGCAGATGTAGTGCATGGGCTGGAATCATGAGGTCACTTTTTGAACATAGTATGTGTGAGATATCCAAAAAGAGAGACT
GAGGAAGCAGTTGGGATTGA

50

R

GGCAGGGATCTGAAGCTTAGATGAGAGGTCTGGGATTGAGAATACACAGGGTTGTTTGTTCCTTTTTCAGTG
TAAAAATAGGGGTAATGGAA

Celera SNPID:hCV8701141

公開SNPID:rs1689096

SNP染色体部位:116301291

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:123924

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,109|G,9)

SNP型: インترون

10

コンテキスト (配列番号812):

AACAAAAACATTCCAGTTTCCCTTCAAGATACGTATGGTGTGACAGTCAATAAATTTATCAGCTCTGCTTTATTGTAAAT
ATTCATTTATTCAATATATA

R

TTAGTATTTACCAACTATGTCCTAGGCCCTGTGCTAGATTCTGGGCAAAACAACAGTGAACAAAAGTAGATGTTGTCCCTGC
CTTTATTTACAAATAAATTC

CeleraSNPID:hCV8701148

公開SNPID:rs699766

SNP染色体部位:116298813

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:121446

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,95|A,5)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号813):

AACTGTGAGTCAATTAAACCTGTTTCTTTATAAATTACCCAGTCTCAGGTAGTTCTTTACAGGTGCCTGAGAGGAAACA
AAGTTGAAGTTGTTTGTGTTG

K

CTTACAGTATACTTTCTCTCCCTTCTAAAAACCAAGTTTGGGTCTAGGAGAAATATGAGGCATTAAACCTAGAGTTGAA
GTTTGATTAGCATGGAAAAAT

Celera SNPID:hCV8701153

公開SNPID:rs699765

SNP染色体部位:116297664

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:120297

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,107|T,7)

SNP型: インترون

30

40

コンテキスト (配列番号814):

AATCTTCGGGTAAGGAATGCTTTGAAGAAAACAGTCTTCAGTGAAAACCTCAGGAAATTACCACAAGGCTTAATTAAATG
GAGAACTACATGGTTTATAG

R

AAAAGGATTATTTGGGTTTTGTTCAGTAGAATACTTCATTCTCTGTTAGTGCTAGAAAGTGAAATATTGCCTAAATTT

50

ATAATAATATTATCAGGCAG
Celera SNP ID:hCV8701160
公開SNPID:rs699761
SNP染色体部位:116294265
ゲノム配列中のSNP:配列番号304
SNP部位ゲノム:116898
関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,111|A,9)
SNP型: インترون

10

コンテキスト (配列番号815):
CTTTCTCATCAACCTTTAAAAAGGAACTTGTGAACTAATTTGTCTTTTCATCTTTTTAGTTTTCCCCATTCTTCCTCCT
GTGGCCTAACTAATCCAATA
K
CTAGAACCAAGAGAAAAAGTGAAATAGAAAGCAAGCCTGGATAATCCACAAACATAAAAAATCAGACACTGAAGGGTAGAAC
TTGATATTTTGTGCTAAACC
Celera SNP ID:hCV8701179
公開SNPID:rs699755
SNP染色体部位:116289005
ゲノム配列中のSNP:配列番号304
SNP部位ゲノム:111638
関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,111|T,9)
SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号816):
TATACTCATATGTGAATCAAGAGGATGGAAGCTGGAGTTATGCCCCACTTCCACGTGGGAAATTTTGCTTACGTTCTCCAT
AACTCAGGGCTCCACTGATA
Y
AGAGGATTTAGAAATCAAAGGAGGAATCATCAAGGGGAATAAGGTAATGGCTCCACTGAATTAGCAGCTGAATTATTGGCC
TATTTTAGGCTTCTCATGAC
Celera SNP ID:hCV8701181
公開SNPID:rs699754
SNP染色体部位:116286456
ゲノム配列中のSNP:配列番号304
SNP部位ゲノム:109089
関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,112|C,8)
SNP型: インترون

30

40

コンテキスト (配列番号817):
TGAATTGGGTGATGCCTACTCATATTTGGCGAGGACAGATCTTCTTTACTCAGTCATCTGAGTAAATGTTTCTCTCTCCCA
AGGCTTGTTC AATAGGCTCA
Y
GAATAACCATCACGGGCCCCAGTGATACAGCAAGTATATTCATAGGCTTACCATCATGGATTTTGCTTCTGTCCTTGGGA
AAGAGGTGCTATTGTCACTG
Celera SNP ID:hCV8701183

50

公開SNPID:rs699752
SNP染色体部位:116285471
ゲノム配列中のSNP:配列番号304
SNP部位ゲノム:108104
関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,111|C,9)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号818):
ATTCAGGAGAAATTATATCGGTCCAATAACCGAGTGACATTGAACAAATTGCTGAATTTCTCTTTCTCTATTACAACAG
AAAATAAGTATGCACAGAAT
R
TCCACATCAGGCATTTTCTTATGACACCCCTCTCCCCAAATTGAGTAAGATGTCACTATTAGATTCTTTCATAGCTCCCTG
TGTTTACTCTTCTCATAGCC

Celera SNPID:hCV8701197

公開SNPID:rs699748

SNP染色体部位:116277366

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム: 99999

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,111|G,9)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号819):
TTTGGACCTTTGCATCTTAGCTAATGCTTGCCTCTCTTTCCCTCTCTGCAATTCCTCCTATTCTCTCCCTCTTTACTGGT
GAGTTCAATCATTGAATGGC

Y

GGGGGAACTGCTTTTTATTTAATTCTCACCTCCCCAGAAAAAGCTTTCCCCAAATTCCCCATCACAGACTTCTGAACTCCTA
GTGTTCTTTTGGTCTGTGCT

Celera SNPID:hCV8701213

公開SNPID:rs1342719

SNP染色体部位:116268550

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム: 91183

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,9|C,111)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号820):
TGTAGCTCCACTCAAAATCACCAGGCATGCAAATAAGCAGGAAAATACCTCCCACAAGTAGAAGAAAAATCAATAGAAA
CAAAACCAAAAATGCACAGA

Y

GATAGAATTAAGAGACAAGAATATTTAAACAGCTATTATAAATGTACTCCATGTGCTTAAGAATACAAGCAGAATACAAG
CAGAGAGGCCAAAAGAAAGA

Celera SNPID:hCV12084456

公開SNPID:rs1935829

SNP染色体部位:116386365

10

20

30

40

50

ゲノム配列中のSNP:配列番号304
SNP部位ゲノム:208998
関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,13|C,105)
SNP型: ミスセンス変異;イントロン

コンテキスト (配列番号821):

AGTTTCTTTTGTGCATAAATATACGTGATATAAAATTTACCATTTTATTCACATTTAAGTGTGTAGTTTCAGATGCATTGC
ATACATTCAAATTGCTGTGT

W

ACCATTTGCCACTATTCATCTCCAGGACGCTTTCAACATTCCAAACTGAAACTCTGTTCCATTATGCAATAATTCCTGTT
CCCCCTCCTTCTGGCGCCT

Celera SNPID:hCV12085551

公開SNPID:rs1994830

SNP染色体部位:116362234

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:184867

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.7)

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,8|A,112)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号822):

TCTGAGTAAATGTTTCTCTCTCCCAAGGCTTGTTCATAGGCTCATGAATAACCATCACGGGCCCCAGTGATACAGCAAG
TATATTCATAGGCTTACCAT

Y

ATGGATTTTGCTTCTGTCTTGGGAAAGAGGTGCTATTGTCACTGGCTATCACCACTTCTGAGCGACCAACTTGTCTCA
TTGTTAACTAATCCTGGTGT

Celera SNPID:hCV12085641

公開SNPID:rs699753

SNP染色体部位:116285526

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:108159

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,111|T,9)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号823):

AAAACAATTATCAGCCAAGAATTTTGTATCCAGCGAACTAAGCATCATATATGAAGGAAAGATACAGTCTTTCTCAGAC
AAACAATTGGTGAGAGACGT

Y

GATATACCAAGCCACCACTACAAGAACTGCTAAAAAGAAGCTCTAAATCTTGAAACAAATCCTGGAAACACATCAAAACAG
AAACTCTTTAAAGCATAAAT

Celera SNPID:hCV12085820

公開SNPID:rs815124

SNP染色体部位:116307511

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:130144

10

20

30

40

50

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,111|T,9)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号824):

CCGTAAGCATTCCTCATGAGTCAAAAAATCCTACCACAGAACTATCCATGTTTCAAAAATAAATTAATTTTTTACAAAACAA
AATTTTTTCTTCAAAATGCTG

S

AGTCTCTTTTAATCTCTTTTATATGAAACTTTCTTTCTCTTTCTTTTCTTTTCTTTTCTTTCTCTCTTTCTCTCCTTCTT 10
TCTCTCTTTTCTTCTCTCCT

Celera SNPID:hCV15752023

公開SNPID:rs2995522

SNP染色体部位:116360178

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:182811

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,8|C,112)

SNP型: 転写因子結合部位; インترون 20

コンテキスト (配列番号825):

AATAGTGACCCCTCAGTCTCCAGCAGGTGCTCCAAGATGTATCCAGAACAAACATGGGGAGCAGGGCATGGACTGTCCCTGC
TGCACAGTTAGATGAGATCC

Y

CATACTGCCACCCCGTGGCACCTCCACCCTCCCTCAGGGCTCTTTGGGAACTCTGGGGTCATGATTTGGGATCAATTATC
TTTTAAGCATTCAGATGCT

Celera SNPID:hCV16027831

公開SNPID:rs2488452

SNP染色体部位:116351419

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:174052

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,7|C,111)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号826):

ACTTAACCCAATAACATCCTTGATAGCATTTGTATTTTCCTCTCATGTATTGAATCCAATTCAGGATCACACATGACATTT
AGTTGTCATAGTTCTTTAGT 40

R

TCTTTTGACCTTCAGCCTTTTTTTTTTCTTTTATAACATTGATATTTTTAAGCATCTATACCTTTTCTCTTTTTTCAAAATA
AGAATGTTCTTCATTTTGGGA

Celera SNPID:hCV16052590

公開SNPID:rs1689088

SNP染色体部位:116339107

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:161740

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,9|A,111)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号827):

ACCGCTTGCCCTGGCTTCCACCTGGTGAAATCCTTATCTACCCTCTAAGGCTCACTTTCAGTGTACCTTCCCCGTGAGT
CTTCCCAGCCAACTCCCCAG

K

AGAAAATACGCTTTTGTTCCTGTTCCAGTACTAATTTATTTGCACGTATGTTACAGACTGTTGTTTGTGGTTCAGCTCTA
AAAGTTCCTTTGAGGTCAGAA

Celera SNPID:hCV16250228

10

公開SNPID:rs2486081

SNP染色体部位:116338170

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:160803

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,109|T,7)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号828):

20

TCTTAGGAGTCCTCCGTGGAGTGCCCCACTCCTAAAAGTTACTATACTAACTTTTTGAGGGACCACCAAAGCAGCATTTTC
TGATTGCAATTCTTGACGTT

W

CTCTTCACTTAGAAAACCTCCAATGATTCTCCCACAGCACACAGAACACAGTAGAGACCCTATGAGTTACATTCAGGACCT
CTCAGACTTCGTAGCTTGGT

Celera SNPID:hCV16250229

公開SNPID:rs2486080

SNP染色体部位:116337846

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:160479

30

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,111|T,9)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号829):

AAAAAGAAAATATTCAAACCTTTATTTTATATTTAAGTTTTAGCTAAAAATGAGATGTGTTACTATTATTTAATACACAGG
TTGACAGTGATGACTTCACC

R

TACCAGTGTCTGTTGGTCACAAACCACGTGTATACTCTGCAGCAAGGATGGGCTGGCAGTGAAAACCTCATGTGTCATTT
TGCTTTCAGCGAATTGTAAT

40

Celera SNPID:hCV26680298

公開SNPID:rs4839049

SNP染色体部位: 116213356

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム: 35989

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,11|A,109)

SNP型: INTERGENIC;未知

50

コンテキスト (配列番号830):

TTTATGTTAATTTACTAAAAATTAAAAACATTTGAATTGATTTTAAAGAAGACTATTGAGTAAATACTAGCAGACAGAAAAAT
GGGCATGTGAAAACTAGCAA

R

GGGTACTCAGATGACTGAAGTTAGGGAAAAAGCTGAGCTAGCCATATAATTCTTCCCAGTTATGTAAAGATATATTCTTTA
CTTTCCTGACTCTGATTGGG

Celera SNPID:hCV26680430

公開SNPID:rs2488433

SNP染色体部位:116328295

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:150928

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,111|A,9)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号831):

AGCCAGGATGGTCTTGATCTCCTGACCTCATGATCTGCCTGCCTTGGCCTCCCAAAGTGCTGGGATTACAGGCGTGAGCC
ACCATGCCCCGCCGACCTTC

20

M

TGTAATTTCTTATTGCTCATTAATGTCCTTTTTTTTTTCAGATTGAAGAACTCTCTTTAGCATTTCTTGTAGGACAGGTCTG
GTGTTGACAAAATCCCTCAG

Celera SNPID:hCV26680450

公開SNPID:rs2488449

SNP染色体部位:116345083

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:167716

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

30

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,-|C,8)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号832):

ATGAGGCAAATAAATGAAGAAAATGAGTTTCTGAGACACTGTTTAGGTAACCATAAAATCAGACAGATATTTTTATGGTGG
GCAAATTGATGAAGATACTT

W

TAGTAGGTGATTTATATTCATAACAAATACATATTGAAATAATTGTCACTACTGTATCAGAATTAAAAACCAGCTTCACA
TTAGGACTTCTCCATACAAA

Celera SNPID:hCV26681176

40

公開SNPID:rs11810230

SNP染色体部位:116413982

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:236615

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,110|A,8)

SNP型: UTR3

コンテキスト (配列番号833):

50

CTTGTCTCTTGCCTAGAACCAAAAAGTTCATATAAAATATTTATGAATGAGGCTAGGCGTGGTGGCTGATGCCTGTAATCCCA
GCACTTTGGGAGGCCGAGGC

R

AGCTGATGACTTTGAGGTCAGGAGTTCGAGACCAGCCTGGCCAACATGGTGAAAACCTGTCTCTACTGAAAAATACAAAAAA
ATGAGCCTGGCATGGTGGTG

Celera SNPID:hCV29197202

公開SNPID: rs1775518

SNP染色体部位:116232343

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム: 54976

10

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,108|A,6)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号834):

GGGAACAGATTGGAAAAAGGGAAGTGGAGGTAAAGAGGTCAGATAATGGGTGTTGCAATACTCCAAGTGAGAGATGATGG
TGGACTATGTAAGTTTTATG

S

ATCAACAAGCAGGCATCACTCGTGTCTCTTTTTAACTTCTTTTTTTTTAACTTTTTTATTGTGAATCAGTTTCAGACTTAC
CAAAAATATAAAAATAGCAC

20

Celera SNPID:hCV31476567

公開SNPID:rs10923675

SNP染色体部位:116210097

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム: 32730

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,12|C,108)

SNP型:INTERGENIC;未知

30

コンテキスト (配列番号835):

TCTAAAATTCATATGGAACCAAAAAAGGGCCCACATAGCCAAAGCAAGACTAAGCAAAAAAGAACAAATCTGGAGGCATCT
CACTACCTGATTTCTAACTA

Y

ACTATAGGGCCATAGTCACCAAAACAGCATGATAGTGGTATAAAAAATAGGCATATAGACCAGTGGAACAGAATAGAGAAC
TCAGAAATAAATCCAAATAC

Celera SNPID:hCV31477571

公開SNPID:rs10923965

SNP染色体部位:116395458

40

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:218091

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,112|C,8)

SNP型:イントロン

コンテキスト (配列番号836):

GAGTCTGGCAGAGTCTGGACTACTCTGTTCAAGACACACTCTTTAAAGAAGATTTATTTTATAGTTAAGCAGGGAAGGTG
AAACTTATTTTTTGGACTGG

50

R

GCATGTCTATGCCTCCCTCCTTTCAAGTTGAGAGAGCATGAACACAGGTTCTATTCACTAAATTAATCCCTCTTGTAGTC
CTTCCACTTATTAGTTCAGC

Celera SNPID:hCV31477547

公開SNPID:rs10923969

SNP染色体部位:116405145

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:227778

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,112|A,8)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号837):

TCCCCTGTCCCTGTCAGTTACTATCTTTCTTTTCATTTTCGAGGAATAGAAAACTATGGGGAATCCCTTTTCAGGTTATATAA
ATTTGCTATTTCTTATCACT

R

CAACCTTTGCCTCCTATGTTCAAGCAATTCTTCTGCCTCACCTCCCAAGTAGCTGGGATTACAGGCACCTGCAACCAAT
GCCCACTAATTTTTGTATTT

CeleraSNPID:hCV29723037

公開SNPID:rs1775698

SNP染色体部位:116339473

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:162106

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,109|A,5)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号838):

TCTCCTTAAGGTGTTGAGAGTAGTTTCTGCTTTCTGGACTGAGCCCTGATGGATAGGTTGCTTTCCAAGATTATTGTGAA
GTTTACTAGAGACACTTTTAT

S

TAAACTTGATTTCATGCTTGGGAAGTGCTTACTTAGTAAATACTAATGTTCTTCTCTTATAATTTTTATATACAAAATAA
CAGATGAAACCTCCAGATGT

Celera SNPID:hDV70820092

公開SNPID:rs17034936

SNP染色体部位:116279770

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:102403

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,108|C,8)

SNP型: イントロン

30

40

コンテキスト (配列番号839):

AATTGAATTTGTAGTTAAAAACATTCCACAAAAAGAATTCTAGGCCCAGATGGCTTTACTGGTAAATTCTATGAAACGC
AAAAGAAATAGCATCAATTG

W

ACACACTTTTCCAGAAAAATAAGAGGAGAGAATAACTCTCCCGGCTTAGCCTCTAAGGGCCTGCAATTACTTTGGTACCT

50

AAACCAAACAAAAATAAAGGC

Celera SNPID:hCV31476715

公開SNPID:rs10923964

SNP染色体部位:116388187

ゲノム配列中のSNP:配列番号304

SNP部位ゲノム:210820

関連した照会SNP:hCV27494483 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,106|A,10)

SNP型: イントロン

10

遺伝子番号: 46

遺伝子シンボル:SLC39A7 - 7922

遺伝子名: 溶質キャリアファミリー39(亜鉛輸送体),メンバー7

染色体: 6

OMIM番号: 601416

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号305):

20

SNP情報

コンテキスト (配列番号840):

TGGCCATAGCCATGGCTACTCCCATGAGAGCCTCTACCACAGAGGACATGGACATGACCATGAGCATAGCCATGGAGGCT
ATGGGGAGTCTGGGGCTCCA

S

GCATCAAGCAGGACCTGGATGCTGTCACCTCTCTGGGCTTATGTGAGTCTCCAGGGGATGGGAGAGAGAAGGGCTGGTTCT
GGATTGTTGGGAACTCCAC

Celera SNPID:hCV25651109

公開SNPID:rs35690712

SNP染色体部位:33277370

ゲノム配列中のSNP:配列番号305

SNP部位ゲノム: 10695

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,2|G,38) アフリカ系アメリカ人 (C,0|G,32)

全体(C,2|G,70)

SNP型: ミスセンス変異

SNP供給源:dbSNP;CDX_Heart

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,4|G,116)

SNP型: ミスセンス変異

40

遺伝子番号: 47

遺伝子シンボル:SPHK1 - 8877

遺伝子名: スフィンゴシンキナーゼ1

染色体: 17

OMIM番号: 603730

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号306):

50

SNP情報

コンテキスト (配列番号841):

AGCCCAAGGATGGGAAAGTGTGTTTGCAGTGGATGGGGAATTGATGGTTAGCGAGGCCGTGCAGGGCCAGGTGCACCCA
AACTACTTCTGGATGGTCAG

Y

GGTTGCGTGGAGCCCCCGCCAGCTGGAAGCCCCAGCAGATGCCACCGCCAGAAGAGCCCTTATGACCCCTGGGCCGCGC
TGTGCCTTAGTGTCTACTTG

Celera SNPID:hCV540056

公開SNPID:rs346802

SNP染色体部位:71895196

ゲノム配列中のSNP:配列番号306

SNP部位ゲノム: 12899

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,115|T,5)

SNP型: サイレント変異

10

コンテキスト (配列番号842):

CCAAACTACTTCTGGATGGTCAGCGTTGCGTGGAGCCCCCGCCAGCTGGAAGCCCCAGCAGATGCCACCGCCAGAAGA
GCCCTTATGACCCCTGGGCC

R

CGCTGTGCCTTAGTGTCTACTTGCAGGACCCTTCCTCCTTCCCTAGGGCTGCAGGGCCTGTCCACAGCTCCTGTGGGGGT
GGAGGAGACTCCTCTGGAGA

Celera SNPID:hCV540057

公開SNPID:rs346801

SNP染色体部位: 71895273

ゲノム配列中のSNP:配列番号306

SNP部位ゲノム: 12976

関連した照会SNP:hCV540056 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,111|A,5)

SNP型:MICRORNA;UTR3

20

30

コンテキスト (配列番号843):

GTGAGGTCTGGTCAAAGGCAACTTTAGCTCTTCCATTTCCACTCAAAGGATCTGTAATGTTCTAATTTTTTCAAAAAGAAA
AGTAGGCTTGAGGAGTAATC

R

TAATATAATTAATTTCAAAGTAATTTTTTTTTTTTTTTGAGATGAAGTCTCGCTCTGTTGCCAGGCTGGAGTGCAATGGTG
CGATCTTGGCTCACTACAAC

Celera SNPID:hCV540061

公開SNPID:rs346816

SNP染色体部位:71902533

ゲノム配列中のSNP:配列番号306

SNP部位ゲノム: 20236

関連した照会SNP:hCV540056 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,109|G,3)

SNP型: イントロン

40

遺伝子番号: 48

50

遺伝子シンボル:TCF19 - 6941
遺伝子名: 転写因子19(SC1)
染色体: 6
OMIM番号: 600912
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号307):

SNP情報

10

コンテキスト (配列番号844):

CCCACCATCAACAGGTACTTTTGGTCAATAATGTCCGACTCCCAAGAGGTCACAGGCTGGAATTGAGTGATGGAGACCTCC
TGACCTTTGGCCCTGAAGGG

Y

CCCCAGGAACCAGCCCCCTCGGAGTTCTACTTCATGTTCCAACAAGTACGAGTCAAGCCTCAGGACTTTGCTGCCATTACC
ATCCCACGGTCTAGGGGAGA

Celera SNPID:hCV25606044

公開SNPID:rs7750641

SNP染色体部位:31237289

ゲノム配列中のSNP:配列番号307

20

SNP部位ゲノム: 12063

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,33|T,5) アフリカ系アメリカ人 (C,38|T,0)

全体 (C,71|T,5)

SNP型: ミスセンス変異;UTR5

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,101|T,19)

SNP型: ミスセンス変異;UTR5

30

遺伝子番号: 49

遺伝子シンボル:TESK2 - 10420

遺伝子名: 精巣特異的キナーゼ2

染色体: 1

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号308):

SNP情報

40

コンテキスト (配列番号845):

TAGCTATTTATTTCTATTTACCTTCATACATCTAGCTAACATACACTGCCATTTCTGACCTTATCTACTGATTTTACAGTG
TAGCAGCTGAGGATTTAGCA

Y

TCTTAAATATTTCCCTTCCAATATTGTTATAAGATAATTTGGGGTAAAAATTGACATTCAGGGGAAAAAATCAAGACTCA
GGATTACATCGTTAAATTA

Celera SNPID:hCV8754449

公開SNPID:rs781226

SNP染色体部位:45645249

50

ゲノム配列中のSNP:配列番号308

SNP部位ゲノム: 73106

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,33|C,85)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号846):

AGGTGAGATGAGTTAGTCCTGGGTCTTGGGTGGCTGTCCTAGGATACACTTCACATTCCAAACACAATTACTCATCTTTG
CTTCTAAGTGCTAGGCATA

R

TTTTAAGTGCTAGAAATAGCTAGATGAAAAACAACCAAAACCCTTGTCTCTTGGAGCTTGCAATATAGGGGAGAAACA
GACTATCAGGCCCTGGCCT

Celera SNPID:hCV148812

公開SNPID:rs2153608

SNP染色体部位:45586528

ゲノム配列中のSNP:配列番号308

SNP部位ゲノム: 14385

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,86|G,34)

SNP型: TFBSSYNONYMOUS; インترون; 偽遺伝子

コンテキスト (配列番号847):

CTTGCTACAGATTCCAAAGTTGGAACAGCTCCCAGGAGCCAACATAGAACCAACTCCTGGGAATGATACCACTTATCAAG
TTAGGAAAATTACACTTGGC

R

AATCTATTAGAAACATATCTAGCCTAAACTCAAAAAGAACTCTGTGAATTCAAGTGTCACACTAGTTTAACAATCATGAG
GGGATTAGGAGAAAGATTAG

Celera SNPID:hCV469305

公開SNPID:rs7543428

SNP染色体部位:45612230

ゲノム配列中のSNP:配列番号308

SNP部位ゲノム: 40087

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,86|G,34)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号848):

AGGGACTAGTCACTGTTATTTTGTTCAAAGAGTTAACATGTATTAAATAATTTATACATGCCAGGCACTGTACTAAATAA
GTATTTTATATTTTCATCCTC

M

CAACATCCTTGTGAGGTCAACATTATATCAACAGCATTTGCCACAATTAATACTCCTTCCTTGAAACTCTTTCCTTTTCA
TTACAGGCCAGCACGTTCTT

Celera SNPID:hCV519782

公開SNPID:rs2492840

SNP染色体部位:45622379

ゲノム配列中のSNP:配列番号308

SNP部位ゲノム: 50236

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

10

20

30

40

50

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 86 | A, 34)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号849):

TAGCTAGATGAAAAACAACCAAAACCCCTTGTCTCTTGGAGCTTGCAATATAGGGGAGAAACAACAGACTATCAGGCCCCCTG
GCCTCCCTTCCTCCTTCCTC

R

GAAACACAGACCCAAAGCCCAGGCCTGACCTTGCCAACTTGATATAAGCACAAGACAAGTGTCTAAGCCTTCACTAACCT
TCACTGTCCACAAGATCACA

10

Celera SNPID: hCV16138635

公開SNPID: rs2153609

SNP染色体部位: 45586645

ゲノム配列中のSNP: 配列番号308

SNP部位ゲノム: 14502

関連した照会SNP: hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 83 | G, 33)

SNP型: インترون; 偽遺伝子

20

コンテキスト (配列番号850):

AATATAGGGGAGAAACAACAGACTATCAGGCCCCCTGGCCTCCCTTCCTCCTCAGAAACACAGACCCAAAGCCCAGGC
CTGACCTTGCCAACTTGATA

Y

AAGCACAAGACAAGTGTCTAAGCCTTCACTAACCTTCACTGTCCACAAGATCACAACCAACCTCTTCTCTGGCATTAAAA
GTCTATGATCTGGCTTTATC

Celera SNPID: hCV16154820

公開SNPID: rs2185549

SNP染色体部位: 45586690

ゲノム配列中のSNP: 配列番号308

30

SNP部位ゲノム: 14547

関連した照会SNP: hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 82 | C, 34)

SNP型: インترون; 偽遺伝子

コンテキスト (配列番号851):

CACGGCCAGCTTCTCACTCCCCATGCTGTGGGGTGAGATTATACAGAAAATGAGCTTGCCAATGGCTGGTGCAATGGAAT
CTTTTGACCATTCCTCCACC

Y

CAAGGATGGGTACAGACGAGGACTAAACAAATTTAGGGAGCTGAGGTTGAGCTGTGACCAAGTCCTGGCCTCTGGGGAGG
AGGCTAGAATTTTCCCTTAG

40

Celera SNPID: hCV16188158

公開SNPID: rs2298018

SNP染色体部位: 45586028

ゲノム配列中のSNP: 配列番号308

SNP部位ゲノム: 13885

関連した照会SNP: hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 85 | C, 33)

50

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号852):

AAGGCCTTTGGCTGATCCCTTCTAAAAATAACCAAGAGCATTTGGCTATTTGGGCTTCATCACTACCAGTCTATTAACATC
ATATTAAAAATTACTAATAT

Y

ATAAGCTATGTCAAAATCTCATTAATGCTGCTGGAAAGACTGGCAATAAATACTCTTCCATAAAGTACACATTGTATGTT
TTATATGGCTATAAAGAAGC

Celera SNPID:hCV27913398

公開SNPID:rs4660853

10

SNP染色体部位:45621677

ゲノム配列中のSNP:配列番号308

SNP部位ゲノム: 49534

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源:dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,83|T,33)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号853):

CTGAGATTAAATTATATCCCTGCCTAGGAATAATTCTATTCCCATTATCCTACTATAACAAAAACAGTTAAAGTAAAAATA
TGATAAGCTACATTTCCCTGC

20

W

TGATTAAAGGCTTTCCAAACTATGATGGGTACTAGCAGGAATTGGCTAACTATGGCCAACTACCTGTTTTTATAAAATTAAG
TTTTACTAGAACATAGATAT

Celera SNPID:hCV27967653

公開SNPID:rs4660854

SNP染色体部位:45626674

ゲノム配列中のSNP:配列番号308

SNP部位ゲノム: 54531

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

30

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,86|T,34)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号854):

GCTGTCATTCCCTATAAGGCAAGAATTTCTTAACCCCTTCTCATGTCATTTGCTCCTGTAACACATATTCAGGAGATTGAAG
TTAAACATGAAGGCTCTCAA

R

ATGTATGAGTTGGCTGGGCACAGTGCATGCCTGTAATCCCAGCACCTTAGGAGGCTGAGGTGGGTGACTGCTTGAGCTCA
CAAGTTTGAGACCAGTCTGG

40

Celera SNPID:hCV27968738

公開SNPID:rs4660849

SNP染色体部位:45592459

ゲノム配列中のSNP:配列番号308

SNP部位ゲノム: 20316

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,85|A,33)

SNP型: イントロン

50

コンテキスト (配列番号855):

CCACCAACTGAAAAGTATTTGGTGAATGTCATCTAAGTTTCAAGGACTGTGCTAGATATTTTAAATAATTTATTTTTTAT
TATCCTTACCATATAGTTGT

K

CTGCCAAGTCAAATTATAAGGCAATTAAACCTAGAAGTCTCGAAAGACCTATGCCATCAAGGCCTTTGCTGATCCCTTCT
AAAAATAACCAAGAGCATTT

Celera SNP ID:hCV27989232

公開SNPID:rs4660852

SNP染色体部位:45621518

ゲノム配列中のSNP:配列番号308

SNP部位ゲノム: 49375

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,86|T,34)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号856):

TGCCTCGGCCTCCCAAAGTGCTGGGATTATGGGTATGAGCCACCAGGCTGGCCCAGAGAACTTAAATAAATTGCCTATGA
TTATTCAACTAGTAAATAGT

R

CAGCTTGGATTTGTATCCAAGCCTTGTGACCTAAAAGCCTGGGTTTCTTCTACCCTAGGAGTGACATTTATGTAGGGAA
GCTAAAGCAAAAAAGCTTT

Celera SNPID:hCV29054909

公開SNPID:rs4520450

SNP染色体部位:45607360

ゲノム配列中のSNP:配列番号308

SNP部位ゲノム: 35217

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,86|G,34)

SNP型: イントロン

20

30

コンテキスト (配列番号857):

TAGTACACAACCTATTCTCCCATTTAACAGTATCTTTTTAAATTTATTTTCATTTTTTACAACAGGTAGAACCCACTAT
CAATAACTTATCATTCTCAC

R

CCTCCCTTAGGTTATTCCATTAGCTTTCTAACCTGTTTTCTTGCCCCCTTTTGCATCTTGAAAAGATTTAGCCCTCATTC
CAATCCATTTTCCACAATAT

Celera SNPID:hCV29482894

公開SNPID:rs9326141

SNP染色体部位:45601530

ゲノム配列中のSNP:配列番号308

SNP部位ゲノム: 29387

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,86|A,34)

SNP型: イントロン

40

コンテキスト (配列番号858):

TGGTCTGACCATGCAGTAAGTGCAAACAGCAATTACTCAAATGTCTTAGAATACTGGCAAGAAGCACCCCAATATTCAGG

50

TCTGGGAAACAGCCATGACC

R

TTACGGCCTCTTGATCAGCTCCATGTTCCACTCAGTAGCTTATATGCCCAAGAAAAGGCAAGAGACAGACCTGGGGTGG
GGAAAGAACCGGGGTAATAG

Celera SNPID:hCV29681797

公開SNPID:rs9429072

SNP染色体部位:45582678

ゲノム配列中のSNP:配列番号308

SNP部位ゲノム: 10535

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

10

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,86|G,34)

SNP型: 転写因子結合部位;MICRORNA;UTR3

コンテキスト (配列番号859):

CCTTTAAGGAGATCACAATCTATTAAGGGACATAGTCAAACAATATCATATAATAAATATTAAAAATATAGTTATGTGCAG
GTAGGACAACACCATGCAGC

R

ACAAGGATAAAGCTAAACTGTGGAGGCATGTCAGAGGAAATGCAGAGAGGAAATAAGGAGTCAGAAAGGATGACCTGGAG
TAGCAGGAAAGTAGCACGAA

20

Celera SNPID:hCV30456994

公開SNPID:rs9429158

SNP染色体部位:45593980

ゲノム配列中のSNP:配列番号308

SNP部位ゲノム: 21837

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,86|G,34)

SNP型: インترون;偽遺伝子

30

コンテキスト (配列番号860):

ACAACATGGCCAAGAGAATATTGCATTATGATCACTCATTACTGTCATTTCCACCACAACCTGCTTTAAAAATATGCAACT
TAACACAGATTTTAAAGGAT

S

TTCTTCTCTGTCGGGAAAAATTAACACACCAGCCCTTCCAATGAATTCACATTTTCAGAGAACAATCACACATGCAGGGAAT
GCATCAAATACTTTTATGCT

Celera SNPID:hCV30874754

公開SNPID:rs11211101

SNP染色体部位:45621898

ゲノム配列中のSNP:配列番号308

40

SNP部位ゲノム: 49755

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,86|C,34)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号861):

CCATCCGCCTCATCCCTCACTATGCTCTAGCCAAGGTTGACTGAATTTAGTTGCTTAAACACCTCAAGTGTGTCTGCCC
ACCTTGGGGCCTCACACAAT

Y

50

CATTTCTCTGTTTGGACTCTTTTATGCTTTTACCTAACACCTTATCATTTTTCAAGTCTTGACTGAAATGTCCAAATCA
GGTCCCCCTCATCTTATCCTA

Celera SNP ID:hCV29736116

公開SNPID:rs3219472

SNP染色体部位:45576637

ゲノム配列中のSNP:配列番号308

SNP部位ゲノム: 4494

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,86|T,34)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号862):

ATATGTTAGATTGCCTTATAGTTCCCCATTAAATAATCAAACGGTACTATTTATATAAGCCTTGTCATGATGGTATCTTA
GGCCATTTGGCTATGAGGTG

Y

CTGTTTTGTGGCATGGCCAACTTCCTCTGAAAGCGACTCTTTTCTAACCTGGTCACACAGCAATTTGGACAGCAAGAGAG
TGCTACAGAGATCAGCTGAT

Celera SNP ID:hCV30258653

公開SNPID:rs9429076

SNP染色体部位:45592076

ゲノム配列中のSNP:配列番号308

SNP部位ゲノム: 19933

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,86|C,34)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号863):

TATAAGCTACCCAGTCTATGATATATTCTTATAGCAGCATAAATGGACTAAGACAACCTAGGCTAAAGAGTATAGGT
TCTTCCCACATATCCCTATA

K

GGTCTGGTAGGTACCAATTCAGGCACAGACAAGCACATAAACATATCCATACAGAGAATATTCTGGACTGGCTCTAGGGA
ATATGTACCTCTCTCTGAGG

Celera SNP ID:hCV29609344

公開SNPID:rs9429160

SNP染色体部位:45600555

ゲノム配列中のSNP:配列番号308

SNP部位ゲノム: 28412

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,85|T,33)

SNP型: イントロン

30

40

コンテキスト (配列番号864):

AATGAAATGATAAGGTTTGAATGGATGGCCAGTTTGGGGAAGGTAACCAAGCTAAGCTGTACTGCAAACTAGCAAAAT
AACTGAGTGGAAGGAGAA

W

ATGAACTATAATGAGTAACAACCTATTAATATACAGAGAGATCTGAGAGTTAACAGCATGGGATAACAGATTTTTTAAAAA
CAGTTTCTAAGGAAGGGCAC

50

Celera SNPID:hCV32304101

公開SNPID:rs4660851

SNP染色体部位:45616397

ゲノム配列中のSNP:配列番号308

SNP部位ゲノム: 44254

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,85|T,33)

SNP型: イントロン

10

遺伝子番号: 50

遺伝子シンボル:TUBB - 203068

遺伝子名: チューブリン, β

染色体: 6

OMIM番号: 191130

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号309):

SNP情報

20

コンテキスト (配列番号865):

AACTGCCTCTTAACCTACCCCGCACAGACGCGGCTTCTGCCTCCGCCTGCATAATTAGTTGGGACCTGTGGACAGAAGGGA
AGTGGAGGGTGGAGCCCAGC

R

GCCCTTACTCCCAGGAGAAAAGGCCAGTGCTGCAGAGGCAGACGCTCCTGAAACCTGAAATCCATAGGAGTCCAGGTGGT
GAAGGCTTCAGCACTCCATC

Celera SNPID:hCV8692806

公開SNPID:rs1064627

SNP染色体部位:30806520

ゲノム配列中のSNP:配列番号309

30

SNP部位ゲノム: 20384

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,97|G,23)

SNP型:MICRORNA;UTR3;イントロン

コンテキスト (配列番号866):

GGGAAAAGAGACCAGCCTTGGTCCCTAAGCCTCCAGAAACGTCTTCTTAATCCCCACCTTTTCTTACTCCCCAAAAAAGAA
TGAACACCCCTGACTCTGGA

R

40

TGGTGTATACTGCCACATCAGTGTTTGAGTCAGTCCCCAGAGGAGAGGGGAACCCTCCTCCATCTTTTTTGCAACATCTC
ATTTCTTCCTTTTGCTGTTG

Celera SNPID:hCV26546104

公開SNPID:rs8233

SNP染色体部位:30800944

ゲノム配列中のSNP:配列番号309

SNP部位ゲノム: 14808

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,97|A,23)

50

SNP型:MICRORNA;UTR3;イントロン

コンテキスト (配列番号867):

GATTTCGCAACAAAACAGTGGTTCCAGAGCCTGTTTTGCTGACTTCTACCATGATCTACAGGTGAATTAAGTGGGGCGCTGA
GAAAAGCAGTGATATGCCCT

R

GAATTAATTAAGTGTCAATAGGCTGCAACTAGTTCCCTATACTAGTGGGGTGACCACAAGCACAGGTTGCAGAGACAGTC
GACCTGGATTTCACTCCAGC

Celera SNPID:hCV27452369

公開SNPID:rs3094127

10

SNP染色体部位:30805426

ゲノム配列中のSNP:配列番号309

SNP部位ゲノム: 19290

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,97|G,23)

SNP型: 転写因子結合部位;UTR3;イントロン

コンテキスト (配列番号868):

GAGCCAGTGCACCAGGCCCCACCAATGAGTCTTAACTGGGGAAGGCATAGGCTTAGATGCAGGATCCAGGGATGGAAAATG
GAAGCTGAGAAGAATGACAA

20

R

TCACGTGTAACTGGTTTTCCAGACCAGCATCCACATCCTCTGGGAACTTGCAGAAATAAATGCAAGTTTTTCATCCCACCC
AGATGTACTGAACCATAAAT

Celera SNPID:hCV27452726

公開SNPID:rs3095329

SNP染色体部位:30801795

ゲノム配列中のSNP:配列番号309

SNP部位ゲノム: 15659

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

30

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,95|G,23)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号869):

GTACTGGTAAGGACACTGACTGCTTTATAGACCCTCACATCATTTGTTTCTGGTACCCAACTGCTCTGAGCACCAGTCAG
TCTTTACTGTAGTCTCTGAC

R

GCTCACTACAGCCTTGATGTCTGGGCTCAAACAATCCATCTCATTTCTCCCAAGCAGCTGGGACTGTAGGCATAAGCCAG
GTGAGCCAGTGCACCAGGCC

40

Celera SNPID:hCV27452739

公開SNPID:rs3095330

SNP染色体部位:30801612

ゲノム配列中のSNP:配列番号309

SNP部位ゲノム: 15476

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,89|G,21)

SNP型: イントロン

50

コンテキスト (配列番号870):

AGATCGGTGCCAAGGTAAGAATTTTACACCTCTTTTATTTCTTTTACAAGGAAAAATCCAGGTAAGTTATGAAAAAATG
GTTGTGGGGCATTTCACCCC

K

CTATCCTTAATCAAGATTTGCCCCCTCTCAAGTTTGTACATTTATATATATAACAATTGTAGCTAGCATTTCCTTTGGA
AAGCTGGGAATCATTTCCT

Celera SNPID:hCV29486333

公開SNPID:rs3132584

SNP染色体部位:30796406

ゲノム配列中のSNP:配列番号309

SNP部位ゲノム: 10270

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,97|T,23)

SNP型: イントロン;偽遺伝子

10

遺伝子番号: 51

遺伝子シンボル:UMODL1 - 89766

遺伝子名: ウロモジュリン-様1

染色体: 21

OMIM番号:

OMIM情報:

20

ゲノム配列 (配列番号310):

SNP情報

コンテキスト (配列番号871):

GATTAATGTGACAACCTTTTCAATAAGCAGAAATAACGTAGGTACACATCACTCTTTACATTTTCTAAGCATTTTCACA
GCCGTTTCTTCATATAATCC

R

ACCACAGTGGGAGGTGTGATTTACCCATTACACAATGAGAAAACCAGAGGAGCCGATGAGTTACTTAATTGAGGTCACAGA
ATGAATTAGCAAGAAAATGG

Celera SNPID:hCV1723718

公開SNPID:rs12481805

SNP染色体部位:42435968

ゲノム配列中のSNP:配列番号310

SNP部位ゲノム: 89831

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,80|A,36)

SNP型: UTR3

30

40

遺伝子番号: 52

遺伝子シンボル:VAMP8 - 8673

遺伝子名: 小胞結合膜タンパク質8 (endobrevin)

染色体: 2

OMIM番号: 603177

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号311):

50

SNP情報

コンテキスト (配列番号872):

ACCCTCCATAAATGTGTGCCAAGAGGGTCTCCTTTTCCTGTCTTCCTCTACAGAGAATGCTGCTCGGTCCTCCTACCCCTC
TTCCCGAGGCCCTGCTGCCA

Y

GTTGTATGCCCCAGAAGGTACCTTGGTCCCCCGGAAGGAGAGAAAAAAGAGAGATGGACTGTGGCTGCATTTCTTGGGTC
CTTAGAGTGGGCTGGAGAGA

Celera SNPID:hCV2091644

10

公開SNPID:rs1010

SNP染色体部位: 85662493

ゲノム配列中のSNP:配列番号311

SNP部位ゲノム: 14265

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,16|T,18) アフリカ系アメリカ人 (C,12|T,14) 全
体(C,28|T,32)

SNP型: ミスセンス変異;MICRORNA;UTR3;偽遺伝子

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap; CDX_Stroke; CDX_Heart

20

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,61|C,59)

SNP型: ミスセンス変異;MICRORNA;UTR3;偽遺伝子

遺伝子番号: 53

遺伝子シンボル:WDR31 - 114987

遺伝子名: WD 反復ドメイン31

染色体: 9

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号312):

30

SNP情報

コンテキスト (配列番号873):

GCATGGCCACACAATTGCTGCCTTGGTTGTGAGGAACCGTGCAAGTCCCACATCATGACCATCCTGTACGAGAGGGCACT
GAAGAACTGGCTGGATTTGG

R

AATACAGGCTACCTGCTCAGGGAAAAACAACAACACTGAAATAGCTCTGGTATGCTAGTTGGACTGGACTTTAAATTGG
GGGAAAGATGAGTCTGCATA

Celera SNPID:hCV25609987

40

公開SNPID:rs10817479

SNP染色体部位:115125244

ゲノム配列中のSNP:配列番号312

SNP部位ゲノム: 17493

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,2|G,36) アフリカ系アメリカ人 (A,1|G,35)
全体(A,3|G,71)

SNP型: ミスセンス変異;UTR5

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,111|A,9)

50

SNP型: ミスセンス変異;UTR5

遺伝子番号: 54

遺伝子シンボル:WDR78 - 79819

遺伝子名: WD 反復ドメイン78

染色体: 1

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号313):

10

SNP情報

コンテキスト (配列番号874):

GGACTACGGTTTTTTAGCGCCGGAACCTACAACCCGAAGTTCTGCTGCTTGTGACTGCCTGCCGGAGAGACTGGCATGGTG
GCGACCAGCTGGGGAGTGGT

S

CACCACCCCTTTTTTTGGCCGCCTCTGAAGTCCCTGTACCCCCAAGCTCCTCCGTTAGCGGCTCGGGCCGAGGCTCCGGA
ATGTTTGCCGGGCGTCATGG

Celera SNPID:hCV11288054

20

公開SNPID:rs3008858

SNP染色体部位:67163004

ゲノム配列中のSNP:配列番号313

SNP部位ゲノム:121848

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,29|G,5) アフリカ系アメリカ人 (C,21|G,7)

全体(C,50|G,12)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;UTR5;イントロン

SNP供給源: Applera

30

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,32|G,6) アフリカ系アメリカ人 (C,25|G,11)

全体(C,57|G,17)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;UTR5;イントロン

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,33|C,87)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;UTR5;イントロン

コンテキスト (配列番号875):

ACTGCCTGCCGGAGAGACTGGCATGGTGGCGACCAGCTGGGGAGTGGTGCACCACCCCTTTTTTTGGCCGCCTCTGAAGT
CCCTGTACCCCCAAGCTCCT

S

CGTTAGCGGCTCGGGCCGAGGCTCCGGAATGTTTGCCGGGCGTCATGGCGACGGTGGAGCCCTGGCTCAACAAGCGGCCG
CGCGGTTGGCTGGCGGCACG

Celera SNPID:hCV11288055

公開SNPID:rs1886686

SNP染色体部位:67163056

ゲノム配列中のSNP:配列番号313

SNP部位ゲノム:121900

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: Applera

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,6|G,30) アフリカ系アメリカ人 (C,9|G,21)

全体(C,15|G,51)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;UTR5

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,7|G,33) アフリカ系アメリカ人 (C,10|G,22)

全体(C,17|G,55)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;UTR5

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,24|G,76)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;UTR5

10

コンテキスト (配列番号876):

CTAGCACTTGTATTGTGACTCTTTGATTCTAGCCATCTTAGTGGGTATAAAGTGAATATTTTCATTGTGGGCTTGATTTCA
ATTTCTCTGATGGCTAACAA

Y

GTCCACCATATTTTCATATGCTTTTTGATCATTTGTATATATTTTTCTTGAGAAATGAGCATTTCAGATTGTATGATGAATA
ATTATTTGTCTTTATTAATG

Celera SNPID:hCV1958424

公開SNPID:rs1925408

SNP染色体部位:67137622

20

ゲノム配列中のSNP:配列番号313

SNP部位ゲノム: 96466

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,33|T,87)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号877):

ATATTTTCATTGTGGGCTTGATTTCAATTTCTCTGATGGCTAACACGTCACCATATTTTCATATGCTTTTTGATCATTT
GTATATATTTTCTTGAGAAA

Y

GAGCATTTCAGATTGTATGATGAATAATTATTTGTCTTTATTAATGAATTGTAAGAGTTCTTTATATATGATAAAAGCTCT
TATCAGATATATGTTTCACA

Celera SNPID:hCV1958425

公開SNPID:rs1925409

SNP染色体部位:67137677

30

ゲノム配列中のSNP:配列番号313

SNP部位ゲノム: 96521

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE

40

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,45|C,75)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号878):

TAATGAATTGTAAGAGTTCTTTATATATGATAAAAGCTCTTATCAGATATATGTTTCACAAATATTTTCTATTTCTGTGG
GTTATCTTTTCACTCTGTAT

R

TGCTTTTGTATGCAAACATTTAAAAATTTTCATAAGGTCAAATTTGTCTACTTTTTCTTTTGTACGTATGCTTTTCAGTGT
CACATGTAAGAATCCTATGC

Celera SNPID:hCV1958426

50

公開SNP ID:rs1925410
SNP染色体部位:67137818
ゲノム配列中のSNP:配列番号313
SNP部位ゲノム: 96662
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,43|G,71)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号879): 10
TCATTTGCAAGTCCTAATAGTATTTTAGTGAATTCCTTAGGAGTCTGTATATATAACATCATGTCATCTGCAAATAAAGA
TGTTTTTACCTCTTACTTTC
Y
GAACTGGATGCCTTTTATTTCTTTTCTTGTCTAATTTACATGCCTAGAACCTCCATGATAATGTTGAATAGCAATGCAA
GGACTTGTCTTGTTCCTGAT
Celera SNPID:hCV1958427
公開SNPID:rs1118392
SNP染色体部位:67139137
ゲノム配列中のSNP:配列番号313
SNP部位ゲノム: 97981 20
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,36|T,78)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号880):
AAGTCAGAGAGAAAGTGGCTTGACTTCAGAGGGACAGCTTGATGGTGTAGCTTTGAAGAGGAATCTGGCTGGGGACGGCTG
AACTTCAGGGGAAGATTACC
Y
TCCCGTTCTGTCCCCTTTTTCAGCTCCTCTTCCCACTGAGAACCACCTTTTACACAATAAAATCCCCTGCATTTACCAGCTT 30
CAACTCTCATGCGACCTCAT
Celera SNPID:hCV1958436
公開SNPID:rs3008854
SNP染色体部位:67158539
ゲノム配列中のSNP:配列番号313
SNP部位ゲノム:117383
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,31|C,83)
SNP型: インترون 40

コンテキスト (配列番号881):
GTGGGCAGCATTACGGGCAGCGCTAAGGAACCATTTAAAGTAAGACAAGTCCACACAGCTGTGTGCTTTTCTACAGTCTT
GTTCAACTGCTGCATAACAA
Y
AGAATGTTGGAAGCAGGAATTAGTTTTAAAGTAAGATGGTATTGACGAGACGACAATAAAATACCTCTACTACAGAGCAC
AGCAATGTTCCGGCCTGGTGG
Celera SNPID:hCV1958439
公開SNPID:rs4655658
SNP染色体部位:67162196 50

ゲノム配列中のSNP:配列番号313

SNP部位ゲノム:121040

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 31 | T, 85)

SNP型: UTR3; インترون

コンテキスト (配列番号882):

CCCCAGAGTCTAAATTGTTATAAGTACAGTATTTTCTTGGTGCATTTTGAGAGGTACCTTTTTGGATTGCATAACAGATA
GGTTTATATAGTATATATATAT

10

R

TATGTTACTTGTATTTGAATCAGGTGTTGGTACTGAATAAAAGGTTATATTTCTTAGGTATATGTAAATTGCCAAAGAAG
TTTGTTTCATTGGTTCGTTTA

Celera SNPID:hCV1958440

公開SNPID:rs3736905

SNP染色体部位:67165202

ゲノム配列中のSNP:配列番号313

SNP部位ゲノム:124046

関連した照会SNP:hCV1958451(検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 45 | G, 71)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号883):

GAGGGAAGTAAAAATCTAATATGTAAAAAGAAATTATGTTAACTTTTTTGTTTTAAAAATTAAAGATGGTTGCGTTATTG
TAAGATAAAGGAAAAAATA

Y

TTTGATTGACTAATCATTTTCCTAATATTTTCTAATGTATGTTTGTAGTTTCTTAAATATTTTATCAGTTGGAGAATGGAA
TGTTTTGTGGGAACGCATGG

Celera SNPID:hCV1958441

公開SNPID:rs3929738

SNP染色体部位:67170453

ゲノム配列中のSNP:配列番号313

SNP部位ゲノム:129297

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 45 | C, 75)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号884):

ACCTTCTAAAAAGGACGCTCTCCTAGTCACACTTGAAGGAAATTACAGGATAGTTGCAGTTTTACTAACTGCAAAAAATAAG
AGGAAAAATGAGAGAAAAAT

R

AGAGGAAGAAATAGTTAATCCTTTGGGTTTTATAAGGAATGTACTAGGGACCTTTGGGAACGAACAATTTGTCTTGTATT
TTAGCGTTTGTAAACACGTA

Celera SNPID:hCV1958444

公開SNPID:rs2985818

SNP染色体部位:67171504

ゲノム配列中のSNP:配列番号313

SNP部位ゲノム:130348

40

50

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 33 | A, 83)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号885):

TTGCTAATTTTTAAAAATTGGGTTGTCTCAATATTGCTTTGAAGGTTGTTTATACATTCTAGTTATAAATATTTTATCAA
AATATGCTTTGTAAATAATT

Y

TCCCCATTGTGTCACATTTCTTTGCATTCTGTTATCAATGTCTTTCAAAGAGAAAAAGTTTAAATTTTGATGAAGTCCAA
TTTATGAATTTTATCTTTTA

Celera SNPID:hCV11731325

公開SNPID:rs1925411

SNP染色体部位:67142880

ゲノム配列中のSNP:配列番号313

SNP部位ゲノム:101724

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 33 | T, 87)

SNP型: インترون

10

20

コンテキスト (配列番号886):

CACCTGCCCTCAAGGACAACTACTTTACCAGAGCCTAACTAGAGTTTTATCAGGGCCTGACTGACATGTGGGAATGGAAA
TACCCAACTCTGGCCCCCAA

Y

AGCCATCTTTTCACCCCAAAGAAAAAATGTACTGAAAAGCACTTGTCAAGTCTCATCCCAGGGACAAGGGCCCCATTAAAA
CACTAAGAGCTAATCATAGG

Celera SNPID:hCV15755638

公開SNPID:rs3008853

SNP染色体部位:67158076

ゲノム配列中のSNP:配列番号313

SNP部位ゲノム:116920

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 33 | T, 87)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号887):

GCCTGAGACCCATCCCTAGGTAAAGTAACTGACTTGGGGTTTTCTTGGCTCAAGTTAAGATTAACAACCAGCTGGTCTTA
ATTTCTCCTCACAATTAGAG

Y

GCTCAGTGATGATGTTGTTGGGGATTTTTGTTGTTGTTGTTCTGGTTTGAAGTTGCTGTTTAAGGATCCTAATTCTAGT
TCAAAGATGCATTCTACAAA

Celera SNPID:hCV16186183

公開SNPID:rs2182143

SNP染色体部位:67151524

ゲノム配列中のSNP:配列番号313

SNP部位ゲノム:110368

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val; HGBASE

40

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,31|C,83)

SNP型: UTR3;イントロン

遺伝子番号: 55

遺伝子シンボル:ZNF132 - 7691

遺伝子名: ジンクフィンガータンパク質132

染色体: 19

OMIM番号: 604074

OMIM情報:

10

ゲノム配列 (配列番号314):

SNP情報

コンテキスト (配列番号888):

GAAGAGTTTCTGTGTGGTACAGACTTCTGGAAGCTGCCCAAGATTGGAATATGGCTTCTGCCCACTGTCAACAGCTTGAA
GCTGGAGGAGGTCACAGCTG

Y

CCAGGATGACCTTCCCACCTTCCCTGCAAGTGAAGGGGTTCTCTGACAGGTGGACTTTAGAGCTCTTCATAAGTGCCTCC
CTGTCCTTGTACCATCTAAA

20

Celera SNP ID:hCV1116793

公開SNPID:rs1122955

SNP染色体部位:63638015

ゲノム配列中のSNP:配列番号314

SNP部位ゲノム: 12021

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,31|T,3) アフリカ系アメリカ人 (C,29|T,1)

全体(C,60|T,4)

SNP型: ミスセンス変異;ESESYNONYMOUS;イントロン

SNP供給源: Applera

30

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,32|T,8) アフリカ系アメリカ人 (C,33|T,5)

全体(C,65|T,13)

SNP型: ミスセンス変異;ESESYNONYMOUS;イントロン

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,97|T,23)

SNP型: ミスセンス変異;ESESYNONYMOUS;イントロン

遺伝子番号: 56

遺伝子シンボル:hCG2023022

遺伝子名:

40

染色体: 3

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号315):

SNP情報

コンテキスト (配列番号889):

AGCTACCACCACTGCCTGCAACACACTGGCTAACCAAGGAGGTCTGAGTCTGTCCACATGCCGAGTTCACTACCATCATAA

50

TCAACATTCAAGAAAAACAA

M

ACACTAAGGCTATCTATAATCAAGGATTCTCACAAAGTCTACATCACTCCCCTGCCACTCCCATCACAGCCAGTACTGGT
ACCAACTGCTGTGGTTTTGA

Celera SNPID:hCV50572

公開SNPID:rs11721164

SNP染色体部位:99597452

ゲノム配列中のSNP:配列番号315

SNP部位ゲノム: 15183

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.6)

10

SNP供給源: dbSNP; Celera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,102|A,18)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号890):

CAGGCTACAGCCTACACTGTGAAACAGCCAAAAAACTCTAAGTCCCCAAAGTGTGAGAAGGGGACAGACTGCATCCAGGA
TACACATCCCCATCAGGGAA

Y

GTGAAATCCAGGCCATGGGGGAAGGCCTTTACCCTACCCAGAGCTGGGACTGATTTAGGGAATAGTGAGAAATATAAAAG
TAGAGGCAGTAGTGGAAGC

20

Celera SNPID:hCV50573

公開SNPID:rs10433345

SNP染色体部位:99596496

ゲノム配列中のSNP:配列番号315

SNP部位ゲノム: 14227

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,102|T,18)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号891):

TTGCAATCAGATCTGTGCTGAAAAGCACATGCTAACAGCTTATACAATAGTAACAGGAAGACCTATGACCTTAATTATAG
AACCTCATTATCTCTTATA

Y

TTCTAAATTCTGTATGACTAGGTATTGCAACATCTTGATGCATTATGGTGAAGAATATTTCCACCAAGTAAAGGAAGCTT
TCTGTGACCCACTGACTGAT

Celera SNPID:hCV130955

公開SNPID:rs9862953

SNP染色体部位:99583381

ゲノム配列中のSNP:配列番号315

40

SNP部位ゲノム: 1112

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,98|T,18)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号892):

GCTAACAAATGTTTCATAAAAAATAATTATCTGATATCTTAAGGTGACAATAGGATGCAAATTTTGAGGGTGTAGAAAGGGC
TTATTGGATGTGGTCTACAT

R

50

CAGCTGGCTTGGGTCAGGGAAATTAGGCTGGGAGGGGGAATGAGAACATTTCCATTTACATTATGGATATCCTGGGAATC
TATAGTGGCTTCGAGGCTTT

Celera SNPID:hCV362321

公開SNPID:rs9847827

SNP染色体部位:99603298

ゲノム配列中のSNP:配列番号315

SNP部位ゲノム: 21029

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,96|A,16)

SNP型: インترون

10

コンテキスト (配列番号893):

GAGTTCATCCTCACAGGATTTACATATCATCCAAAGCTGAAGACTGTTCTGTTTGTGGTGTTCCTTTGCCATCTATCTGAT
CACCATGGTGGGGAACATTG

R

TTTGGTGGCATTGATTTATATAGAGCAACGTCTTCACACACCAATGTACATATTTTATAGGCAACCTAGTTCTGATGGATT
CCTGCTGTTCTCTGCTATT

CeleraSNPID:hCV362323

公開SNPID:rs13068323

SNP染色体部位:99592330

ゲノム配列中のSNP:配列番号315

SNP部位ゲノム: 10061

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,101|A,19)

SNP型: ミスセンス変異; インترون

SNP供給源: Celera; HapMap; dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):

SNP型: ミスセンス変異; インترون

20

30

コンテキスト (配列番号894):

GAGTTCATCCTCACAGGATTTACATATCATCCAAAGCTGAAGACTGTTCTGTTTGTGGTGTTCCTTTGCCATCTATCTGAT
CACCATGGTGGGGAACATTG

R

TTTGGTGGCATTGATTTATATAGAGCAACGTCTTCACACACCAATGTACATATTTTATAGGCAACCTAGTTCTGATGGATT
CCTGCTGTTCTCTGCTATT

Celera SNPID:hCV362323

公開SNPID:rs13068323

SNP染色体部位:99592330

ゲノム配列中のSNP:配列番号315

SNP部位ゲノム: 10061

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,101|A,19)

SNP型: ミスセンス変異; インترون

SNP供給源: Celera; HapMap; dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):

SNP型: ミスセンス変異; インترون

40

50

コンテキスト (配列番号895):

AGAAAAATGGTAGAAAAGAGTCAATTTAGATAAAAAGAAAGACACCTAAAAATTTTATGTAATGATTTTATATATTTCTTTG
TAGACTTTCCTTTAAAGCTA

R

TAGTCTGCAGAAACCAAAGAATCATTAAGGATCATTAGTAGAATTCATAAAGCAACTTTACTCATTCCAGGTCATCAGGG
TGGAGCTAATACTGAAATTA

Celera SNPID:hCV362326

公開SNPID:rs9289587

SNP染色体部位:99591060

ゲノム配列中のSNP:配列番号315

10

SNP部位ゲノム: 8791

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,91|G,29)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号896):

TCGGTTTCATATGAATCAGCAAGATGATCATCAAACAGACTTTAGTGAAGGTCATTTGTTTTTACCTCATTATCTCACAA
GACATCTTTAATTAATTTCA

R

20

GTGGTTTATATATTTTTTAGGACTGAGTCCACAGAATTACACTGATGTCAGTGCAGAGAAATCCCTTTAGGATTTGGTGGA
AAGCTTTAACTTTGCAGTGT

Celera SNPID:hCV362328

公開SNPID:rs6799469

SNP染色体部位:99590066

ゲノム配列中のSNP:配列番号315

SNP部位ゲノム: 7797

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,91|G,29)

30

SNP型: 転写因子結合部位; イントロン

コンテキスト (配列番号897):

TAATAATAATATCAAAGTTTCCCTGAGGGCATTGTAGGATGTGGGAACAAATTCACCTCACAGAGTGAAGAAGTTGATGA
CCTTGGCCGCACTTTCTACA

Y

TTTCTTGGATCCTCTTTAAATACTAATTATTTTCTACAAAGCATATTAGTCACACTTCCCCCAGTAACAGGTCAAACCAG
CCTGAGACTATTTTCTGCCT

Celera SNPID:hCV362329

公開SNPID:rs9844815

40

SNP染色体部位:99589817

ゲノム配列中のSNP:配列番号315

SNP部位ゲノム: 7548

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,91|T,29)

SNP型: 転写因子結合部位; イントロン

コンテキスト (配列番号898):

ACACTTCCATTGAGAAATCTTCTTTGTTTCCTCGGGTCACTATGCACTTTCTTCTTTATATTTTTATAAACCTTACTTAC

50

CCTTTTTTTGGCCAGGTGCT

R

GGATTACACACCCGTAATCCCAGCACTTTGGGAGGGCTGAGGCAAGTGGATCATTTGAGGTCAAGAGTTTCGAGAACAGCCT
GGCCAACATGGTGAAACCCC

Celera SNPID:hCV362331

公開SNPID:rs13086478

SNP染色体部位:99588081

ゲノム配列中のSNP:配列番号315

SNP部位ゲノム: 5812

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.6)

10

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,96|A,16)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号899):

TGCAACAGAAAGGAAAGCTTAAATAAACTCTTTGCAAGAATGCCTATTGAGCTACATTTTGATAGCCTCTCAGTAAGTA
ACAACCTCAGTATCAGTCCTT

K

GTTAGAAATTGCCAATGTCTTTATTCCAACAAATGGCTCCATAAATAATTCTTAGTAGCACTGTCAGGGTACACATTTTT
ATCTGTGGAAGTTTAAACAA

20

Celera SNPID:hCV362335

公開SNPID:rs6439823

SNP染色体部位:99585491

ゲノム配列中のSNP:配列番号315

SNP部位ゲノム: 3222

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,99|T,21)

SNP型: 転写因子結合部位; インترون

30

コンテキスト (配列番号900):

AACATCTTTGCATCGCTGGGCTATATCCCACCTAATCATGGTATATTATATTTTTTGATGTATTCTTGGACTTAGCATGCT
AGTATTTTCTTGAGGATTTT

W

GAATCTATCTTCATCAGGGGTATTCGTTTCTACTTTTTTATAGTGCTGTCTGTTTTTGGTACCAGAGGAACTCTTCTTG
TCATAACTTAAGCCAGAATT

Celera SNPID:hCV362337

公開SNPID:rs7630351

SNP染色体部位:99585252

ゲノム配列中のSNP:配列番号315

40

SNP部位ゲノム: 2983

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,99|A,21)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号901):

TCCTCAGTTCTTGGTGAATTTTCATACAGTTCTAAGATATAAATTTAACATATCTGTTATATGCTTTTTTAAACATTCA
ATCTACTGGAAGAATATATA

R

50

AAATTATTTTCTTGGAGAGAGATGTGTGTGCGTGTGTGTGTGTATATATATATATAGCCCCATATAATATATATAT
TCTATATTATATGACATATA

Celera SNPID:hCV11556848

公開SNPID:rs4857380

SNP染色体部位:99591691

ゲノム配列中のSNP:配列番号315

SNP部位ゲノム: 9422

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 91 | A, 29)

SNP型: 転写因子結合部位; インترون

10

コンテキスト (配列番号902):

AACAGCATGGTACTGGTACAAGACCAGAAACATACCAATGGAACAGAATAAAGAACGCCTGAATTAGACCACACACCTAC
AACCATCTGATCTTTGACGG

W

TCTGACAAAAACAGGCAACAGGTAAAGGATTACTTTTTCAGTAAATGGTGCTGGGATAACTGGGTAATCATATACAGAAA
ATTGAGCCTGGGCTCCTTCC

CeleraSNPID:hCV26922520

公開SNPID:rs9869161

SNP染色体部位:99614574

ゲノム配列中のSNP:配列番号315

SNP部位ゲノム: 32305

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 20 | A, 100)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号903):

CAAAGAAATTCCTCTACTTGTGTAAAAAGGAAAAAAATTTGAAGGAACAATAATATGCTCTCAATTACAATCAATTACAA
TATTATAACCCCTCATTCAT

Y

TCTCAACAGACAAGGTGGAGATGAATAAGGAGAATCACTCCTTGATAGCTGAGTTCATCCTCACAGGATTTACATATCAT
CCAAAGCTGAAGACTGTTCT

Celera SNPID:hCV26922587

公開SNPID:rs13069360

SNP染色体部位:99592179

ゲノム配列中のSNP:配列番号315

SNP部位ゲノム: 9910

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 93 | T, 27)

SNP型: TFBSSYNONYMOUS; インترون

30

40

コンテキスト (配列番号904):

AGTATTATCACAGAAGCCAGAGGTGAAGGGACTTTCAATAGCACCAAACACTACAGCTTGGTTAGGAAGATAGGTAGATG
TTCTTTGAAGGTGACATTTA

S

AGTTCATTGCGATCTTACTCAGAGAAAAAGTTTCAGTGAAATGGTGAGGGCAGAAACCATAAAATTTGAGGGATCTAAGTAG
AACAATTTGTAATCTAACTG

50

Celera SNPID:hCV26922590

公開SNPID:rs7646920

SNP染色体部位:99587692

ゲノム配列中のSNP:配列番号315

SNP部位ゲノム: 5423

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,99|C,21)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号905):

TTTTTATCTGTGGAAGTTTAAACAAGCAATCATATGCATGGGTCACTCCATGGCTTAACAAACGGAGAATGAAAACTAA
TGCAGACTAGTGCCACTGTC

R

CTTCATAACAAATCAGAAAAATAAGCATTGGTCCTCTCCTCTAAACTTAAACTATAGATAAAAAAGGAACTTATCAGCAGG
TATCAATCCCGCTGGGTGTT

Celera SNPID:hCV29281482

公開SNPID:rs6439825

SNP染色体部位:99585667

ゲノム配列中のSNP:配列番号315

SNP部位ゲノム: 3398

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,93|G,19)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号906):

GGAAGAGTTTGTGACTTATATGGAGCCAGTGAGACAGAAAAGGTGATTTTTTCCTGAAAAATGAGTTTTCTTATTTTAAA
AGAGATCCACAAAAAATAGT

Y

TTTCTCTCTCTGAGTGTTACGGTATGCGGATATGAAACCCAGCAGAGCCAATTCCCTTTCACCATCAAGAGGAAAAACCAG
CCTGGAGTTGTAGTCAATAC

Celera SNPID:hCV30320887

公開SNPID:rs9289589

SNP染色体部位:99594253

ゲノム配列中のSNP:配列番号315

SNP部位ゲノム: 11984

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,100|T,20)

SNP型: イントロン

30

コンテキスト (配列番号907):

CCATCTAGTTAAGACAGGTTAAATTCTCCTCTAGTTCATTCTTTGATTTATTTGATTGTAGTTGGGTTGGTTCTTTGGGG
GCTTGGCTAAGAAGCATACT

Y

TAGTTTCTTTGTATTATTCTCTTAATAGTAACCATTCCTAATCTCCCTGGTATGCTGTGTCTCTCAAGAACCTTAAATGC
ATGCTCATAACCATCAACAA

Celera SNPID:hCV30212818

公開SNPID:rs9826529

50

SNP染色体部位:99586114
ゲノム配列中のSNP:配列番号315
SNP部位ゲノム: 3845
関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,100|C,20)
SNP型: イントロン

遺伝子番号: 57
遺伝子シンボル:hCG2038204
遺伝子名:
染色体: 7
OMIM番号:
OMIM情報:

10

ゲノム配列 (配列番号316):

SNP情報

コンテキスト (配列番号908):

CCCTCTCTCCATAAAGGCCACTAGAAAAGTACTGTGATGCCAGGCTGCTCCACATCCAGGCAGCCTGGGTGACCACTGCCC
TTTATGAGAATCAGAAAAAG

20

S

TGTCTCCCGAGTAGTTGGAATTACAGGTGCATGCCACCATGCCTGGCTAATTTTTGTATTTTTAGTAGAGATGGAGTTTC
ACTATGTTGGCCAGGCTGCT

Celera SNPID:hCV435733

公開SNPID:rs10276935

SNP染色体部位:149775350

ゲノム配列中のSNP:配列番号316

SNP部位ゲノム: 23577

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val

30

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,76|G,44)

SNP型: ミスセンス変異;UTR5;UTR3

遺伝子番号: 58

遺伝子シンボル:hCG2038502

遺伝子名:

染色体: 8

OMIM番号:

OMIM情報:

40

ゲノム配列 (配列番号317):

SNP情報

コンテキスト (配列番号909):

ATACAGTGAATATCAGACCTTCAGCTAATTCAGGCATGAAGTCCCAACTGTCCCTGGGAAAAACAGAACTAAAAATGGAGG
CATCACTCCTAAGTGAGCAG

Y

GAAGCTTAAGCAAAGACAAGAAGGATACATAACTGTGTATGAGAGTTGGCTAATGGCATCAGAAGACTGAGATAAAGCTG
AAGCAGACTTTGTACCCAGA

50

Celera SNPID:hCV15857769

公開SNPID:rs2924914

SNP染色体部位:2715983

ゲノム配列中のSNP:配列番号317

SNP部位ゲノム: 25407

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,86|T,34)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;UTR3

コンテキスト (配列番号910):

AGTAATTCACAAAATACAAAGGAACCCAACAATTTTATAGGCACAAAAGTGTGTGGGTCACAAGAATATCTTGTTCAAAA
TGTCACCAGATGAAATGATG

S

AGATTTGTTTCTTTTAATAGTTTAACTAGGGAATAACACAGTAAAAATATATGAAGCGTACTTCTGTAAATCGTGCAGCT
TGGATAAAATTTGAGCACACA

Celera SNPID:hCV1379455

公開SNPID:rs2942805

SNP染色体部位:2716485

ゲノム配列中のSNP:配列番号317

SNP部位ゲノム: 25909

関連した照会SNP:hCV15857769 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,34|G,86)

SNP型: UTR5;UTR3

コンテキスト (配列番号911):

CTCAACACAATAGAAAAGGAGACAGAGCTCTGAACCTGGAAGGGAGGCTACAGTTCCATGCAGGCAGGTCATTAGAGCTAA
AAAATGAAAAAAAATTCCTA

K

CTACCACTAGCACACACTTGTTAGAAGCTACATAGGCATCAAAATCTCATTTAAGGATGAGAGATTGTTAATGCGGTTAT
CTCAAAAAGTAATTCACAAAA

Celera SNPID:hCV1379456

公開SNPID:rs2978341

SNP染色体部位:2716298

ゲノム配列中のSNP:配列番号317

SNP部位ゲノム: 25722

関連した照会SNP:hCV15857769 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,34|G,86)

SNP型: UTR5;UTR3

コンテキスト (配列番号912):

TGTGATTTTCTATTTCCCAGTGTTCCAAAAGCTGATAGATTTTCTTTTGCAAAACATATTGCAAATATATGTTTCTA
AAATCTCCCATGTTGACAT

W

TGACAAATAGTGAGTCTTATAAGAACAAATCTCCTACAGATTTACAGACAAATAGAAAAGATATATCCACATGGCTTATTA
AATACAGACAATATTAGTCT

Celera SNPID:hCV15857755

公開SNPID:rs2924920

SNP染色体部位:2710803

10

20

30

40

50

ゲノム配列中のSNP:配列番号317

SNP部位ゲノム: 20227

関連した照会SNP:hCV15857769 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,32|A,86)

SNP型: 転写因子結合部位;INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号913):

TCTTTCTTATTTATAATGTTCCATTGTTTATGAATAAACCACTTTATTTTTATTCTCCTTTTGATGGGGAAATTTTATTT
CATTGTTTTTTTCCTTTGCT

10

R

CGGCATTAGGGATTGAAAGCCTCTGTGAGCCTTCTTATACGTGTCCTTTGCAGACTTTTACAGTTCTTTCTGCTGCATGCA
CACAGGAAGAGAGTCTCTGG

Celera SNPID:hCV15857780

公開SNPID:rs2924912

SNP染色体部位:2716945

ゲノム配列中のSNP:配列番号317

SNP部位ゲノム: 26369

関連した照会SNP:hCV15857769 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,32|G,86)

SNP型: UTR5;UTR3

20

コンテキスト (配列番号914):

ATCACCTTCAGCATAAAAATAAAATATGTTTACGTAAGTGCATTCAAAGAGAGAACCATGTCCTAAGGCATCAACAGAAAA
GGGTAAGATTGAGTGTACG

R

TAGTCTGAATGTGGATAATGATGCATAGTGAAGAGACAATTTAAACGAATCTGGCCATAAAAAAGATACAC
AAGAATATATATTTTATTTT

Celera SNPID:hCV15878591

公開SNPID:rs2978339

SNP染色体部位:2711093

ゲノム配列中のSNP:配列番号317

SNP部位ゲノム: 20517

関連した照会SNP:hCV15857769 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,33|A,87)

SNP型:INTERGENIC;未知

30

コンテキスト (配列番号915):

AATGCCCCAAACATAGAATGTTTCAGGACCCATGTCACAGGAGAAATGTCCACTGTAAGGATTTCGCATGAATTACTGTATC
TTCCTGGGGTCCATCCAATG

Y

GTCCATCAATACGAGGAAAGAAGGCCATTTCACTGGGCATGGAGGAAGGTTGACAGACCGTGCATTGACAAATACCAAGT
ACTTGTCTCTCTCTCTCTC

Celera SNPID:hCV15878604

公開SNPID:rs2978352

SNP染色体部位:2713876

ゲノム配列中のSNP:配列番号317

SNP部位ゲノム: 23300

40

50

関連した照会SNP:hCV15857769 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,33|C,87)
SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号916):

GGAATAACACTCACCTGATCACGGACCTAGTTTGGAGCCTGGACAGGGTGTCTAGTCCTCTCTGTGCTCACTTTTTATCC
TATCACCTGTTTATAAGGAA

Y

GAAAGAACATGCCATGCCCAGTCCTGGCATCTGGGATTTTGGGACTCTAGGATGTAAGCTTTGGAGGGCTTTTGGTTACT 10
CACTCATTATCATTITGTAT

Celera SNPID:hCV16167752

公開SNPID:rs2930285

SNP染色体部位:2720609

ゲノム配列中のSNP: 配列番号317

SNP部位ゲノム: 30033

関連した照会SNP:hCV15857769 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,31|T,83)

SNP型: UTR3;イントロン;偽遺伝子 20

コンテキスト (配列番号917):

CTTCAGAAAAGAAAAGAAATAACACATTTCCCAAAGCCCAACATATACACCAAATCCCAGTGTGCCTGCCACTCCCCTT
GGCTGGATGCTGGAGGCCTG

K

TCTCCACGTCTCTCTCCCCTTCACTCTGTAGTTGCTCTTGGGACACAGTTGTAAAACCCACACAAGGTTTCTTGGAAAGA
CCTGAACTAAACAGTTTCTA

Celera SNPID:hCV27184738

公開SNPID:rs2942808

SNP染色体部位:2719393

ゲノム配列中のSNP: 配列番号317

SNP部位ゲノム: 28817

関連した照会SNP:hCV15857769 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,33|G,85)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号918):

AAAGTAAAAGGAGTTTGTGAGCCAGTGTATCTAAATTAATATTTATTGCAGAAAGACCAACTTTCACCCACCCACTCTT
CACTAATTTGTATGAAAAAC

K

CACACAGACAATAATGGGAATTCCGCTGGCATTTTTCTGGATAACTATGATTTTCTCACATCTTTTGAAGAAATGGAATC
ATCTAAGACAACACTTCTGT

Celera SNPID:hCV29765690

公開SNPID:rs9644266

SNP染色体部位:2710576

ゲノム配列中のSNP: 配列番号317

SNP部位ゲノム: 20000

関連した照会SNP:hCV15857769 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,32|G,84)
SNP型:INTERGENIC;未知

遺伝子番号: 59
遺伝子シンボル:hCG2041082
遺伝子名:
染色体: 1
OMIM番号:
OMIM情報:

10

ゲノム配列 (配列番号318):

SNP情報

コンテキスト (配列番号919):

GAGCAGTAAGGTTAAATTAACCTAGCACATGCTTGATACAGACTAGGTGTGAAATTTCACTTTGATTCCCTTTGGCTTTAA
AGAATGCATAAAATTAGTGTG

K

GTGGAGGCGGGAGAAGGGGGGAATGCCAAGTCCCCGTTTTGTTGTGCTGGGTAGACACAATATACCTCTTCCCCTTTA
AGTGAAATAAGTCTTCAAAT

20

Celera SNPID:hCV11450563

公開SNPID:rs2038366

SNP染色体部位:101473486

ゲノム配列中のSNP:配列番号318

SNP部位ゲノム: 10462

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,22|T,16) アフリカ系アメリカ人 (G,22|T,14) 全
体 (G,44|T,30)

SNP型: ミスセンス変異;ESS;偽遺伝子

30

SNP供給源: dbSNP;Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,83|T,51)

SNP型: ミスセンス変異;ESS;偽遺伝子

遺伝子番号: 60

遺伝子シンボル:ABCF1 - 23

遺伝子名: ATP結合カセット,サブファミリーF(GCN20),メンバー1

染色体: 6

OMIM番号: 603429

OMIM情報:

40

ゲノム配列 (配列番号319):

SNP情報

コンテキスト (配列番号920):

AGTGATCCGCCTGCCTCTGCCTCACAAAGTGCCGGGATTACAGGCATGAGCCACCGCGCCCGGGTGCTCTTTATTC
CCCACCTCTAGCCCCATCCT

R

TGAATTCTTCTTTATGTCCGCTTGTACCAACCAACCCAGACTACTCTGACAGCCTCCCCAGTGGATTTCCCACTATGCTTA
TTCCCTCCGATTCTTGCTGT

50

Celera SNPID:hCV27463694
公開SNPID:rs3132610
SNP染色体部位:30652380
ゲノム配列中のSNP:配列番号319
SNP部位ゲノム: 15231
関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,102|G,18)
SNP型: イントロン

10

遺伝子番号: 61
遺伝子シンボル:ACOT8 - 10005
遺伝子名: アシルCoAチオエステラーゼ8
染色体: 20
OMIM番号:
OMIM情報:
ゲノム配列 (配列番号320):

SNP情報

20

コンテキスト (配列番号921):
TATGGTAGCCACTAGCCACATGTGACTATGGAGCACCTGAAATGTGGCTAATGCAACTGAGGAACAGAATTGTTTCATTCT
ACTGACTTTGGTTTTTTTTTT
K
TTTTTTTTTTTTTTAAGACGGAATCTCGCTCTGTTGCCAGTCAGGAGTGCAGTGACTCAATCTTGCTTACTGCAACCTCT
GCCCCCTGGGTCCAAGCGAC
Celera SNPID:hCV26534413
公開SNPID:rs544055
SNP染色体部位:43907883
ゲノム配列中のSNP:配列番号320
SNP部位ゲノム: 14115
関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,110|T,10)
SNP型: イントロンICINDEL;イントロン

30

遺伝子番号: 62
遺伝子シンボル:ALOX5 - 240
遺伝子名: アラキドン酸5-リポキシゲナーゼ
染色体: 10
OMIM番号: 152390
OMIM情報: {アテローム性動脈硬化症、に罹患しやすい}(3); {喘息, 抗ロイコトリエン
薬治療への減衰/応答}, 600807 (3)

40

ゲノム配列 (配列番号321):

SNP情報

コンテキスト (配列番号922):
ACAGCCTCTGCTCTCCCCAAGTTCTCAGTGCCACTTGCGGTACTTGGAGCAGGGGTGCTCCGGGAGTCTGCAGAGGAAGA

50

GCGACCCATGAGAGAATCAG

R

AGGGCTTCCTGGAGGAGGCCACCCAGCGCTGATACTGAGGATGGATTCTGGAGCACAGAGGCTCCTTCAGCGGGGCTT
CTTCACTGGCTGGACCTGCG

Celera SNPID:hCV27830265

公開SNPID:rs12762303

SNP染色体部位:45189177

ゲノム配列中のSNP:配列番号321

SNP部位ゲノム: 9542

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,8|G,4) アフリカ系アメリカ人 (A,28|G,8) 全体 (A,36|G,12)

SNP型: インترون

SNP供給源: Applera; dbSNP

母集団(対立遺伝子、数): no_pop (A, - |G, -)

SNP型: インترون

10

遺伝子番号: 63

遺伝子シンボル: ATP6V1G2 - 534

遺伝子名: 13kDa, V1 サブユニット G2

染色体: 6

OMIM番号: 606853

OMIM情報:

20

ゲノム配列 (配列番号322):

SNP情報

コンテキスト (配列番号923):

AGTTCTATCTTTTTCTGCATCCTGTCTGGAAGTTAGAAGGAAACAGACCACAGACCTGGTCCCCAAAAGAAATGGAGGC
AATAGGTTTTGAGGGGCATG

30

R

GGACGGGGTTTCAGCCTCCAGGGTCCTACACACAAATCAGTCAGTGGCCCAGAAGACCCCCCTCGGAATCGGAGCAGGGAG
GATGGGGAGTGTGAGGGGTA

Celera SNPID:hCV50000055

公開SNPID:rs1800629

SNP染色体部位:31651010

ゲノム配列中のSNP:配列番号322

SNP部位ゲノム:114055

関連した照会SNP:hCV16134786 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,94|A,26)

SNP型: INTERGENIC; 未知

40

コンテキスト (配列番号924):

CCATTAGGTGAATAGTTGTTTGGGGATCTGGGCCTTGGTACAGTATCAAATAACACCAGAACTACTTTCTGGTTTCAAG
GGGAAAAGAACAACCTGTGG

R

ATCAGACTGTACGACGCTAATCCTATGGTAAATCTAAAAATCATTAATGAGGCCAGGTGCAGTGGCTCACTCCTGTAATC
CCAGCACTTTGGGAGGCCGA

50

Celera SNPID:hCV26778946

公開SNPID:rs2734583

SNP染色体部位:31613459

ゲノム配列中のSNP:配列番号322

SNP部位ゲノム: 76504

関連した照会SNP:hCV16134786 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,102|G,18)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号925):

TGAAATAGCGTTGAAGGAGCTGACTTTGACTCCCGGAGATGAAGGAGAAAGAGGAAATCAGAAGGGACCAAGGATGGTGA
AGTTCTTAAGAGAAACTGAG

K

AGGAAGAGAGGATGATGTGGTGGGAGACGTGTAGAGAGTCCTTGTAGATCTGTCATATTGAAGGGGACTATGGTCCCAGA
GGTACAGATGTCCTAAAACA

CeleraSNPID:hCV27452303

公開SNPID:rs3094005

SNP染色体部位:31573026

ゲノム配列中のSNP:配列番号322

SNP部位ゲノム: 36071

関連した照会SNP:hCV16134786 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,18|T,102)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号926):

CTGTGTTTGTACTGTGATAACTGGTGCTTGAAGGGAGGACATATAGTTACATGTTGCGGGAAAACACATGTCATTAGAAA
ACTTGGCATGATTTAGGGAC

M

ATTGCCTTTTCCATGGTAGATGTGGGACTCTCTGTCATCTTCACCTTGTGTGTTCCAAGTGCAGAAGAGAAAGCTTCTTCC
TGCTTTCAGCTGCGTGACTG

Celera SNPID:hCV27455402

公開SNPID:rs3099844

SNP染色体部位:31556955

ゲノム配列中のSNP:配列番号322

SNP部位ゲノム: 20000

関連した照会SNP:hCV16134786 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,102|A,18)

SNP型: 偽遺伝子

30

コンテキスト (配列番号927):

GCAGGGGCAGTGCAGGTCTGTGGTCACTCCTGCTCTCACCTGCGGCGTCTCCCGTGAGGGATTGTCACCTTCTGGTTCCC
TGTGGGCAGGAATGGTTTCC

W

CGTAGGTCACTGGGGTTTTTGGCCAGGAAAAGGGTATGAAATTCATGTGCCAGTTTCTCAAAATTCCTGCTTTCAATGTTG
ATGTCCAATAAAGATGTTTCG

Celera SNPID:hCV27462380

公開SNPID:rs3130614

50

SNP染色体部位:31584437
ゲノム配列中のSNP:配列番号322
SNP部位ゲノム: 47482
関連した照会SNP:hCV16134786 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,101|T,17)
SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号928):

TTCCCCTGCCTCAGCCTCCCAAGCAGGTGGGACTATAGGTGTGTGCCACCATGCACGGCTAATTTTTGCATTTTTAGTAG 10
AGAGAGGGTTTCATCCTGTT

R

GCCACATTGGTCTTAAACTCCTGACCTCAAATAATCCACACGCCTTGGCCTCCCAAAGTCTGAGATTACAGGTGTAAGC
CATTGTGCACTTGGCCAGAA

Celera SNPID:hCV30589567

公開SNPID:rs3093975

SNP染色体部位:31614117

ゲノム配列中のSNP:配列番号322

SNP部位ゲノム: 77162

関連した照会SNP:hCV16134786 (検出力=.7) 20

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,94|A,24)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号929):

TCGATCTCTTGACCTCATGATCCGCCCCGCTCGGCCTCCCAAAGTGTGAGATTACAGGTGTGAGCCACTGCGCCTGGCC
TCATCCACTATATTTGAACC

R

ACCCAAAGGCCAGTGCTTTCTTAATTAAGTTCCCACAGGTGAACAAAGCCAAAATTCAGATTCTATTTTATTTATGGTTT
AGAATTACCTACTGTGAAAA 30

Celera SNPID:hCV30319025

公開SNPID:rs3093988

SNP染色体部位:31600432

ゲノム配列中のSNP:配列番号322

SNP部位ゲノム: 63477

関連した照会SNP:hCV16134786 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,96|A,24)

SNP型: INTERGENIC; 未知

40

遺伝子番号: 64

遺伝子シンボル:BAT1 - 7919

遺伝子名:HLA-B関連転写物1

染色体: 6

OMIM番号: 142560

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号323):

SNP情報

50

コンテキスト (配列番号930):

CCATTAGGTGAATAGTTGTTTGGGGATCTGGGCCTTGGTACAGTATCAAATAACACCAGAACTACTTTCTGGTTTCAAG
GGGGAAAAGAACAACCTGTGG

R

ATCAGACTGTCACGACGCTAATCCTATGGTAAATCTAAAAATCATTAATGAGGCCAGGTGCAGTGGCTCACTCCTGTAATC
CCAGCACTTTGGGAGGCCGA

Celera SNPID:hCV26778946

公開SNPID:rs2734583

SNP染色体部位:31613459

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号323

SNP部位ゲノム: 17484

関連した照会SNP:hCV16134786 (検出力=.51)

SNP供給源:dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,102|G,18)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号931):

TTCCCCTGCCTCAGCCTCCCAAGCAGGTGGGACTATAGGTGTGTGCCACCATGCACGGCTAATTTTTGCATTTTTAGTAG
AGAGAGGGTTTCATCCTGTT

20

R

GCCACATTGGTCTTAAACTCCTGACCTCAAATAATCCACACGCCTTGGCCTCCCAAAGTCTGAGATTACAGGTGTAAGC
CATTGTGCACTTGGCCAGAA

Celera SNPID:hCV30589567

公開SNPID:rs3093975

SNP染色体部位:31614117

ゲノム配列中のSNP:配列番号323

SNP部位ゲノム: 18142

関連した照会SNP:hCV16134786 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

30

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,94|A,24)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号932):

TCGATCTCTTGACCTCATGATCCGCCCCGCTCGGCCTCCCAAAGTGCTGAGATTACAGGTGTGAGCCACTGCGCCTGGCC
TCATCCACTATATTTGAACC

R

ACCCAAAGGCCAGTGCTTTCTTAATTAAGTTCCCACAGGTGAACAAAGCCAAAATTCAGATTCTATTTTATTTATGGTTT
AGAATTACCTACTGTGAAAA

Celera SNPID:hCV30319025

40

公開SNPID:rs3093988

SNP染色体部位:31600432

ゲノム配列中のSNP:配列番号323

SNP部位ゲノム: 4457

関連した照会SNP:hCV16134786 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,96|A,24)

SNP型: INTERGENIC; 未知

遺伝子番号: 65

50

遺伝子シンボル:BCL2 - 596

遺伝子名: B-細胞CLL/リンパ腫 2

染色体: 18

OMIM番号: 151430

OMIM情報: 白血病/リンパ腫,B-細胞, 2 (2)

ゲノム配列 (配列番号324):

SNP情報

10

コンテキスト (配列番号933):

GGAGAAAGAAATGAATTCTCCTAACTGGGAGTGTTTAATTATGTATAAAAGTTCGTTGACCTCACAGGCGGCTGTCAGATG
ATCTTGCTAAGGCCTGTGAA

Y

GGCATCCCAGGAATGCAGTGATGTGGGCAGAAACCGAGTGAGTTCATGCCACCGAATGCTTTAAATGGGACCGAATCAGC
AGCCGTCCAGAAAGACTCCA

CeleraSNPID:hCV1408483

公開SNPID:rs17070848

SNP染色体部位:59056480

ゲノム配列中のSNP:配列番号324

20

SNP部位ゲノム:124921

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,99|T,21)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号934):

GGCACCCTCTCTTCCCTCCCCGTCTACTTGGTGAACAGGAATTAGAGGAGCAGGCCCCCAGTGTGGAAGGAAAGGGAAGC
CAGTGCTGTGGAGTACCCAC

Y

GAATGCCGCACCGCAGACTTGCACATACATCCTCTCACTTCAACTCAGCAAGAACTCTGCAGGGCGGGTATTTTACAGAC
CAGGAAGCCCAAGACCACAC

Celera SNPID: hCV1408479

公開SNPID:rs12961976

SNP染色体部位:59068157

ゲノム配列中のSNP:配列番号324

SNP部位ゲノム:136598

関連した照会SNP:hCV1408483 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,98|T,20)

SNP型: インترون

30

40

コンテキスト (配列番号935):

CAGAGCCCCCTGGAGAGCTGTGGGATGGCTAACTGCGGGAGCCCTGCTACTCCGGGTAGGGGAGAGGCGGGGGCCTGTGAA
ATAGGTGGGCTTGGTGCTTC

Y

TATAACATTTAAATTTACCTGATTGGGGGTCCAATATTATGTTTCCTTCAGTAGCTTTCTCACCAAACACACATTTTATCCA
TCCAAATATTATGCTTTTCGG

Celera SNPID:hCV1408480

公開SNPID:rs11663275

SNP染色体部位:59057261

50

ゲノム配列中のSNP:配列番号324
SNP部位ゲノム:125702
関連した照会SNP:hCV1408483 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,98|T,22)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号936):
TGTGTGTTCTCTTTTGTCTCTACCTGGAGCATCCCCATCTGTCTATTGTGAAAGGACCAGGAAACGCTGGGAGACGGGCT
GGCATGTGCTTCTTGGTAAC

10

R
AGAGAGCAGAGCCCCTGGAGAGCTGTGGGATGGCTAACTGCGGGAGCCCTGCTACTCCGGGTAGGGGAGAGGCGGGGGCC
TGTGAAATAGGTGGGCTTGG
Celera SNPID:hCV1408481
公開SNPID:rs11152374
SNP染色体部位:59057154

ゲノム配列中のSNP:配列番号324
SNP部位ゲノム:125595
関連した照会SNP:hCV1408483 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,97|A,23)
SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号937):
AATGTATGTCCCCAGAGGAGGTGCAAGCAGGGAGATGAGGTTGTAAAGTTAATTTAGAACCTGACTAGGAGGGTTCTAAG
TGCTAGGCAAAGACAGGAGC

S
TATCAACATATTAACAATAGGGCTGTGGTTTTGTTTGTGTTTGTGTTTGGTGGTGGGTTATGAGTGATTTTTTTTTTCT
TCTGTTTGTCTTTCTCTATT

30

Celera SNPID:hCV1408515
公開SNPID:rs12967026
SNP染色体部位:59034281
ゲノム配列中のSNP:配列番号324
SNP部位ゲノム:102722
関連した照会SNP:hCV1408483 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,27|G,93)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号938):
TGGAATCTTAAAGTTGAGAGTATGGACTCAGGGAGATGCTGTTTCATTAGCCAGGATAAGAGATGTGGTTTGAAAGAGCTG
GACTTCCTTTTCTCATTG

40

Y
AATTGACCTGCTGACTAAACTTGGGCTACTCACTTCTTAACCTCAGTCTGTCTTGAATTTCCCCTGTGCAAAAAAACATG
GGAAGACAATATCTAAATGC

Celera SNPID:hCV29202466
公開SNPID:rs7234941
SNP染色体部位:59073831
ゲノム配列中のSNP:配列番号324
SNP部位ゲノム:142272

50

関連した照会SNP:hCV1408483 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,98|T,22)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号939):

TTAGCTCCTACGTTCAATTTTATCTGCAGAATTTCTCCGTGGTGAAGTGGATGCTAATACCATTATAAGAGCTTCATAGAG
AGACAGAGAATAAGCACATC

Y

GAGAGAGAAATCAGGACTTTGACCCCTGGGGATACTGCCTCAACTGAATCTGCATCAGTAATTCGGTGGGATATTGTCTC 10
CCCCAAGGCATCCCTGCTAT

Celera SNPID:hCV31494861

公開SNPID:rs12970840

SNP染色体部位:59066853

ゲノム配列中のSNP:配列番号324

SNP部位ゲノム:135294

関連した照会SNP:hCV1408483(検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,98|T,22)

SNP型: インترون 20

コンテキスト (配列番号940):

AGCAAATCAGTGAACCTCTCTGGGCCCTTATCTGTGTGCTCATCTGTAAAAATGGGGATACTCATAGTAGTTATGACTTAGA
GGCAGTGGTTAAGCGCATGG

K

CTCTGGAATTCGATCTGGACTTGATCCTCAGCTCTGCTACTTACCAGCTGTGAGACCTTAGTCAATTTACTTAAACTCTC
TAAGATGTACTATCCTCATC

Celera SNPID:hCV31494763

公開SNPID:rs7242542

SNP染色体部位:59052906

ゲノム配列中のSNP:配列番号324

SNP部位ゲノム:121347

関連した照会SNP:hCV1408483 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,100|T,20)

SNP型: インترون

遺伝子番号: 66

遺伝子シンボル:C10orf33 - 84795

遺伝子名: 染色体10 オープンリーディングフレーム33 40

染色体: 10

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号325):

SNP情報

コンテキスト (配列番号941):

AGCGGGAAGTGTGTGTGGCCCGTCTGGCCCAGGGACTCAGCCTCACCTACCATGTCATTCTCGAACCACAGGAAGTAGG 50

AGCAGTAGAAATCCCCCTCC

Y

GGAACAGCAGCGTGGTGTAGCCCTTCTGCAGGTATCTGCGCGCCAGCTGGATCAGAGACCAGACCTGGGGAAAAAGACAGC
AAGCATCACCCTCTCCCGAG

Celera SNPID:hCV15752716

公開SNPID:rs2296436

SNP染色体部位:100169841

ゲノム配列中のSNP:配列番号325

SNP部位ゲノム: 46527

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE; CDX_Stroke; CDX_Heart

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,107|C,13)

SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;MICRORNA;UTR3;ESE

SYNONYMOUS

10

遺伝子番号: 67

遺伝子シンボル:C10orf38 - 221061

遺伝子名: 染色体10オープンリーディングフレーム38

染色体: 10

OMIM番号:

OMIM情報:

20

ゲノム配列 (配列番号326):

SNP情報

コンテキスト (配列番号942):

CTTTTTTCACAACAGTTGTTAAGTTGTTAGCAAACCTGTGTTTTTCACAGCAAGCTAGGAAGTCCCTTAGATCATTATCCA
GAAAAACGGCATGTAATTAG

R

ACTACACAGAAAGGCGCCCTAGAAAAATACAGAACAGGGCTAGAGGTACACACCTGCAGACAGGTGTTCTACAACAAGGCT
AAGTGCACATCTGTCCACCT

Celera SNPID:hCV1746715

公開SNPID:rs4750628

SNP染色体部位:15431188

ゲノム配列中のSNP:配列番号326

SNP部位ゲノム:147540

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,57|A,61)

SNP型: イントロン

30

40

遺伝子番号: 68

遺伝子シンボル:C11orf47 - 283294

遺伝子名: 染色体11 オープンリーディングフレーム47

染色体: 11

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号327):

SNP情報

50

コンテキスト (配列番号943):

GAGAGGTGGTCCCATCAAGAACTACGTGACGCTGGTGAGCCGCCTGAATGTTTGGCAGGCCCGTGTCTCCAGTATGCCTA
TCGAGTTGCTCACAAAAGGC

R

GGTTGCTGCTACTTAGCTGCCATGATGTACAGGCAGAGATGGGTGAGTACTGCTTCTCTTCCCTCTCCTCCTTCCCTTTT
CTGTATGTCTATTCACATGG

Celera SNPID:hCV26881276

公開SNPID:rs2344829

SNP染色体部位:6506885

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号327

SNP部位ゲノム: 41778

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,49|A,71)

SNP型: ミスセンス変異;イントロン

遺伝子番号: 69

遺伝子シンボル:C6orf134 - 79969

遺伝子名: 染色体6 オープンリーディングフレーム134

染色体: 6

20

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号328):

SNP情報

コンテキスト (配列番号944):

TCTGTATTCCCTTGGATGTGGAATTCATCAATGAGATCCTCAACATACGTACCAAGTGAGAATTGGGGCACAGGTAGGGCA
CTGGGGAGGAAAAGCACCCCA

30

R

AGGTATATACATGACCCTTTTCACTTCCCAGAGAAGTTCTTAGACTGCTTCTCACAGCTGTTCCCCATTCTTAGAAGCC
AGTTTGGTTTTCTAATTCTG

Celera SNPID:hCV25966128

公開SNPID: rs9262135

SNP染色体部位:30726885

ゲノム配列中のSNP:配列番号328

SNP部位ゲノム: 34253

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

40

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,36|G,4) アフリカ系アメリカ人 (A,36|G,0)

全体(A,72|G,4)

SNP型: イントロン

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,101|G,19)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号945):

CTGAAGAAAGTGTTCAGGAGGAAGGAATGGTTTTACTTGGTCAAATGCTGCTGATCAAGGAGCAAAGAGGTCTGAGAAG
TTACCATTGGATTTATCTGC

50

R

TTAGGCCATTGGTGATCTTAATGAGCAGTTTGGTGCAGCGGTGTTTGAAGCCTGGATGCAGTGGGTCTTGTAGACTGA
GAAGCTAGGAACACAGCAAG

Celera SNPID:hCV29666973

公開SNPID:rs9262130

SNP染色体部位:30711498

ゲノム配列中のSNP:配列番号328

SNP部位ゲノム: 18866

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,99|A,17)

SNP型: イントロン

10

遺伝子番号: 70

遺伝子シンボル:C6orf136 - 221545

遺伝子名: 染色体6 オープンリーディングフレーム136

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

20

ゲノム配列 (配列番号329):

SNP情報

コンテキスト (配列番号946):

TCTGTATTCCTTGGATGTGGAATTCATCAATGAGATCCTCAACATACGTACCAAGTGAGAATTGGGGCACAGGTAGGGCA
CTGGGGAGGAAAAGCACCCA

R

AGGTATATACATGACCCTTTTCACTTCCCAGAGAAGTTCTTAGACTGCTTCTCACAGCTGTTCCCCATTCTTAGAAGCC
AGTTTGGTTTTCTAATTCTG

30

Celera SNPID:hCV25966128

公開SNPID:rs9262135

SNP染色体部位:30726885

ゲノム配列中のSNP:配列番号329

SNP部位ゲノム: 13698

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,36|G,4) アフリカ系アメリカ人 (A,36|G,0)

全体 (A,72|G,4)

SNP型: イントロン

40

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,101|G,19)

SNP型: イントロン

遺伝子番号: 71

遺伝子シンボル:C9orf4 - 23732

遺伝子名: 染色体9 オープンリーディングフレーム4

染色体: 9

OMIM番号: 604574

OMIM情報:

50

ゲノム配列 (配列番号330):

SNP情報

コンテキスト (配列番号947):

TTTTAATTTTGTACAAAGTGGAAAGAAGTACAGACTGTGTGTAAAAATATATTTAATAATCTTCAGTTGATTAAAAAGTGTC
TGACCTCCTGAATAATCCAT

Y

TGAAACTTGGGTTAGGGAGACTAAGGCATATACATTTCAGTGCAAAGGTCTCCTTAGGAATAGGGCTCAGAGTGAGGGTTT 10
TTAAGGTCCTATCTGCTAGG

Celera SNPID:hCV27473671

公開SNPID:rs3750465

SNP染色体部位:110940498

ゲノム配列中のSNP:配列番号330

SNP部位ゲノム: 11040

SNP供給源:dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,83|C,37)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号948):

ACGCAGGTGGCTCTCATGTCCATTGCAGTTCCCTCTGTCTCTTCTTATAGCTTATCATCTGATCCTTGTACCTGCGACTGA
GCCCTAAGAAATCTCCAAGT

Y

AAACATTAGCCAGGATCAGATTTGATAGCTGGGCTGTCCACTCAGGATACTGCAAAAATAAATACTACACGGAACAAGCAG
AATACTAAACAAAGGACAAA

Celera SNPID:hDV70967853

公開SNPID:rs17552292

SNP染色体部位:110931775

ゲノム配列中のSNP:配列番号330

SNP部位ゲノム: 2317

関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,83|T,37)

SNP型: 転写因子結合部位;INTERGENIC;未知

30

遺伝子番号: 72

遺伝子シンボル:C9orf46 - 55848

遺伝子名: 染色体9 オープンリーディングフレーム46

染色体: 9

OMIM番号:

OMIM情報:

40

ゲノム配列 (配列番号331):

SNP情報

コンテキスト (配列番号949):

CTGGGACAAATTGAGTTTCTGTGCCCTTTGGGTTTTTTTCCACTTAAATCTCAGACGCTGTAATAGCAGTTATATTATCT
GGTCTCCTCAGGACTACTCC

50

R

GAGAGGTACTTTTAGGACAAATGGGTATTTGTCAAGTTGTTATGGATGTTTACAATAAAGATATGATCATAGTTCTGATT
AATTGCTTAGGGTTAATATA

Celera SNPID:hCV1348610

公開SNPID:rs3739636

SNP染色体部位:5382199

ゲノム配列中のSNP:配列番号331

SNP部位ゲノム:44228

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,78|A,42)

SNP型:イントロン

10

遺伝子番号:73

遺伝子シンボル:C9orf5 - 23731

遺伝子名:染色体9 オープンリーディングフレーム5

染色体:9

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号332):

20

SNP情報

コンテキスト (配列番号950):

TACCAGAAGACTCTTTTCCATTCTGTTTTTCATAGAGGGTACCCACAGACATCAGGAAAAACAATAACCAGGAATACTGGA
ATTCTCCATGAGCCAGCCAG

R

GATGCTGCAAATTATTAAGAATTAACATTTTTAGTGAAATAAAAAACCTAGTACTTGTTTTTACAAAACCTCAGTTTTGTAG
TTTGACAGAACAATCTGGTA

Celera SNPID:hCV15961264

公開SNPID:rs2271878

SNP染色体部位:110908706

ゲノム配列中のSNP:配列番号332

SNP部位ゲノム:101465

関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)

SNP供給源:Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,7|G,17) アフリカ系アメリカ人 (A,4|G,26)

全体(A,11|G,43)

SNP型:UTR5;サイレント変異;イントロン

SNP供給源:dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,82|A,38)

SNP型:UTR5;サイレント変異;イントロン

30

40

コンテキスト (配列番号951):

ATTTTCAGGCAACAACAGAGTAAAATTAATATATGCTGGGTATTTACATTTGTTCCAAAGCAAAACAAAAATGTTCCAGACT
ATTTATCTCTAGCCATATTA

Y

GTTCTTTTCCTTAAATCTACTCCTGAGTATTTCCAGTAAATTTCTTTCTCATGTTTTTGCTTCTATTTTCTTTGCTCTAT
TCTTAGGTCTCTAAGAGAGC

Celera SNPID:hCV25805845

50

公開SNPID:rs3750451
SNP染色体部位:110862687
ゲノム配列中のSNP:配列番号332
SNP部位ゲノム: 55446
関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,82|T,38)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号952): 10

CCTCCATCAAGGATAATTAAGTGAGCACAATTTAGCATGTAATTCAGTTAATTATGCTTTTATATGACGACAGCAACAAT
GAGAGCATCCCTGTTACTCA

Y

AGGTCAGACTTTTGGCAACCTCCTAAAATATAGTTTTTAACATAGGTGATGATAAAAGGCCTCCTGAGGAAAATATCTGT
CACAAAGCCCAAGATTTCTA

Celera SNPID:hCV1751510

公開SNPID:rs11789624

SNP染色体部位:110836052

ゲノム配列中のSNP:配列番号332

SNP部位ゲノム: 28811 20

関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,81|C,39)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号953):

GAGAAAGCTCTTCAGAGGAATCTCTGTAAAAATCTGTACATTTTAAAGTCTTGAATTTGAGCCAGTAAAGAAACAGCCCTAG
GAACTTAAACTGCAAAAAA

M

CACCTTGAATTATAGCCTTAAAAATTACATAACTTGATATAGCTTTGGTTAGAAAAATGTCTCAGGCCATAACCCATTCTT 30

TAGTCTGTACCATATTTATC

Celera SNPID:hCV1751522

公開SNPID:rs11792861

SNP染色体部位:110849116

ゲノム配列中のSNP:配列番号332

SNP部位ゲノム: 41875

関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,81|C,39)

SNP型: インترون 40

コンテキスト (配列番号954):

TAGATTATAGTTCTGGTACCAAAGGTTGTTAAAAATTTTCTGTATTTAAAAATAAGGTGATAATAAAACAAATGGTTTTT
AAATGCCAGTATACTATGGA

R

CCAAGACATAAGCTACTGTTATAATACATAATTAGTGTATGCACTCCCAAGAAGGGAAGTCGAATCTAATTTGTAAAAAGA
CTGATTTCTCATATCGCTG

Celera SNPID:hCV1751524

公開SNPID:rs10512391

SNP染色体部位:110849351

50

ゲノム配列中のSNP:配列番号332

SNP部位ゲノム: 42110

関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 82 | G, 38)

SNP型: UTR3; インترون

コンテキスト (配列番号955):

GCCTATCACTAACTCCCCTACTCACTCAAGAGGGATCCCCTCAGCAGAAACCAATGCCCTACAGTTTAGACTGGTCTGCCT
TCACCTTCCTGGGTAAAGGT

10

K

AATCTCTATCACCTACTACCTACCAAGAGAACAACCCTGATTAAAAACAACCTAGTTTAGCCTACTGGGTTTCTCCCAAG
TAAGCGAAGGGATAAGTGCA

Celera SNPID:hCV1751537

公開SNPID:rs11788825

SNP染色体部位:110869578

ゲノム配列中のSNP:配列番号332

SNP部位ゲノム: 62337

関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 82 | G, 38)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号956):

TCCCTCAGCAGAAACCAATGCCCTACAGTTTAGACTGGTCTGCCTTCACCTTCCTGGGTAAAGGTTAATCTCTATCACCT
ACTACCTACCAAGAGAACAA

Y

CCTGATTAAAAACAACCTAGTTTAGCCTACTGGGTTTCTCCCAAGTAAGCGAAGGGATAAGTGCAACTGAGAACCATTTC
AGTGCCATCTCCTAATGAGG

Celera SNPID:hCV1751538

公開SNPID:rs11794648

SNP染色体部位:110869613

ゲノム配列中のSNP:配列番号332

SNP部位ゲノム: 62372

関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 81 | T, 39)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号957):

ATCTGTAGACAGTGAGATTTTGAGTGATTTTAGTTTCTTCCTTTTGTTTCTCTGTATTTCTTAACCTTTACTGCAACACA
CATATTATCTGAGAAATTAA

Y

TCTTTTTTAAACATACTGCAGCTAGTAATCTGCTCTTGGAGTTTATTATCGCCATCAGAAAGAAGCAAGGAGTAAAGTAT
TGGTCAACTGTAGAAGCTTT

Celera SNPID:hCV1751568

公開SNPID:rs11788904

SNP染色体部位:110904873

ゲノム配列中のSNP:配列番号332

SNP部位ゲノム: 97632

40

50

関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,73|C,37)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号958):

TCAGAGCATGAAGAAAAAAGAACTGATGGGATTACTAAAAAAGACAGAAAAAACTATCTCCTACGTTATTTTGGTCAAA
TCTATCAATACAAATAATCT

Y

CGCATCTTAAAAATGTTTATAGCTTCTAACCTCAGAATTCAACTTTCAGACTTTATCCTTACTAAATAATGATAAATTTT
GAAAAAGTTTTAAATATAAA

Celera SNPID:hCV1751573

公開SNPID:rs7870597

SNP染色体部位:110911685

ゲノム配列中のSNP:配列番号332

SNP部位ゲノム:104444

関連した照会SNP:hCV27473671(検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,82|C,38)

SNP型: インترون

10

20

コンテキスト (配列番号959):

CGTCCCCAGCAAAGCTTCCCGTCCTCTCGATAGGTGACTCGTCCTAAATCAGCTCTGAATTCCCGCAAAGACTTCTGGAA
GCTGTGCTGGGGTTGAAACT

N

GTAGACCAAAACCAGAATCAAGTCTGTTGGGAGGGGCCCTTTCCCTGGGACGGGAATTCCAGTGGTAATGTCTTCCTGGG
GCTTCTCCGGAAGGTCCAAT

Celera SNPID:hCV8779898

公開SNPID:rs1333344

SNP染色体部位:110816045

ゲノム配列中のSNP:配列番号332

SNP部位ゲノム: 8804

関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): no_pop (A, -|G, -)

SNP型: INTERGENIC; 未知

30

コンテキスト (配列番号960):

TTCTGTTCCTTTTGGTCTGTGCCATCCAGCTGCAACTAACCTCCCATACAATGTCGTGCCATGTCAACGATTTACCAGTT
AGTGAAATGTTTCAGTGAAA

R

GCTTATCAAATCAATTCAACCAACCTTGATGAACTGACGTGCCTGGGAGAGGGCCAGATGAATAAAATGAAGTGTAGAG
ATACATAATTTTTTTTAAAGT

Celera SNPID:hCV11265714

公開SNPID:rs12686736

SNP染色体部位:110928560

ゲノム配列中のSNP:配列番号332

SNP部位ゲノム:121319

関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

40

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,83|G,37)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号961):

TCCTTTTCCCATTCTCCTTTTAAATGTATTATATCCAAAGAGCCAGAGGACAGAAGACCTCACTTCTTACTTCAAAGA
TGTATGGCCCTAATTTCCC

R

CCTTCCCCGCTCCACTGAACTCACAGTATTTATATCCATATCCATTCTGACCTGCTTTCCCCAGCTGTTCCATTTCGTGCC
ATGGATTGATCTCATGCTTC

Celera SNP ID:hCV15849807

10

公開SNPID:rs2900481

SNP染色体部位:110871646

ゲノム配列中のSNP:配列番号332

SNP部位ゲノム: 64405

関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,82|A,38)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号962):

20

CAAAGAAAATACCAAGGATCTGCTCAACAACAAACAGAGAGGACAGAGCAAAAAGAAAACAACAGAGCTTCAGGTTTTA
AACCTGAAGGGGAAAAGAATA

S

CAGTGTCTCAAAGTCATGGAGAAGGCCAGAATGGAAGAGGCATGCAAGAAAAGGGCAGTTTGTTTAGTATGGGCAACAGG
AACTCAAAAAGGATGATGAA

Celera SNPID:hCV27507261

公開SNPID:rs3829084

SNP染色体部位:110841545

ゲノム配列中のSNP:配列番号332

SNP部位ゲノム: 34304

30

関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,81|G,39)

SNP型: UTR5;イントロン

コンテキスト (配列番号963):

CACAAAATCATAAAAACCTGGACTCTATGGGGTGGTGCAGAGGGGTGCAGGGAAAGCACCTTCATATGGTCACTACAGAA
GAAAAGCTGTAGTTGAAAAA

S

AAGACGTTAGCGGCAAACGTGACCTTGTACATGCAAAAAGAAACACCAAGCTTTTCTAAAGCATCCCAAGAGGTATACTG
TTAGGAGCAAAGTGAAGCCC

40

Celera SNPID:hCV27511474

公開SNPID:rs3750454

SNP染色体部位:110841146

ゲノム配列中のSNP:配列番号332

SNP部位ゲノム: 33905

関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,77|G,37)

SNP型: 転写因子結合部位;UTR5;イントロン

50

コンテキスト (配列番号964):

GTTTTATAAAATAAAACAGCAGAGAAAAATCCTCTTACAATTTACCAGAAAAACAGAATTTAACTCCCTCAAATTCCTAGCA
ACTTTTTCTTCTTTTTTATA

W

CAGCTTTATTAAACTATGATTTACAAAATAATAAACTCACCAATTTGAAGCATTCAATTCAGTAATGTGCACAAATATAT
ACATTCTATAACCATCATTA

Celera SNPID:hCV29343287

公開SNPID:rs7855282

SNP染色体部位:110842435

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号332

SNP部位ゲノム: 35194

関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,82|A,38)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号965):

CAAATAATCCTACATTTTAAACAACCTGTGTTTTTCAGAATATATACTTGATAGATTGCTAGAATTCCTTTCATGCAAAGC
TACCATCTAACATTTCAAAA

20

M

TACATTTAACTAGATTAATAACTGCTGAAACACCACAATGCACTGCTCAACCCCAAGGTGAGCAACAGCATTGCTAAATA
AGTTATTCTTAATTTAGATC

Celera SNPID:hCV29343294

公開SNPID:rs7470160

SNP染色体部位:110884067

ゲノム配列中のSNP:配列番号332

SNP部位ゲノム: 76826

関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

30

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,82|A,38)

SNP型: UTR5;イントロン

コンテキスト (配列番号966):

ACGCAGGTGGGCTCTCATGTCCATTGCAGTTCCTCTGTCTCTTCTTATAGCTTATCATCTGATCCTTGTACCTGCGACTGA
GCCCTAAGAAATCTCCAAGT

Y

AAACATTAGCCAGGATCAGATTTGATAGCTGGGCTGTCCACTCAGGATACTGCAAAATAAATACTACACGGAACAAGCAG
AATACTAAACAAAAGGACAAA

Celera SNPID:hDV70967853

40

公開SNPID:rs17552292

SNP染色体部位:110931775

ゲノム配列中のSNP:配列番号332

SNP部位ゲノム:124534

関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)

SNP供給源:dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,83|T,37)

SNP型: 転写因子結合部位;INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号967):

50

TCTTAGCCCATTTGCTTCCTTAGCTCTATTCCCTACGATATACTCACACTAAGGCTGAGGCCAACCCAGTGGAATAAACAAAC
CAGCCTTCTGCTGCAAACCT

R

AGCAAGACTGAAAAACAGGAGATGGTTGATGCATTTCAAATTGCCCAGACTAGGCCAGGCGCAGTGGCTCATGCCTGTAA
TCCCAGCACTGGGAGGCTGA

Celera SNPID:hDV70979148

公開SNPID:rs17628095

SNP染色体部位:110928993

ゲノム配列中のSNP:配列番号332

SNP部位ゲノム:121752

10

関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,83|A,37)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号968):

CTGTTCTATACATGACCTATCTACCAACTAGAATATAAGCCCCTCAAAAAACAGCAACAAATAAGCACACAATAAATCCT
TGCTTAAATGCTTAAATA

Y

CCTTGTGGATGAGATGGTGAAACATGAGTTGGGTAATAATACAGCATTCTCAGAAAATGAGACTTGTGGACATATGAGTT
TTCTGGAGAACTGCTGTTTT

20

Celera SNPID:hDV70997039

公開SNPID:rs17729523

SNP染色体部位:110813138

ゲノム配列中のSNP:配列番号332

SNP部位ゲノム: 5897

関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,80|C,38)

SNP型:イントロン

30

コンテキスト (配列番号969):

GTAGAAAGGGTTTCAGCTAAGAACTACAGTCCACTCTCAGCCCTGTCATGTACTATAGGACAAGTCTTCATTACAAACAAA
TGGATAGCAACACCAATCTC

R

TAACACTGGGAAAACTGCATACAATATTTAGAAGGAACACTAATACAGCAGAATCTGCACACAACGGAGTCAAAGATCTG
AGGCCAAATCCTACTACT

Celera SNPID:hDV74776655

公開SNPID:rs1044905

SNP染色体部位:110821316

40

ゲノム配列中のSNP:配列番号332

SNP部位ゲノム: 14075

関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)

SNP供給源: CDX;dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,82|A,38)

SNP型: UTR3

遺伝子番号: 74

遺伝子シンボル:CALM1 - 801

遺伝子名: カルモジュリン1 (リン酸キナーゼ, δ)

50

染色体: 14
OMIM番号: 114180
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号333):

SNP情報

コンテキスト (配列番号970):

CCTTCTCCTACTCCCTGTCTTTCTGGCATTTTGTAGCTTGTAGATTTTCTGCCAGAGGGGTGGGTCAGAGCAGTGGAGG 10
GGAGACATCGCCCATGTGCT

K

CTGCTACTGGTCCTTGGGCTGGGTGGTTGGTAGAGGAGATGTTGACACTATGAGCTAAGGGTTGGCTTTTGTAAATTACCT
GAATCTGAAAGGAATGCCTA

Celera SNPID:hCV11474611

公開SNPID:rs3814843

SNP染色体部位:89942766

ゲノム配列中のSNP:配列番号333

SNP部位ゲノム: 19640

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE 20

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,110|G,4)

SNP型: UTR3

遺伝子番号: 75

遺伝子シンボル:CLIC5 - 53405

遺伝子名: 塩化細胞内チャネル5

染色体: 6

OMIM番号: 607293

OMIM情報:

30

ゲノム配列 (配列番号334):

SNP情報

コンテキスト (配列番号971):

TAGATCTGAAATGAATGAAGGGACAGAGGATGCTGCACCACCTTGCAGAGGAATCAACGAGCTCTTAAAAGGCAGCAACT
AGCAACTGCTATCAATGACA

K

GTCTCTAACAATTATTTACTGGAGAGTTTTATAAGCAAACCACAAGTCCATTGGACAGAAGATAAAGCTTACACACTCAG
TTAACTCCTTCACTCCTAAA

40

Celera SNPID:hCV1209800

公開SNPID:rs35067690

SNP染色体部位:46156079

ゲノム配列中のSNP:配列番号334

SNP部位ゲノム:191908

SNP供給源: dbSNP;Celera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,114|T,6)

SNP型: イントロン

遺伝子番号: 76

50

遺伝子シンボル:CSNK2B - 1460

遺伝子名: カゼインキナーゼ2, β ポリペプチド

染色体: 6

OMIM番号: 115441

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号335):

SNP情報

10

コンテキスト (配列番号972):

TGCTGTCAGTACGATTATTGCAACTCCTGGTCAAGCCCCCAACTCCAGAGCTCTCTGCCGGAGCCCCATGACAGGCCCTT
GGCCCTGCCTCTGTCTGACT

M

CCAGATTCAAGTGGTTCTACCAGGCCCTGAACCTCTCCCTGCCCCTCCCCAATTTCCATGCTGGGACGGAGCCTGATGGCC
TGGACCCCATGGTCACACTG

CeleraSNPID:hCV25952089

公開SNPID:rs11758242

SNP染色体部位:31747824

ゲノム配列中のSNP:配列番号335

20

SNP部位ゲノム: 16188

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,1|C,17) アフリカ系アメリカ人 (A,1|C,3) 全体 (A,2|C,20)

SNP型: ミスセンス変異;UTR3

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,1|C,19) アフリカ系アメリカ人 (A,1|C,3) 全体 (A,2|C,22)

SNP型: ミスセンス変異;UTR3

SNP供給源: dbSNP;HapMap

30

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,119|A,1)

SNP型: ミスセンス変異;UTR3

遺伝子番号: 77

遺伝子シンボル:CTDP1 - 9150

遺伝子名: CTD(カルボキシ末端ドメイン, RNA ポリメラーゼ II, ポリペプチド A) ホスファターゼ, サブユニット1

染色体: 18

OMIM番号: 604927

OMIM情報: 先天白内障, 顔の異形症および神経障害,604168 (3)

40

ゲノム配列 (配列番号336):

SNP情報

コンテキスト (配列番号973):

GTTTTTATGGGATTGTGAGAACTGAAAACTGTGACTGCTGGAGCCATTTTCCCACAATCCCCATTTTTTAAAAATCCC
ATAAAGGCTCTCTCGTGAGC

R

CCGCACGTTTTCCCTTGTAGTCACGAGGGTAGGGGCTGGAGAAAGCAGCAGAGATAGTCAAAAAACCCACAGCTACAAAAA

50

ATGCACTCCTAAGAGCAAGT
Celera SNPID:hCV8147903
公開SNPID:rs680014
SNP染色体部位:75538981
ゲノム配列中のSNP:配列番号336
SNP部位ゲノム: 57238
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,33|G,87)
SNP型: UTR3;イントロン

10

コンテキスト (配列番号974):
TGAGCCGGGCATCAGTGGCGGCGTGTGGGGAAGCGTGGTGCTCTGAGGAGGGCGGCTGCAGGAGGAGGGTGGCTGCAG
AGCACGGACGTGTGGTTGTC
R
TCGTCGTTACTGAAACAACCCCTCATCACACGGATGACTTATGGGACTGCGGCCTTCCTGAAGCAGGGACGGTTGCCCTT
GGTTCTCCACAGACAAGTCT
CeleraSNPID:hCV806008
公開SNPID:rs655609
SNP染色体部位:75557160
ゲノム配列中のSNP:配列番号336
SNP部位ゲノム: 75417
関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)
SNP供給源: Applera
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,7|G,25) アフリカ系アメリカ人 (A,5|G,27)
全体 (A,12|G,52)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,29|G,91)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

20

30

コンテキスト (配列番号975):
TGAGCACTTTACTGTAAATTGAAGACTTTGCAAACTTAGGAAGATAACACAGTAGGCTTAAAGTTCAGAAGATAAAATTTA
TAGATCAAGAAACCCAGAGC
R
GAGGTGATCCCAAGAAACCTCTGCCTGATTTGTTGATTTTCACAGTGGTGCTTCCTGAAGTGTAGAAGGGATGTTTGCAG
ATAGCTTGTTTACTATCT
Celera SNPID:hCV805999
公開SNPID:rs649763
SNP染色体部位:75570391
ゲノム配列中のSNP:配列番号336
SNP部位ゲノム: 88648
関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,33|G,87)
SNP型: イントロン

40

コンテキスト (配列番号976):
GACAGATACCTTCTTAAATCAGTTCACAGGGACTTTGGGCCGGGCTGCTTGTGTGTGCTCTTGCTGGGTGCTGTCACTGC
ACACAGCATGATTGTCCCCT
R

50

CCTACACATGGGTACCCCTTAGGGTTTAGCGTTTGCTTCTGTCTCCCTGGGTGATAGCGTGAATGCCAGGCTACGGTGCCC
TCTGGGAGGCAGCACCAGCA

Celera SNP ID:hCV806002

公開SNPID:rs681631

SNP染色体部位:75566288

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

SNP部位ゲノム: 84545

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,33|A,87)

SNP型: インترون

10

コンテキスト (配列番号977):

GCGTGGAGGCTGGAATGAGAGCGTTCAGGGCTTTTCACCCCTGTTTTCTGTGTCAGCATCTGCAAAGACGAAGTGTAGAAAT
GTCTCGTATTAAGAAAAGAC

R

TTGCTCTCTGCTCCCTGTCTGCACGCGGGTTTCCCAGCCTTTGCACACACAGACATTCTGAGCCAGATGGCCTGGCTGGG
AGCATCCTGCATGCTGTGGG

Celera SNPID:hCV806012

公開SNPID:rs671424

SNP染色体部位:75551625

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

SNP部位ゲノム: 69882

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,56|G,64)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号978):

GCCTGGGTCCCTTGACCCCTCGGCACGGGCACTCACTCCTGCCCCCTGCGTGCTGGTGGGTGGGGCTGGGAGGTTCAGGGCC
TTGCCTCCCAGAAAATGCCT

K

CACGGCTTCCTCAGTGGGCACTGGCCGTACCTGGGAGGATTGTGGAGGCAGATCCCAATGCTGGTGTATTCCCTGGACAG
AAAACCCAGGATGGAAGAT

Celera SNPID:hCV806021

公開SNPID:rs618342

SNP染色体部位:75542343

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

SNP部位ゲノム: 60600

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.51)

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,56|G,64)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;イントロン

30

40

コンテキスト (配列番号979):

AATTAACAAACACACCTGGTGAAAAATTCTAAGACAAAACGGGATCCTTCTAACTCAGAGTCGCTAGAGTTACCACCACAAT
CAAATGCACCCTAGAAGCTT

Y

TGGCGGTGTGTGCGCGTGGGCTCAGGGCTCGTGACCCCTCTGTTCCGGCCCACGCTTCTGACCGGTGATTAGAAAGCGGCA
CGTTCTATCCTCGGCCCTGT

50

Celera SNPID:hCV1731571

公開SNPID:rs580675

SNP染色体部位:75511020

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

SNP部位ゲノム: 29277

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,33|C,87)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

10

コンテキスト (配列番号980):

ACCCAGGTGGCGTGGCCAGTGCTGTTTATTGCAGCCATTCTGATAGGTGTGTCCTGAGCTGGTTGTGGCTGTAACCTGCA
TTTCCGTGGTGAATAATTAC

S

CATCACTCCTGTGTTTGTTCATCTGCTAGTCCTTGGTTGGATGTGTGGCTTACAAATCCTTTCTCCCAGTCAGCAACT
TGAGTTTTCATCCTCTAGAG

Celera SNPID:hCV2744994

公開SNPID:rs2510276

SNP染色体部位:75585538

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

SNP部位ゲノム:103795

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,33|C,87)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号981):

GAATATTTATTCTATTATGCCACAAATTAAGCAGAACTCTGCAAAGTGATCTCTAAAAATAAGTCTGAAAAATAATCATC
TAATTCCAGTAGAGGCCTCT

Y

ACACTTTTTTAAATGTTAACTCCAGGCCGGGTGTGGTGGCTCACGCCTGTTATCCCAGCACTTTGGGAGGCCAAGATGCGT
GGATCACTTTGAACCCAGGAG

Celera SNPID:hCV2745000

公開SNPID:rs2680752

SNP染色体部位:75534705

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

SNP部位ゲノム: 52962

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,29|C,81)

SNP型: イントロン

30

コンテキスト (配列番号982):

GTTTCATCCATGTTGTACCATGTATCCGAACCTTCATTTTTTTATGGCCAAATAATATTCCATTTTCATGGACATACCAATTTT
GTTTATCCATTAATCATTTG

S

TGAACGTTTAGGTCATTTCCACCTTTTAGCTATTGCGAAAAGTGCCGCTATGAATATTTAGGTACAAGTTTTTCATATGGA
CATATATTTTCAATTCTCCT

Celera SNPID:hCV2745001

公開SNPID:rs1788659

40

50

SNP染色体部位:75530689

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

SNP部位ゲノム: 48946

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,33|C,87)

SNP型: TFBSSYNONYMOUS;イントロン

コンテキスト (配列番号983):

CTTAGCCCATGGTTGGGTGAGGTCCCCGTGTGGTTGATCTGTCCCTGAGTCCCCGAGGTCCCCTTGCGGTTGATCTGTCC 10
CTGAGCCCGTGGTTGGGTGA

R

GTCCCCGTGCGGTTGATCTGTCCCTGAGTCCCTGAGGTCCCCCGTGTGGTTGATCTGTCCCTGAGCCTGTGGTTGGGTGA
GGTCCCCCGTGGGTTGATC

Celera SNPID:hCV3068685

公開SNPID:rs3859321

SNP染色体部位:75602168

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

SNP部位ゲノム:120425

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8) 20

SNP供給源: dbSNP; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,33|A,85)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号984):

TTTTTCTTCTTTTGCCTGTCAGTATGTGGTGGTCACATTGACTGATTTTGGACATGAAAAACAACCTTGACCCCCAGAAA
CAATTCCCGTTGGTTGTGGT

R

TATAGTAACCTTGATGCGCTTCTGTGAAGTGTCTTTATGTTGACGTTGAGGGGCCTGTGGGGCTGCACTTGTACGTTGT 30
GTGCCGTCTGCCCCCAGGTT

Celera SNPID:hCV3068718

公開SNPID: rs673590

SNP染色体部位:75586155

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

SNP部位ゲノム:104412

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,33|A,87)

SNP型: イントロン

40

コンテキスト (配列番号985):

CGGTTAATGGGGAGATGGAGAGGTACGGCTTGATGTCCTTTTCGAGCCTTTGCAGGATCCAGCACTGTCCCTGCGTGGGG
ATGCTGAGGCCTGGAGTGCA

Y

GGCCCTCCCAAGTCAGGAGCAGGGGTGGCCAGGGCGTGGCCTTCGCACAGTGGGTGGCAGCTCCCGAACCTGGGTGGACA
GGTGAGAAGGCCCCGCCAGG

Celera SNPID:hCV3068726

公開SNPID:rs685665

SNP染色体部位:75579994

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

50

SNP部位ゲノム: 98251

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,33|C,87)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号986):

TCCCAGTTTTCCTTAAACACATCCCTGGGTATTGGGCCATAGTGTCTGTAGAGAGAGTGAATGTGGGGGCGGTGGCTCT
GCGGGGAATAACCGTTCCCC

R

10

TGCGCAGTGGTCAGGCTGGGCGCTGGCTGGGGCCCCAGAGAGCAGCGTGGTTTAACTTGTCTCAGTCAGGCATGCAGCTGAC
GTCCACCCTACGAAAAGTTAA

Celera SNPID:hCV3068731

公開SNPID:rs522723

SNP染色体部位:75574510

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

SNP部位ゲノム: 92767

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,32|G,88)

20

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号987):

CCTGTTTTACTTATGCAAGTGCCTTCCATAATTTTCATATCCATCTGGTTTAGATAGGCACTTCAGTAAGATATTACAAA
TTTTTCATGTTAGTAGAATT

R

TAAACACTTATCAACATGGTTTGTGTTTGAGAAATAAGTTCACCATAAGAGAAAAAGAAGCCCCACACGAGCCACGTCTTA
CCTCAAAAGGGATGAAGTGT

Celera SNPID:hCV3068735

公開SNPID:rs517479

30

SNP染色体部位:75571110

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

SNP部位ゲノム: 89367

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,33|G,87)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号988):

AGCCTCTTGGGAGAGTAATAATTATGTTGTATTTCATTCCCGCACCTTATATTCCTAGCAAAATTCCAAGTAATGTTAAAC
TCAGTAAATGTTAAATGATC

R

40

AATACCCTTAAACACGTTATGTGGGTGCCATGGAATACCTATCTCTTGAGGTATGTGCAGATTTATGGCTTCAGCCACTT
GTATGATGAGTAGCTGAAAC

Celera SNPID:hCV3068736

公開SNPID:rs485400

SNP染色体部位:75569936

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

SNP部位ゲノム: 88193

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

50

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 33 | A, 87)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号989):

CACAAGCCCCAGTGAGGAGGAGCATGTGGAAGGCTCGGATCTGTTTAAATGCTTGGCTGGAGGGGTTTGGGCTAAAAGCA
GAGGGTCCCAGGTTTTAGCC

R

GGCTACACCCTTGCCACCCGTCACACCAGCAGGCAGGGTATGGGTCACCACAGTCTGATTCCACGTTTCATGAGGCCTCGT
GTGGTGAGAGATGAAGCAGG

10

Celera SNPID: hCV3068738

公開SNPID: rs503615

SNP染色体部位: 75568179

ゲノム配列中のSNP: 配列番号336

SNP部位ゲノム: 86436

関連した照会SNP: hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 33 | A, 87)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号990):

TGCCTGCTATGATCTGAGGGTTTTACAGCCCCCAAGTCCATGTGTTAAAACCCAGTCCCAGGGCGAGGGTGTTAGGAGGG
GCGTGGGAGGTGGTGAGGTC

M

TGTGGACTCCATCCTCGTGAATGGAATCAGGGCCCTTACCCAGGTGGGCCCTGGGAGCTGCGGGAAATGCAGCAAGCCGG
CGCCCACTGACCTGCAGCCA

Celera SNPID: hCV3068739

公開SNPID: rs603957

SNP染色体部位: 75567082

ゲノム配列中のSNP: 配列番号336

30

SNP部位ゲノム: 85339

関連した照会SNP: hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 33 | A, 87)

SNP型: 転写因子結合部位; インترون

コンテキスト (配列番号991):

ATGCCGGAACCTCGTAGTCTCGGGATGCTGGGTCTCAGCGCGTGATGGGGTAATGGCACGCAGGCCTGCGTTGAACGCTGG
GACTCGTAGTCCCCGCCATGC

Y

CTGTCCGCGGTGCACGCCGGGATACGTAGTTCCGAGCGGCCAAGACCGTCACTGGGACTGGGCGACAGCGGCCCGCGTT
GCATGCCGCTGCTCCACGGT

40

Celera SNPID: hCV3068757

公開SNPID: rs3826573

SNP染色体部位: 75540520

ゲノム配列中のSNP: 配列番号336

SNP部位ゲノム: 58777

関連した照会SNP: hCV8147903 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 55 | C, 61)

50

SNP型: ミスセンス変異

コンテキスト (配列番号992):

GGCCGACAGTTTCCAAAATGTTAGTATTCAGCCTAACATGAGAAAAAGTCACCATATAAAAAGTGAGGGGGGAAAAAGCAAAT
ACAGGATAATCTCAATTGTA

Y

ATAAAATTTATATACGTAAGGACAAAAGATACATAGTAAAAAAAAAATTCTGGCAGGTATTAAGGCTGAAAAAATTAAAC
AGTCCAGAGCGGTCTGGCTC

Celera SNPID:hCV3068760

公開SNPID:rs585571

10

SNP染色体部位:75539676

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

SNP部位ゲノム: 57933

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,37|C,83)

SNP型: UTR3;イントロン

コンテキスト (配列番号993):

AGCCGAAAAACGGCAGTTTTTTAAAAAGCTATCGTGTGCAATAGCAACAGAAAAATAAGTAACCAGGAATAAATACAAAAC
AAAAATGAGCAAGTGCTATA

20

Y

GGAGAAAAATCATAAACCTTATTGGAGGACTTTGAAATGGACCTAAGCAAGTGAAATGGTAGACCAAGTTGACAGATGGG
AAAAATTCAAATCACAAAAC

Celera SNPID:hCV8155000

公開SNPID:rs605183

SNP染色体部位:75515931

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

SNP部位ゲノム: 34188

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

30

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,33|T,87)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号994):

TAAACTACCCACAGCAATGCAAGAAAAAGAAAAAGCTACAAAACCTTGAAGGGAAGCATAAAAACAATCATCATTCATA
AATGATATGTGTTTTTACCA

Y

GGAAACTGCAAATAATCTACCGATATACTATTAGAAAATAAAAGATCTTAGTAAGGTGAGTGCGTGGCGCCAGTTCATGAA
AATCCACTGCAGTTCTGTAA

40

Celera SNPID:hCV8155010

公開SNPID:rs570029

SNP染色体部位:75515717

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

SNP部位ゲノム: 33974

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,33|C,87)

SNP型: TFBSSYNONYMOUS;イントロン

50

コンテキスト (配列番号995):

AAAGATAAAGAAATTTTCCTATACATTTGGAAATTTTAAGATGTACTTTGAACTAACTCCTTCATCAAAGAAAAAGATTGC
GATAGAAATAAAGCCATACT

Y

GAATGATTGACTATTTTGAAGCTTGTGAGAGGAAGCAAAAGTGAGATCTAGTAGGGCATTATATAGCTCTGAGATTTGATT
CAAATGAACACAGGCTTAAA

Celera SNPID:hCV8155011

公開SNPID:rs589394

SNP染色体部位:75514717

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

10

SNP部位ゲノム: 32974

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,33|T,87)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号996):

GTCCCTTACAGGTGGAGGATCCCTCCTCCCCCAAATCCAAAGCTTTTGTAGTGCCACATGGTGCTTAAAGGAAATACTCA
TTAGGGTATTTTGGATTTTT

Y

GGATTGGGGATGTTTCAGCTGGTAAGTTTAACGCAAATACTCCAAACTCAGAAAAAAATTCAATATCCAAAACGTCCCTGG
TCCCACGCACTTCAGGTAAG

20

Celera SNPID:hCV8831345

公開SNPID:rs529195

SNP染色体部位:75575216

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

SNP部位ゲノム: 93473

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,33|C,87)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号997):

CCCCATTTCCACCCGGAAGTCCGTCCTTGCTGATGTAACACCATGTCAGGTGTGGCTTGTTTTCCCGAGGAGCCTGGTGG
CCACAGCCTCAGCTTCAGCC

R

CTTCCTGGTTCTCGGTGGCCAGTCCCCACAGACTGTGAGACCTATGCTTGCTAATGTTAACTAAGAAGAGAATCTGAAAG
TATTTACTTCAGAAACCTCC

Celera SNPID:hCV8831346

公開SNPID:rs1239783

SNP染色体部位:75572959

40

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

SNP部位ゲノム: 91216

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,33|G,87)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号998):

CTCGCTCTAGACCACAGTGGCAGTGTGAAGCTTTCCAGCCACGGCTCTGTGGATGTGTGCAGTGTGGGAATCAGGCTG
GGCTGCCCTTGTTCCTTCTT

50

Y

ACATTTCCTCAGACGTTGTGCTTTACAGCCACAGTTTCAGTAACCGCTGCCAGAGCCCCACCTGTGCGTGTTCTCCAGGAT
GGCTGCGTCTGGGCTCTGGG

Celera SNPID:hCV8831352

公開SNPID:rs500795

SNP染色体部位:75549029

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

SNP部位ゲノム: 67286

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,56|C,64)

SNP型: インترون

10

コンテキスト (配列番号999):

CTTTCTCCGCGTCACATCAGCAGGGCCCTCCACTCACGGGGACTTTCCACATTTTGTCTTTTTCTCTGCCTCATGTAT
CGAAATAAAAGCAACCGCAA

R

CACATGCCTCTTCTGGAATGCGTGCTCTGTCTCAAAAACCCAGCCCCAAAAGGAAGAAGAGGAGGAAGAGGAGGAGGAGGGG
GAGGAAGAAACTGGTTTTC

Celera SNPID:hCV11785233

公開SNPID:rs2460397

SNP染色体部位:75511743

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

SNP部位ゲノム: 30000

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,33|G,87)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号1000):

GCTGCGCCCCAGGTGAGGTGGAGGAAGGCCCTGCTCATGTTGCCCTCACCCTACCTGCTGAGGGAGCGAGTTTCTGGGA
GTGATATCTTGAGCCTCTTC

Y

GCTTGATCTCCTGGGAGGGCTCATCCGTTTCAGGTCCACAGGACATTTTAAAGAGCTCCCTGTGCGATCGTGAGGTATATT
GAAGTTTAAAGAACTACT

Celera SNPID:hCV11788458

公開SNPID:rs2460386

SNP染色体部位:75518922

ゲノム配列中のSNP:配列番号336

SNP部位ゲノム: 37179

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,33|C,87)

SNP型: インترون

30

40

コンテキスト (配列番号1001):

CTGAGTAGTCTGTCCTTACAGTGTGAACAGGGGTTTCATGGGAATTCTTCACCATCCAGTAGTCTGTAAATGTTGCCCAT
GCTGAGTAGTGTGTCCTTAC

R

GTGTGAACAGGGGTTTCATGGGAATTCTTCACCATCCAGTGGTCTGTAAATGTTGCCCATGCTTTAGTTTTGTTACCTGG

50

TTGCTCTGTTTTATGGGAT
Celera SNPID:hCV11788468
公開SNPID:rs553352
SNP染色体部位:75538793
ゲノム配列中のSNP:配列番号336
SNP部位ゲノム: 57050
関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,33|G,87)
SNP型: UTR3;イントロン

10

コンテキスト (配列番号1002):
GTGGAGCAGAGCCTGCACTAGAAATAAGACAGTCAGAACCTTTCAACCGCAGTACAGAAAATTACGTGACTCCGACGTGGC
CAGTATGCGAGTGATTTTCT
R
CGAAGGCCTGTGTTTGGTCACGTTGCTGGAAGCCTGCGGAGTGCTGCCTGCGTGCACTGGGCGCAGGTGCCCTTGGCGTC
AGGAGCCGGCCTTGTCTCTG
Celera SNPID:hCV26871521
公開SNPID:rs12605631
SNP染色体部位:75551903
ゲノム配列中のSNP:配列番号336
SNP部位ゲノム: 70160
関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,87|G,33)
SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号1003):
CGGCTGGTAAACAGCACTGTGAGGAAGGGAACTTGATTGGACTGGAAGGCGTTGGTAGCCGGGATCTGTGCTGCCCTGG
AGTGGGGAGATTGCAGGCCC
Y
GAGGGATGCTTCCTGAGCATGTGGCCTCTGTGCCTGTTTGGCCGCGTGGAACCGAGATCAGCCCTCAGCCTAAGGTTGTG
GCCCCTGGAGACCCCATGTA
Celera SNPID:hCV27516223
公開SNPID:rs3786238
SNP染色体部位:75579565
ゲノム配列中のSNP:配列番号336
SNP部位ゲノム: 97822
関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,26|C,94)
SNP型: イントロン

30

40

コンテキスト (配列番号1004):
CCATGGGGCATCCCGCCTGGAAGGTCCCATTGACAGATGCAGCTTGGGTGGCTGTCTCATGTCCGCGGGTCAGGGTGGT
CGGAGCAGCCCGGCTGGGAC
R
GGAGTGTGGGGGCTGTGAGCACCTAGGGGCGGGTGCTGAGTGCTGGGCGGCCTCATGTCTGCAGGGCAGGGTGGTGGAG
CAGCCCGGCTGGGATGGGAG
Celera SNPID:hCV27877725

50

公開SNPID:rs4799077
SNP染色体部位:75555138
ゲノム配列中のSNP:配列番号336
SNP部位ゲノム: 73395
関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,30|A,90)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1005): 10
TGCAGTTGGTGGGCCCTACCTGCATCTCATTTCTCACGCCCTCCACCATTCTGTGTGTGACACCAGCAGCTTCCAAAC
TCAGCAGCCCCCTGGTGATGG
M
CACTTGGTTGTCTCCATGCTGATCCATGTCATCTTACATGTGTGCAGGCGTGTGAGGTGTGTGCAGGTGTGGGGGGGGAT
CTGTACATCTGCGCAGGCGT
CeleraSNPID:hCV29779584
公開SNPID:rs4799081
SNP染色体部位:75597665
ゲノム配列中のSNP:配列番号336
SNP部位ゲノム:115922 20
関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,31|A,89)
SNP型: インترون

遺伝子番号: 78
遺伝子シンボル:CTNNAL1 - 8727
遺伝子名: カテニン(カドヘリン結合タンパク質), α -様1
染色体: 9
OMIM番号: 30
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号337):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1006):
CGTCCCCAGCAAAGCTTCCCGTCTCTCGATAGGTGACTCGTCCTAAATCAGCTCTGAATTCCCGCAAAGACTTCTGGAA
GCTGTGCTGGGGTTGAAACT
N 40
GTAGACCAAAAACCAGAAATCAAGTCTGTTGGGAGGGGCCTTTCCCCTGGGACGGGAATTCCAGTGGAATGTCTTCCTGGG
GCTTCTCCGGAAGGTCCAAT
Celera SNPID:hCV8779898
公開SNPID:rs1333344
SNP染色体部位:110816045
ゲノム配列中のSNP:配列番号337
SNP部位ゲノム: 81373
関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):no_pop (A,-|G,-) 50

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1007):

CTGTTCTATACATGACCTATCTACCAACTAGAAATATAAGCCCCTCAAAAAACAGCAACAAATAAGCACACAATAAATCCT
TGCTTAAAAATGCTTAAAAATA

Y

CCTTGTGGATGAGATGGTGAACATGAGTTGGGTAATAATACAGCATTCTCAGAAAAATGAGACTTGTGGACATATGAGTT
TTCTGGAGAACTGCTGTTTT

Celera SNPID:hDV70997039

公開SNPID:rs17729523

10

SNP染色体部位:110813138

ゲノム配列中のSNP:配列番号337

SNP部位ゲノム: 78466

関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種(T,80|C,38)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1008):

GTAGAAAAGGTTTCAGCTAAGAACTACAGTCCACTCTCAGCCCTGTCATGTACTATAGGACAAGTCTTCATTACACAACAAA
TGGATAGCAACACCAATCTC

20

R

TAACACTGGGAAAACTGCATACAATATTTAGAAGGAACACTAATACAGCAGAATCTGCACACAACGGAGTCAAAGATCTG
AGGCCAAATCCTACTACTACT

Celera SNPID:hDV74776655

公開SNPID:rs1044905

SNP染色体部位:110821316

ゲノム配列中のSNP:配列番号337

SNP部位ゲノム: 86644

関連した照会SNP:hCV27473671 (検出力=.51)

30

SNP供給源: CDX;dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,82|A,38)

SNP型: UTR3

遺伝子番号: 79

遺伝子シンボル:DCUN1D3 - 123879

遺伝子名: DCN1,cullin neddylation 1における欠損,ドメイン含有 3 (S. cerevisiae)

染色体: 16

OMIM番号:

OMIM情報:

40

ゲノム配列 (配列番号338):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1009):

TGGAACGGTGGTAGAAACAAGTACCAATTCTGAACCAACTGTTGAAGCCTTAGATTTGGTATTAAATGCAAGATGTTTCAT
TTTTTCCTTGCTTTTGCATA

Y

AGATAGGTGAATTCAAGGTAGGAGACTGCAACTGCCCCACAGAAGTAGAGGACTTAGTATTAAAAAGAGGTAAGGAACTT

50

TTGACATTGTGAAGACTTGC

Celera SNPID:hCV2192261

公開SNPID:rs3213646

SNP染色体部位:20717568

ゲノム配列中のSNP:配列番号338

SNP部位ゲノム: 49329

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,20|T,20) アフリカ系アメリカ人 (C,8|T,28)

全体 (C,28|T,48)

SNP型: ミスセンス変異;ESS;イントロン

10

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,2|T,2) アフリカ系アメリカ人 (C,6|T,20) 全体 (C,8|T,22)

SNP型: ミスセンス変異;ESS;イントロン

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,46|C,74)

SNP型: ミスセンス変異;ESS;イントロン

遺伝子番号: 80

遺伝子シンボル:DHX16 - 8449

20

遺伝子名:DEAH (Asp-Glu-Ala-His) ボックス ポリペプチド 16

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号339):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1010):

30

TCTGTATTCCTTGGATGTGGAATTCATCAATGAGATCCTCAACATACGTACCAAGTGAGAATTGGGGGCACAGGTAGGGCA
CTGGGGAGGAAAAGCACCCA

R

AGGTATATACATGACCCTTTTCACTTCCCAGAGAAGTTCCTAGACTGCTTCTCACAGCTGTTCCCCATTCTTAGAAGCC
AGTTTGGTTTCTAATTCTG

Celera SNPID:hCV25966128

公開SNPID:rs9262135

SNP染色体部位:30726885

ゲノム配列中のSNP:配列番号339

SNP部位ゲノム: 7999

40

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,36|G,4) アフリカ系アメリカ人 (A,36|G,0)

全体 (A,72|G,4)

SNP型: イントロン

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,101|G,19)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1011):

50

TTCCCAGACCCCTTTTGACATGTCAGTGCCGAGTTCTGGTTCATCCCCCATCATTTTCCTCTCCCCCAGCCACCAGAGC
CTCCCCTCACATACCCTTTT

Y

TTTTCCCAAAGAAGGAGAAGCAGACGAGTTGAAGAGAACTCCATTTTATTATGGAAAAGTTAAAAAACAAACAAAAA
CAGGCAATTGATAAAGGCGG

Celera SNPID:hCV30442461

公開SNPID:rs9262141

SNP染色体部位:30752116

ゲノム配列中のSNP:配列番号339

SNP部位ゲノム: 33230

10

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,99|C,17)

SNP型: インترون

遺伝子番号: 81

遺伝子シンボル:EXOD1 - 112479

遺伝子名: エキソヌクレアーゼドメイン含有1

染色体: 16

OMIM番号:

OMIM情報:

20

ゲノム配列 (配列番号340):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1012):

TGGAACGGTGGTAGAAAACAAGTACCAATTCTGAACCAACTGTTGAAGCCTTAGATTTGGTATTAAATGCAAGATGTTTCAT
TTTTTCCTTGCTTTTGCATA

Y

AGATAGGTGAATTCAAGGTAGGAGACTGCAACTGCCCCACAGAAGTAGAGGACTTAGTATTAAAAAGAGGTAAGGAACTT
TTGACATTGTGAAGACTTGC

30

Celera SNPID:hCV2192261

公開SNPID:rs3213646

SNP染色体部位:20717568

ゲノム配列中のSNP:配列番号340

SNP部位ゲノム: 11021

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,20|T,20) アフリカ系アメリカ人 (C,8|T,28)

全体(C,28|T,48)

SNP型: ミスセンス変異;ESS;イントロン

40

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,2|T,2) アフリカ系アメリカ人 (C,6|T,20) 全体 (C,8|T,22)

SNP型: ミスセンス変異;ESS;イントロン

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,46|C,74)

SNP型: ミスセンス変異;ESS;イントロン

遺伝子番号: 82

遺伝子シンボル:FCRLB - 127943

50

遺伝子名: Fc レセプター-様B
染色体: 1
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号341):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1013):

10

GGGCCACCCGCTGCGCTCCGCCGACGCCCTTGAACAATCGGCTGGAGCCCTGAAACCCGACGTGGACCTTCTGCTCCG
AGAAATGCAGCTGCTCAAAG

R

CCTTCTGAGCCGGGTGGTCTGGAATTAAAGGAGCCACAGGCCCTCCGGGAGCTCAGGGGAACGCCCCGAGACCCCCACCT
CTCACTTTGCTGTGAGCCCG

Celera SNPID:hCV25951678

公開SNPID:rs34868416

SNP染色体部位:159963943

ゲノム配列中のSNP:配列番号341

SNP部位ゲノム: 14862

20

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,4|G,32) アフリカ系アメリカ人 (A,0|G,36)

全体(A,4|G,68)

SNP型: ミスセンス変異;UTR3

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,5|G,29) アフリカ系アメリカ人 (A,1|G,35)

全体(A,6|G,64)

SNP型: ミスセンス変異;UTR3

SNP供給源: dbSNP;Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,18|G,102)

30

SNP型: ミスセンス変異;UTR3

遺伝子番号: 83

遺伝子シンボル:FKBP1A - 2280

遺伝子名:FK506結合タンパク質1A, 12kDa

染色体: 20

OMIM番号: 186945

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号342):

40

SNP情報

コンテキスト (配列番号1014):

CCGGCAGTCCCTCCCTGGTGC GGCCACCAGCCTACCTTCAGCCCGATAACATTCTGCCCGTCCACCTCACACACGTAGTG
GTTGGTGAGGAGCCCGTTGC

R

GGCCGCAGAACTCCCTTTGACCAGAGAGACAATCTTCCCCTTCTTGATCACGAAGCCGACGTGGCCCATGCTGTCCTTGT
GCATGGTGACAGTCCGCTGG

Celera SNPID:hCV1619596

50

公開SNPID:rs1048621
SNP染色体部位:1241046
ゲノム配列中のSNP:配列番号342
SNP部位ゲノム: 46576
SNP供給源: CDX;dbSNP
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,86|A,32)
SNP型: ミスセンス変異;ESE

遺伝子番号: 84
遺伝子シンボル:FLOT1 - 10211
遺伝子名:flotillin 1
染色体: 6
OMIM番号: 606998
OMIM情報:

10

ゲノム配列 (配列番号343):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1015):
GGTACTATGCTCAGTACCTGGGTGACAGGATCATTCATACCCCAAACCTCAGCATCATGCAGTATACCTAGGTAACAAAC
CTGCACATATACCCCAGAAT
Y

20

TAAAATAAAAGTTGGGGAGGGAGGGAAGGATAGAAAGATTAAAAAAGTAATACACAATGGTGGGGCATGGTGGCTCTTGC
CTGTAATCCTAGCATTTTGG

Celera SNPID:hCV2437158

公開SNPID:rs2284174

SNP染色体部位:30821559

ゲノム配列中のSNP:配列番号343

SNP部位ゲノム: 28069

30

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,98|C,22)

SNP型: TFBSSYNONYMOUS;イントロン

コンテキスト (配列番号1016):

TGCCCCGGCCGGGATGTATGCTCTTGATCCACTGTCTCTCACAGACTAGTGTGGGCCTTGGGCCCCCCTCATTTTGACAT
CCTTCCAGATGGTTCCCTGC

Y

CCTAGGCCAACCTCCACAGTCATGTGGGCCATGATGGCCCTCTGGTGGCCCTCTAACGTCTCCAGGGCAATGTGGGCAAT
CTCAGCCTCCGTCTTCCCCA

40

Celera SNPID:hCV8692796

公開SNPID:rs1059612

SNP染色体部位:30816934

ゲノム配列中のSNP:配列番号343

SNP部位ゲノム: 23444

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,101|T,19)

SNP型: UTR3;イントロン

50

コンテキスト (配列番号1017):

AACTGCCTCTTAACCTACCCCGCACAGACGCGGCTTCTGCCTCCGCCTGCATAATTAGTTGGGACCTGTGGACAGAAGGGA
AGTGGAGGGTGGAGCCCAGC

R

GCCCTTACTCCCAGGAGAAAAGGCCAGTGCTGCAGAGGCAGACGCTCCTGAAACCTGAAATCCATAGGAGTCCAGGTGGT
GAAGGCTTCAGCACTCCATC

Celera SNPID:hCV8692806

公開SNPID:rs1064627

SNP染色体部位:30806520

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号343

SNP部位ゲノム: 13030

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源:dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,97|G,23)

SNP型:MICRORNA;UTR3;イントロン

コンテキスト (配列番号1018):

GGGAAAAGAGACCAGCCTTGGTCCCTAAGCCTCCAGAAACGTCTTCTTAATCCCCACCTTTTCTTACTCCCCAAAAAAGAA
TGAACACCCCTGACTCTGGA

20

R

TGGTGTATACTGCCACATCAGTGTTTGAGTCAGTCCCCAGAGGAGAGGGGAACCCCTCCTCCATCTTTTTTGCAACATCTC
ATTTCTTCCTTTTGCTGTTG

Celera SNPID:hCV26546104

公開SNPID:rs8233

SNP染色体部位:30800944

ゲノム配列中のSNP:配列番号343

SNP部位ゲノム: 7454

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

30

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,97|A,23)

SNP型:MICRORNA;UTR3;イントロン

コンテキスト (配列番号1019):

GATTCGCAACAAAACAGTGGTTCCAGAGCCTGTTTGCTGACTTCTACCATGATCTACAGGTGAATTAACCTGGGGCGCTGA
GAAAAGCAGTGATATGCCCT

R

GAATTAATTAACCTGTCAATAGGCTGCAACTAGTTCCTATACTAGTGGGGTGACCACAAGCACAGGTTGCAGAGACAGTC
GACCTGGATTTCACTCCAGC

Celera SNPID:hCV27452369

40

公開SNPID:rs3094127

SNP染色体部位:30805426

ゲノム配列中のSNP:配列番号343

SNP部位ゲノム: 11936

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,97|G,23)

SNP型: 転写因子結合部位;UTR3;イントロン

コンテキスト (配列番号1020):

50

GAGCCAGTGCACCAGGCCCCACCAATGAGTCTTAACTGGGGAAGGCATAGGCTTAGATGCAGGATCCAGGGATGGAAAATG
GAAGCTGAGAAGAATGACAA

R

TCACGTGTAACCTGGTTTCCAGACCAGCATCCACATCCTCTGGGAACTTGCAGAAATAAATGCAAGTTTTTCATCCCACCC
AGATGTACTGAACCATAAAT

Celera SNPID:hCV27452726

公開SNPID:rs3095329

SNP染色体部位:30801795

ゲノム配列中のSNP:配列番号343

SNP部位ゲノム: 8305

10

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,95|G,23)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1021):

GTACTGGTAAGGACACTGACTGCTTTATAGACCCTCACATCATTGTTTCTGGTACCCAAACTGCTCTGAGCACCAGTCAG
TCTTTACTGTAGTCTCTGAC

R

GCTCACTACAGCCTTGATGTCCTGGGCTCAAACAATCCATCTCATTCTCCCAAGCAGCTGGGACTGTAGGCATAAGCCAG
GTGAGCCAGTGCACCAGGCC

20

Celera SNPID:hCV27452739

公開SNP ID:rs3095330

SNP染色体部位:30801612

ゲノム配列中のSNP:配列番号343

SNP部位ゲノム: 8122

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,89|G,21)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号1022):

ATGAATGCTGAATTAGTTAATACCTAATTTGTTCCTAGAAGAAATACAGGCTAGGTTCCCGTGAGCCTCTGGTCAAAACA
TTTTTCATCAACTGATCAACA

W

AGAGCCTTGCTTTATATGTGTTTCTGTTTAAAGACACCTTATGTAAAATATATTGTTGATTTCATTAACACTGAACTCACA
GCTAACAGCAGTATAACTTA

Celera SNPID:hCV27462390

公開SNPID:rs3130660

SNP染色体部位:30814340

40

ゲノム配列中のSNP:配列番号343

SNP部位ゲノム: 20850

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,101|A,19)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン;偽遺伝子

コンテキスト (配列番号1023):

AGATCGGTGCCAAGGTAAGAATTTTACACCTCTTTTATTTCTTTTACAAGGAAAAATCCAGGTAAGTTATGAAAAAATG
GTTGTGGGGCATTTCACCC

50

K

CTATCCTTAATCAAGATTTGCCCTCTCAAGTTTGTGTACATTTATATATATAACAATTGTAGCTAGCATTTGCCTTTGGA
AAGCTGGGAATCATTTTTCT

Celera SNPID:hCV29486333

公開SNPID:rs3132584

SNP染色体部位:30796406

ゲノム配列中のSNP:配列番号343

SNP部位ゲノム: 2916

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,97|T,23)

SNP型: イントロン;偽遺伝子

遺伝子番号: 85

遺伝子シンボル:FSTL4 - 23105

遺伝子名: フォリスタチン-様4

染色体: 5

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号344):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1024):

ACCCCCCAGGGCTGAGCTGGCCCTGCGGGTGGCTCCTTTAAGTTCTTCAGCATGCCACCTTCCCCGTGGACAGCTCCA
GGAACAGCAGGTCCGGCTCC

R

TGTGCAGAGCCGCGTAGATGTTGTATTGATTGCTTTTCAGTGAAGGAGCGCTGGAAGGCCAAGTCTGAGATGCCCCGAGTTT
ATTTGCAGGTCATACAGGGT

Celera SNPID:hCV25637605

公開SNPID:rs3749817

SNP染色体部位:132562945

ゲノム配列中のSNP:配列番号344

SNP部位ゲノム: 12894

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,4|G,36) アフリカ系アメリカ人 (A,2|G,36)

全体 (A,6|G,72)

SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;イントロン

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,98|A,22)

SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号1025):

TCATTCAAACCCAGGACACATGTAAAGTTCCACTCATATGTGGGAGAGGGAAGGCGAGCCTGTTTTTGTGAGTCTCTGATC
TAGGCGGTCTCCAGAGGGCT

M

TGTGGGTTGTACTTCTTCGATGCCCATGTGAGAGTCACCACAGCCTGAGACACATAAGGAGAATGCAGTAGTGCCAGCCT
GTGGCCTTCTGTTCTGGGTT

Celera SNPID:hCV2930693

公開SNPID:rs13183672

10

20

30

40

50

SNP染色体部位:132561416

ゲノム配列中のSNP:配列番号344

SNP部位ゲノム: 11365

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,33|C,3) アフリカ系アメリカ人 (A,29|C,9)

全体 (A,62|C,12)

SNP型:MICRORNA;UTR3;イントロン

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,91|C,25)

SNP型:MICRORNA;UTR3;イントロン

10

遺伝子番号: 86

遺伝子シンボル:GCKR- 2646

遺伝子名: グルコキナーゼ(ヘキソキナーゼ 4) 調節因子

染色体: 2

OMIM番号: 600842

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号345):

20

SNP情報

コンテキスト (配列番号1026):

TCCTGACCTCAGGTGATCCCCAACCTTGGCCTCCCAAAGTGGTGGGATTACAGGAGTGAGCCACTGTGCCCCGGCCTCAA
CAAATGTATTGATCAGCAAA

Y

ATGTGTGTCAGTCATGGTCTAAAAAACTGGGGCCCTGGAGCAGAATAAGTCACCATCTCTGCCCTTTCAAGAAGCCTGTGGT
TTAGTGGAATGAATCCCACT

Celera SNPID:hCV2862873

公開SNPID:rs780094

30

SNP染色体部位:27594741

ゲノム配列中のSNP:配列番号345

SNP部位ゲノム: 31531

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,46|C,74)

SNP型: イントロン

遺伝子番号: 87

遺伝子シンボル:GNMT - 27232

遺伝子名: グリシンN-メチルトランスフェラーゼ

40

染色体: 6

OMIM番号: 606628

OMIM情報: グリシンN-メチルトランスフェラーゼ欠損, 606664 (3)

ゲノム配列 (配列番号346):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1027):

GATCTAGAAAAGCAGATACCCTGTTTCTCTCCTTGAGCCTCCCTGACCCCAGGACAGGGCTGTCCCCATGTAGTGAGGC

50

TGTGTCTCCCACACCACCTG

Y

GGTGCTCTGGCCGGGGCATCCAGCATATCCAACAGCCAAAGACTAATTAATTCCCTTTGGCATTGCTGTGCTGCCAATAA
AACCTCAACGTTATGACTGG

Celera SNPID:hCV11425801

公開SNPID:rs3805953

SNP染色体部位:43044878

ゲノム配列中のSNP:配列番号346

SNP部位ゲノム: 18400

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,0|T,4) アフリカ系アメリカ人 (C,2|T,30) 全体 (C,2|T,34)

SNP型: UTR5;イントロン

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,53|T,67)

SNP型: UTR5;イントロン

10

コンテキスト (配列番号1028):

GGACAGACTCGGGCGCCCGGCCAAAGCCCGGCAGGGGCGTGTCCGCGCGCTCACCTGCTATTGGCCAGGTGGGGCTGTC
GGCTGCCAGCAGTGCTTATG

20

Y

TTTAAGTGCGGAGCGGGTGGCTGCGGAGCCAGGCGGGCGCAGGATGGTGGACAGCGTGTACCGGACCCGCTCCCTGGGG
GTGGCGGCCGAAGGGCTCCC

Celera SNPID:hCV11425842

公開SNPID:rs10948059

SNP染色体部位:43036439

ゲノム配列中のSNP:配列番号346

SNP部位ゲノム: 9961

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,17|T,19) アフリカ系アメリカ人 (C,10|T,16) 全体 (C,27|T,35)

30

SNP型:UTR5;UTR3;イントロン

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,19|T,21) アフリカ系アメリカ人 (C,13|T,23) 全体 (C,32|T,44)

SNP型:UTR5;UTR3;イントロン

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,59|T,61)

SNP型: UTR5;UTR3;イントロン

40

遺伝子番号: 88

遺伝子シンボル:GNPTAB - 79158

遺伝子名: N-アセチルグルコサミン-1-リン酸トランスフェラーゼ, α および β サブユニット

染色体: 12

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号347):

50

SNP情報

コンテキスト (配列番号1029):

CTGAATCCCAAACACCGAGGAAGAGAAGTTTGTATCCATGTGAAAAAGCAAACATGAACTGCTATATTATTCTTTTCATAAA
GGCAGTGAACCCATAAAATC

R

GGGTTTTTCAGATTTATGTGAGACCTGTGTGCCAGACAGACTGAGATGGACTTTACATAGACAGAGCAGGAGTCCGATTAT
TGGAGTCTGTGTGAGGGAAT

Celera SNPID:hCV2411030

公開SNPID:rs741645

SNP染色体部位:100702438

ゲノム配列中のSNP:配列番号347

SNP部位ゲノム: 49030

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,85|G,35)

SNP型: インترون

10

コンテキスト (配列番号1030):

GCAAAGAGGGCTGTACGCTAGGTAATTATTATTGTAGCTTATGGTTTGCTTGGCTTGTGGGAAACATTTTGTAAAAAATC
AAGTATTTTACTGGATTACT

R

AAGACACTAAATAGGTGTTAAAGGTATTTTTATTTTTTTTTGAAAAATCCAATTTCTTTCTCCTCCAAACGAGAACAGGGT
TTATAGAAAAAATATAATGG

Celera SNPID:hCV2637574

公開SNPID:rs730013

SNP染色体部位:100674112

ゲノム配列中のSNP:配列番号347

SNP部位ゲノム: 20704

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,74|G,46)

SNP型: インترون

20

30

コンテキスト (配列番号1031):

AATGCATTTTTCACAAACCAAACCTGAAGTACTTTATCCTATTGGATCATGGCAAAAACCCCAAATAAACTGCTGAAGTA
CACAGACGAGCTGCTCTTCT

S

TTATCAGCCTGACTGCGTACCAGCTCTGTGTGAGGCGTCTGGTGAATTCCCGACCCACAAATAGTCTCATAGTCTCATTT
TTTTTTTTTTTTTTTTGAGA

Celera SNPID:hCV2637576

公開SNPID:rs3817305

SNP染色体部位:100675869

ゲノム配列中のSNP:配列番号347

SNP部位ゲノム: 22461

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,84|C,34)

SNP型: 転写因子結合部位; インترون

40

50

コンテキスト (配列番号1032):

CGTCATCTTGCATTCCCCAGTGGTTAGCACCGTGAGAGCACTGAGGAGAGGTACAGATGACACCACAGCACAGTGAAGCC
ATGGTACAGGGCAACGAGCA

S

TCCAACCTTTGAGGCTTGGCTCACACTGATTTGCTGTTATAATGTTGGGGAAGCGAATGAACTTAATTGAACTTCAGGGTT
TTTCATCAGTAAAGCTGGAA

Celera SNPID:hCV2637583

公開SNPID:rs4764813

SNP染色体部位:100681684

ゲノム配列中のSNP:配列番号347

SNP部位ゲノム: 28276

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.7)

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,85|C,35)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号1033):

GATAATCTACTATGAAATAAAGTAGCACCATGCCAGACTTGACTGCAAGTACCAAAGCATGTCAAAGCTGGTGGGAAGTA
TGCACAGTCACTGCTTTTCT

R

TAAGTATCAGTAGCTCATTAGTGTATTTGTGCATAATCTTGTCTCAAGGCTGAGAGACAATATCCTCTCTCTTCAAGCTT
AAGGCCCTGTGATAAATTAA

Celera SNPID:hCV2637585

公開SNPID:rs10492085

SNP染色体部位:100686456

ゲノム配列中のSNP:配列番号347

SNP部位ゲノム: 33048

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.51)

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,74|A,46)

SNP型: TFBS SYNONYMOUS;イントロン

20

30

コンテキスト (配列番号1034):

CCTTGTCCAAAGATGAAACGAACTTGCAGGACTTTGTACCTTTGAATATGCTTTTCCTTCTGCCTAGAACATTCTTTCTT
TCATGCTTCCTTTAACCACC

W

CCTCCTTCCTCAATTCCCTCCCTTCCCTCACCTCTCACAAAGAGAATCTATAGCTTCATATGCAGCTTCCCACTACTTT
GAACTGTAAGGAATCCTGAT

Celera SNPID: hCV2905213

公開SNPID:rs11832844

SNP染色体部位:100710530

ゲノム配列中のSNP:配列番号347

SNP部位ゲノム: 57122

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.6)

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,90|A,28)

SNP型: イントロン

40

コンテキスト (配列番号1035):

ACCTGCGAGGGCAAAGTGGTTCAACAGTTCAAGTCTTGAAGTCCAATGTCTAACAGCCCTCTCCTCTGACATGCGACGTA

50

CACCCCTAATGCAACACATC

Y

GAAACTGAGCTCTGGGTCTCCTTCCAAAAGACACTTGCTTCTGCCACTGAAGCTCTGAGTGTGGTTAATTCCATCACTTC
TATCTTCACCAGAAAGGTCC

Celera SNPID:hCV8698769

公開SNPID:rs919214

SNP染色体部位:100694908

ゲノム配列中のSNP:配列番号347

SNP部位ゲノム: 41500

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.51)

10

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,95|T,25)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1036):

AGAAAATTACTTCTGGGCACTTAAACAAAACCACTCTTTCATTGATTTTTATTCACTCATACTTATTTATTCAGTTT
CTTGATAAAATACTTCCTGCG

K

ATATGGAGAGATGAACAAGATGAAGTCCCTGCTTTTAAGTGTTTAGAAAACTGAGGCGTTGCTGACATGCTGACTGATGA
CTTGCCATCACATAAGACAC

20

Celera SNPID:hCV11704321

公開SNPID:rs1811338

SNP染色体部位:100667441

ゲノム配列中のSNP:配列番号347

SNP部位ゲノム: 14033

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,74|G,46)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号1037):

CACTATTACATAAAATATTTTATACTTTTCAGTATTATCTATAATAAATTTATAAAAAAAGCACTGTTTCACCACCGGACAG
AGCAAAGGTTTCAAAAAAGA

K

TTGACTGTATGAACAATCCATTTAGAGGAGCTAAATATTAAGTCTTTTTTAAGATAACTAATCTCTAACAAGCTCATAT
TATTGATACTTAATATATTA

Celera SNPID:hCV27278316

公開SNPID:rs10778146

SNP染色体部位:100654307

ゲノム配列中のSNP:配列番号347

SNP部位ゲノム: 899

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,73|T,47)

SNP型: インترون

40

コンテキスト (配列番号1038):

AAAGCGAGACTCTGTCTCAAAAAAGATTAAAAAATCAAAACCAAGTTCTCTGAAATGATAGTTATATTACAAAGA
AAAATCATGTAAATAATTGA

R

50

AGAGAGAGACAGTGCCTTATAGCTACAGATTATATGAATTTGATAATTTCTGCTTACTATGTCTCTAACCAAGCTGTAAG
ATGCTACAGTTCTGGCAAAA
Celera SNPID:hCV29407507
公開SNPID:rs7957655
SNP染色体部位:100672422
ゲノム配列中のSNP:配列番号347
SNP部位ゲノム: 19014
関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,74|A,46) 10
SNP型: イントロン
コンテキスト (配列番号1039):
CACAAAACATTAAAGCTAAAGTCTTAGAAATATAGTCTCATAGTTTGTAAACATTTTTTAAACAATGAAACCTT
TCCGAGAAAACAAGTCCACA
Y
GAAATAGATAAGAGGGGCTACTCCCAACCCACAAGGCAGCTGGGAGTAACTCAGTTTGGGAACCACTGAGGATCACAATT
TGTGCTGCACCTAGGAGCAG
Celera SNPID:hCV29407514
公開SNPID:rs7960795
SNP染色体部位:100743750 20
ゲノム配列中のSNP:配列番号347
SNP部位ゲノム: 90342
関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,92|T,28)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号1040):
TCAAGTGAATATAATGAATAATGCTCTATAAATTTAATGCTTTATAAATTGAAAGGTAGTAAGTAAATGTAACAAATTGC
TATTATCAACAAGTCAAAAT 30
R
TAACTATGTGAGGGAGAGGGAAGAGCTGCTGAGGAGAGAAAAATACTTATTTCTTTTGCAACTCTTTAGTAATTCTGTGAC
CTATCACAATCTGCTGCTGA
Celera SNPID:hCV32176795
公開SNPID:rs4764814
SNP染色体部位:100685234
ゲノム配列中のSNP:配列番号347
SNP部位ゲノム: 31826
関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE 40
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,74|G,46)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号1041):
AGGAAGCTGAGGTGAGAGGACTGCTTGAAGACATAAGGTAGGTTAAAAAATCCTTTGTAATTAGAAAAATG
CTGGGGCAACAGAGTGAGAT
Y
GTCTCAAAAAGAAACAAACAAACAAAAAACACTTTTGAAGACATAAGGTAGGTTAAAAAATCCTTTGTAATTAGAAAAATG
TGTCACTTTTTTAGCTAAGA
Celera SNPID:hCV32176762 50

公開SNPID:rs7135472
SNP染色体部位:100661892
ゲノム配列中のSNP:配列番号347
SNP部位ゲノム: 8484
関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,77|T,41)
SNP型: 偽遺伝子

遺伝子番号: 89
遺伝子シンボル:GRIK3 - 2899
遺伝子名: グルタミン酸レセプター, イオンチャネル型, カイニン酸
3
染色体: 1
OMIM番号: 138243
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号348):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1042):
TGATGATGCTGGCGCTGCCACCGCGGGGTGACTCACATGAGTCCTGTGGTGCCAGTCCAGAGCCAGGAGCCCCTGGCACT
TAGGAAAGGCCGAGCTGAT
R
GCAGCGTCTGCCAGCTTGTCTCAGTTCTGCGGAAACCCCTTCACAGAGATGGGTCTGGGCTTGGACTTCAAAGGCTCCTCTGG
TAAAGACCTGCTAATTGCTT
Celera SNPID:hCV11861255
公開SNPID:rs529407

SNP染色体部位:37180520
ゲノム配列中のSNP:配列番号348
SNP部位ゲノム:151319
SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,89|G,31)
SNP型: イントロン

遺伝子番号: 90
遺伝子シンボル:GTF2H4 - 2968
遺伝子名: 一般転写因子IIH, ポリペプチド 4, 52kDa
染色体: 6
OMIM番号: 601760
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号349):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1043):
GTCGTGGAAACCAATTACCGACTGTATGCCTACACGGGTGAGGCGGGACAGAGGGCCCCTGGAAGAGGAGGTTGGGGGTG
AGGGAATGCCAGTTTATGTT

10

20

30

40

50

Y

GTGTTTACCTGGCAGTCTACAGAGCTCTCTGACATTTCTCATGACACTTGAAAGAAGGGCTTGAGGGAGTCTGGGTGTGG
GGGTGGCCTCCTCATCTCT

Celera SNPID:hCV8941879

公開SNPID:rs1264308

SNP染色体部位:30987966

ゲノム配列中のSNP:配列番号349

SNP部位ゲノム: 14010

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: Applera

10

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,32|T,4) アフリカ系アメリカ人 (C,32|T,0)

全体(C,64|T,4)

SNP型: 転写因子結合部位;UTR5;UTR3;イントロン

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,34|T,4) アフリカ系アメリカ人 (C,34|T,0)

全体(C,68|T,4)

SNP型: 転写因子結合部位;UTR5;UTR3;イントロン

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,99|T,21)

20

SNP型: 転写因子結合部位;UTR5;UTR3;イントロン

コンテキスト (配列番号1044):

CCACTGGACAACACTGATTCCCTGGAGAGGTGGCTGCGCCCCCAGCTTCTCTCTCCCTGTCACACACTGGACCCCACTGGC
TGAGAATCTGGGGGTGAGGA

R

GACAAGAAGGAGAGGAAAAATGTTTCCTTGTGCCTGCTCCTGTACTTGTCTCAGCTTGGGCTTCTTCCTCCTCCATCACC
TGAAACACTGGACCTGGGGG

Celera SNPID:hCV8941918

公開SNPID:rs1049633

SNP染色体部位:30975506

30

ゲノム配列中のSNP:配列番号349

SNP部位ゲノム: 1550

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,99|A,21)

SNP型:MICRORNA;UTR3

遺伝子番号: 91

遺伝子シンボル:HHLA1 - 10086

遺伝子名:HERV-H LTR-結合 1

40

染色体: 8

OMIM番号: 604109

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号350):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1045):

ATGGAGAGACAAGAGGAGAAGCTGGTTTGGAAAGCTGTCTCATGGTCTGGGAAAGGGAAAAATAATGTTTTGGACAAAGGT

50

GGTAACAGTGAAGGTGAAGA

K

AATTCTTTTGCATAGATGGGACTTAAATGCAAAAAGTCAAGGGAACAACAGAAAGTAGGGAAGTTATTCTTGCCATTTTGA
ACAAATTCATTTGGATTCTG

Celera SNPID: hCV1894196

公開SNPID: rs9642905

SNP染色体部位: 133186420

ゲノム配列中のSNP: 配列番号350

SNP部位ゲノム: 51208

関連した照会SNP: hCV29539757 (検出力=.51)

10

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 90 | T, 24)

SNP型: イントロンの

遺伝子番号: 92

遺伝子シンボル: HLA-B - 3106

遺伝子名: 主要組織適合性複合体、クラス I , B

染色体: 6

OMIM番号: 142830

OMIM情報: {強直症, 罹患しやすい}, 106300 (3); / {Stevens-John

20

Son症候群, カルバマゼピン誘発性, 罹患しやすい}, 608579 (3); {Abacavir過敏性, 罹患
しやすい} (3)

ゲノム配列 (配列番号351):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1046):

GTTAGAGTTTAGCCTGAGCAACATTTGAGGCCAGCCAGGGAACATATCAAGACCACATCTCAAAAATAACAACAAAAA
AAATCCAGGTTTGCTTGTGG

30

K

GATCACCTGAGTCCATGAAATAAGTAGACATTGGGGCTGTAGCAATGCAGAGATAGGTGGAATCAAGACATAGTCCTCTT
GCATTCCACACATCAGGC

Celera SNPID: hDV75435585

公開SNPID: rs3134792

SNP染色体部位: 31420305

ゲノム配列中のSNP: 配列番号351

SNP部位ゲノム: 6425

関連した照会SNP: hCV16134786 (検出力=.51)

40

SNP供給源: CDX; dbSNP

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 99 | G, 17)

SNP型: イントロンの

遺伝子番号: 93

遺伝子シンボル: IER3 - 8870

遺伝子名: 前初期反応3

染色体: 6

OMIM番号: 602996

OMIM情報:

50

ゲノム配列 (配列番号352):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1047):

GGTACTATGCTCAGTACCTGGGTGACAGGATCATTCATACCCCAAACCTCAGCATCATGCAGTATACCTAGGTAACAAAC
CTGCACATATACCCCAAGAT

Y

TAAAATAAAAGTTGGGGAGGGAGGGAAGGATAGAAAGATTAAAAAAGTAATACACAATGGTGGGGCATGGTGGCTCTTGC
CTGTAATCCTAGCATTTTGG

10

Celera SNPID:hCV2437158

公開SNPID:rs2284174

SNP染色体部位:30821559

ゲノム配列中のSNP:配列番号352

SNP部位ゲノム: 12603

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,98|C,22)

SNP型: TFBSSYNONYMOUS;イントロン

20

コンテキスト (配列番号1048):

TGCCCCGCCGGGATGTATGCTCTTGGATCCACTGTCTCTCACAGACTAGTGTGGGCCTTGGGCCCCCTCATTTTGACAT
CCTTCCAGATGGTTCCCTGC

Y

CCTAGGCCAACCTCCACAGTCATGTGGGCCATGATGGCCCTCTGGTGGCCCTCTAACGTCTCCAGGGCAATGTGGGCAAT
CTCAGCCTCCGTCTTCCCCA

Celera SNPID:hCV8692796

公開SNPID:rs1059612

SNP染色体部位:30816934

ゲノム配列中のSNP:配列番号352

30

SNP部位ゲノム: 7978

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,101|T,19)

SNP型: UTR3;イントロン

コンテキスト (配列番号1049):

ATGAATGCTGAATTAGTTAATACCTAATTTGTTCCTAGAAGAAATACAGGCTAGGTTCCCGTGAGCCTCTGGTCAAAACA
TTTTTCATCAACTGATCAACA

W

40

AGAGCCTTGCTTTATATGTGTTTCTGTTTAAAGACACCTTATGTAAATATATTGTTGATTTCATTAACACTGAACTCACA
GCTAACAGCAGTATAACTTA

Celera SNPID:hCV27462390

公開SNPID:rs3130660

SNP染色体部位:30814340

ゲノム配列中のSNP:配列番号352

SNP部位ゲノム: 5384

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,101|A,19)

50

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン;偽遺伝子

コンテキスト (配列番号1050):

ACTTGACCATGTCATGCGCTTCAGTAAGTTCAGTGGCTCCAAACTCTCTGAGTTCCCAACCCAAATCCAGGCACCTT
GCAGGCTTTCTCTTTCAACA

Y

CCCCATTGCTTCTTGATGTTGTGCATCTCTAATTTTGTCTTTTCTCAGACATGCCAAACTCTTACCCATTGGACCCTA
TAACCGTTCTATTTCTTTTC

Celera SNP ID:hCV27462981

公開SNPID:rs3129973

10

SNP染色体部位:30829122

ゲノム配列中のSNP:配列番号352

SNP部位ゲノム: 20166

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,100|T,20)

SNP型: イントロン

遺伝子番号: 94

遺伝子シンボル:KCNQ3 - 3786

20

遺伝子名: カリウム電位型チャネル, KQT-様サブファミリー, メンバ
ー3

染色体: 8

OMIM番号: 602232

OMIM情報: 癲癇, 良性 新生児, 2型, 121201 (3)

ゲノム配列 (配列番号353):

SNP情報

30

コンテキスト (配列番号1051):

TTCACACATCTATTCATTCGGCAGGCAGTGAGCACTGACTCTGTGCCTGCCACTATACTAGGAAGTCAAAGTTGATATTC
CAGTTAGGGATAAAGAAAGG

M

CTGCTGGGTGCAGTGGCTGACGCCTGTAATACCAGCAGTTTGGGAGGCTGAATCACCTGAGGTCAGAAGTTGAGATCAG
CCTGGCCAGCACGGTGAAAC

Celera SNPID:hCV29539757

公開SNPID:rs10110659

SNP染色体部位:133217274

ゲノム配列中のSNP:配列番号353

40

SNP部位ゲノム: 16836

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,90|A,18)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1052):

GCTTCTTTGTAGCTTTTGGTGAAGGCCCTAGAGTATCTGCTTATGTCCTGACAACATGGGGATTCTCTGGGACAAGGCAA
GAGGACCCAAGCTGTGTTCA

R

ATGAGACCCAGAGATCCCAGTGCAAAGGGACACCTTTGGTAAAACTGGCCACTTTGGGTCATATAGATCCCCAAAAGAAAT

50

CATGCCTGACTTCCTAAAAAT
Celera SNPID:hCV29774726
公開SNPID:rs10108362
SNP染色体部位:133204453
ゲノム配列中のSNP:配列番号353
SNP部位ゲノム: 4015
関連した照会SNP:hCV29539757 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,91|G,23)
SNP型: 偽遺伝子

10

コンテキスト (配列番号1053):
CGATTTTTGGCGGTGTCAAAGAAATTCATTATTTCCCTTGAAGCTTATTTTAAGCCCATAACAGTGCTATCTGGAGGATG
AAGGCTTAGGTAGAATGACA
R
TCTTTAAAATTACTGGGCCAACTATTGTTGTTCTAGAACTTGACCATCCTTCTTTCTGAATATCTCTTAGGAGCTTTTAC
TTCAGCCTGACTCAGGAGAA
Celera SNPID:hCV30513298
公開SNPID:rs9297840
SNP染色体部位:133204059
ゲノム配列中のSNP:配列番号353
SNP部位ゲノム: 3621
関連した照会SNP:hCV29539757 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,96|G,24)
SNP型: 偽遺伝子

20

コンテキスト (配列番号1054):
ATTTTGGTTTCCTGACTGTTATTCATGGCTATTGACATCATAACTGCCCGTTTTTACAAAATGCTTTTTCAAAGGGCAT
TTTTACAGCTTATTAAAGAT
Y
TGATACATTTTAAAAAGTAGAAAAAAAAAATCACATATGGAGTCATCATCTCAGTACAGCCACTGCAGTCTCTCAGGGGAA
GTCTTACTCCTTTTCTCCAG
Celera SNPID:hDV70983393
公開SNPID:rs17652451
SNP染色体部位:133217876
ゲノム配列中のSNP:配列番号353
SNP部位ゲノム: 17438
関連した照会SNP:hCV29539757 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,95|C,25)
SNP型: イントロン

30

40

遺伝子番号: 95
遺伝子シンボル: KIAA0409 - 23378
遺伝子名: KIAA0409
染色体: 11
OMIM番号:
OMIM情報:

50

ゲノム配列 (配列番号354):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1055):

GAGAGGTGGTCCCATCAAGAACTACGTGACGCTGGTGAGCCGCCTGAATGTTTGGCAGGCCCGTGTCTCCAGTATGCCTA
TCGAGTTGCTCACAAAAGGC

R

GGTTGCTGCTACTTAGCTGCCATGATGTACAGGCAGAGATGGGTGAGTACTGCTTCTCTTCCCTCTCCTCCTTCCCTTTT
CTGTATGTCTATTCACATGG

10

Celera SNPID:hCV26881276

公開SNPID:rs2344829

SNP染色体部位:6506885

ゲノム配列中のSNP:配列番号354

SNP部位ゲノム: 60843

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 49 | A, 71)

SNP型: ミスセンス変異; イントロン

遺伝子番号: 96

20

遺伝子シンボル: KRT4 - 3851

遺伝子名: keratin 4

染色体: 12

OMIM番号: 123940

OMIM情報: 白色海綿状母斑, 193900 (3)

ゲノム配列 (配列番号355):

SNP情報

30

コンテキスト (配列番号1056):

CAGCCCCCAGGTGTGTTCCAGCAAGCTCTATTCCACTAGGGAAGAAATGAGTCATCGTATGTGTTGATACAGGCTGAAG
GCCGCCACAAACACATACCT

K

CAGGAGCTTCTAATCTCATCAGGAACATGTTGAGAGTCTGACGGCCTGTTATAACGGCGAACCACCCTGTTCCAAGCAGC
GGGACTTGCTCTGCTTTCTC

Celera SNPID:hCV945276

公開SNP ID:rs89962

SNP染色体部位:51201439

ゲノム配列中のSNP:配列番号355

40

SNP部位ゲノム:275162

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 69 | T, 49)

SNP型: イントロン

遺伝子番号: 97

遺伝子シンボル: LAMA2 - 3908

遺伝子名: ラミニン, $\alpha 2$ (メロシン, 先天性筋ジストロフィー)

染色体: 6

OMIM番号: 156225

50

OMIM情報: 筋ジストロフィー, 先天性 メロシン欠損, 607855 (3); /筋ジストロフィー, 先天性, LAMA2欠損に部分的に依存, 607855(3)

ゲノム配列 (配列番号356):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1057):

TTGACAATCTTTTAATAATTTCCAAAACAATCGGGGGTAATGTTTCGAATTCTAAGTTCTTGTGCATAAATGAATCAATCCA
GTTGGCAGGAGATGGATGTA

10

S

TCTTTTGTCTGGTGTTCCTGTCTAAGAAAAGCACACACATTTTCTTGAGAGTATGGCTAGCCGAAAAGCATCTGAGAAT
TGATGGAATCCTAAGGCAGA

Celera SNPID:hCV30308202

公開SNPID:rs9482985

SNP染色体部位:129476205

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:240170

SNP供給源: dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,28|G,92)

20

SNP型: インترون; 偽遺伝子

コンテキスト (配列番号1058):

ACAAATGTATGTATATTTATAGGATGCTTAGGCCAAAATGAAGCCCTGAGCTGTAAAATGTTTCATGACAGTCTTTGCTGA
CAGAGAACGCTGTAAATGGG

W

GTCAGGTCCCCACTTAGACAGTGTAACAGAAATCCATGCCAGGGTGAAATAAGAGCTGGCAGTTAGGATGATAGACTTTG
AAATCAGCCATCAGAGTATA

Celera SNPID:hCV15967216

公開SNPID:rs2279165

30

SNP染色体部位:129509981

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:273946

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,14|T,0) アフリカ系アメリカ人 (A,0|T,2) 全体 (A,14|T,2)

SNP型: インترون

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val1; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,91|A,29)

40

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1059):

AGTGGTTATTATCAAATTTTATTATTTAGAAATTTGTAGATTATTATTATTATTATTTGAAATTTGACAGACTTTTCCTTT
GTTTCAGATCCAAGCTGTGCC

R

CTTATTACATGTGTAACATTTATCAAACATTTTAGCCTTCTCAAACCTTTAATTTCTTCTTTTGTAATAATGAGAATCACAA
TGTCTACTTAATAATCTTAT

Celera SNPID:hCV26000215

公開SNPID:rs17056847

50

SNP染色体部位:129507115

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:271080

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,6|G,32) アフリカ系アメリカ人 (A,3|G,11)

全体(A,9|G,43)

SNP型: インترون

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,95|A,25)

10

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1060):

TCTGTAACCTTAGCAAAAATACAAATTGGTGTTTCCACTTTGATTTCTCTTTTTTGAAATAAAATTTTCAGCTTGACTTTCTT
TTGCCTCGGGTATTCTGGAT

K

ATCATTTTGTAGCATCTGGATAATTTTACATTAACATCTGGAGTTGAGGGTCTTTTTATTTGTCGGATGCATATAGAATA
CTTCTGTAAGAAATGTATTT

Celera SNPID:hCV923718

公開SNPID:rs727183

SNP染色体部位:129478215

20

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:242180

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,92|G,28)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1061):

TATATGAGATCCATTTTCATTCTTAAAGAAAATTATTATATCTTTTTATTAATATGGTGGATATTTACTCAGTAAATAAT
AAAGAAAATAATATGAAGT

30

R

CAATTTGTAATATTCTATTTATGATGCATGATTTTTGTTGCACAATTAGAAAATACTTAAGTTCTTGAGAATAGTTGGAA
AGGGTTGTAATGATCAGAAA

Celera SNPID:hCV923730

公開SNPID:rs265361

SNP染色体部位: 129579551

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:343516

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

40

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,24|A,84)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1062):

ATTCTTAAAGAAAATTATTATATCTTTTTATTAATATGGTGGATATTTACTCAGTAAATAATAAAGAAAATAATATGAA
GTGCAATTTGTAATATTCTA

Y

TTATGATGCATGATTTTTGTTGCACAATTAGAAAATACTTAAGTTCTTGAGAATAGTTGGAAAGGGTTGTAATGATCAGA
AACACATATTATACCTAAAC

Celera SNPID:hCV923731

50

公開SNPID:rs265360
SNP染色体部位: 129579569
ゲノム配列中のSNP:配列番号356
SNP部位ゲノム:343534
関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,28|C,90)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1063): 10
AAAATCCAGATCATACTGATTTGTGGCCATGGTATAGTAGTCAGAGAATCTTGCTCTGGGCAGTTACAATATTTTGGAGA
TTGTTTTACATAATAGCAAC
W
ATAACAGGAACAATGATAACTGCTAACTTGTTTACATTTACAAAATGTCAAATACTATTCTAGATTATTCAATTGAATCA
TCACAACAACGCTATGAGGT
Celera SNPID:hCV923753
公開SNPID:rs265382
SNP染色体部位: 129601900
ゲノム配列中のSNP:配列番号356
SNP部位ゲノム:365865 20
関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,27|A,93)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1064):
AACAAACGCTATGAGGTAGTTACTGTTATATTGTTTTGATTTCCCTGATGGAGACTTGACACAAAGAGAGACTAAGTAATT
CACTCCTGTCACACAGCT
W
AAAAGTGGCAGAGCTGAGTGTTTTTGCCCCAGGTAGTCCAGTTCTAGAACTGTACTCTTTTCCACTATGCTATACCATCTT 30
CCTAATACTATCTGTACAAG
Celera SNPID:hCV923754
公開SNPID:rs265381
SNP染色体部位:129602085
ゲノム配列中のSNP:配列番号356
SNP部位ゲノム:366050
関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,27|A,93)
SNP型: インترون 40

コンテキスト (配列番号1065):
ATCTCTGGTGGTCTGTTCCAGAACTATGTCCTTGACTCTGTCACATTCATACTTTTCATCACTACTTTTTATACTTCTGC
AATTTAGGTCACCCAATACA
S
GTTATCTTATCAGGTTAAACTGATTGTAGTGGTCACATTGAAAAAGAAAAAAAAAATCCCAAATTCAGGACTTTTCCCAA
CCAGTTCTAATTAATGCACG
Celera SNPID:hCV923758
公開SNPID:rs265388
SNP染色体部位:129606522 50

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:370487

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 27 | G, 93)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1066):

TTAAACTGATTGTAGTGGTCACATTGAAAAAGAAAAAAAAAATCCCAAATTCAGGACTTTTCCCAACCAGTTCTAATTAA
TGCACGTGTGAAAGGACATA

R

TTATTGTGAAAAGAAATGCTATCAAAACAGTCTAATGGCTACAAGAGAAAAAGAAAAAGAAAGAAAGAGGAGGAGAA
GAGGAGAAGGAGATGAAGAA

Celera SNPID:hCV923759

公開SNPID:rs265387

SNP染色体部位:129606637

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:370602

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 27 | A, 93)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1067):

CTGGTTTTTCCCCCTGAAGGTAGAATTAAAAACAGGTACTCATGGGAAACAGCTACTTGTGTTCTTCTTTTCTTAATGGGG
TGAAGCTGAAGAACAGGAAA

K

TGAATGGCTTAGCCTAGAACCATCTCCAGGAATGGAGGTAAATTTTTTCCTGCAGTGCCTTCTCAATTTGATATCTGAAT
CTCCCTGAAGAGAATTTGCC

Celera SNPID:hCV923761

公開SNPID:rs265385

SNP染色体部位: 129607878

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:371843

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 27 | T, 93)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1068):

GAAGGTAGAATTAAAAACAGGTACTCATGGGAAACAGCTACTTGTGTTCTTCTTTTCTTAATGGGGTGAAGCTGAAGAACA
GGAAAGTGAATGGCTTAGCC

Y

AGAACCATCTCCAGGAATGGAGGTAAATTTTTTCCTGCAGTGCCTTCTCAATTTGATATCTGAATCTCCCTGAAGAGAAT
TTGCCTTAGTAGATATGGAG

Celera SNPID:hCV923762

公開SNPID:rs265384

SNP染色体部位:129607893

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:371858

10

20

30

40

50

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 27 | C, 93)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1069):

TTCCCAATGTCTTTCTTAGATGATTAGGTAGTTGAAAGACGCTACTGTTTACGAGGCATTGCTAAAAGCTTTTGGGTTC
ATGAGGGAGAGGGCCATGAC

M

TACTCCTTTGTACATTTCCCCACTCCTCCGTTTACATCACATAAACATATATGTATGGTCTTCCATGCAGTCAGCCAAAT
CAGACAAATCATGCCTAGGA

Celera SNPID:hCV1889342

公開SNPID:rs899350

SNP染色体部位:129477581

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:241546

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 28 | A, 92)

SNP型: インترون

10

20

コンテキスト (配列番号1070):

CTGTGTAATCTTAGGTAACCTCTTTGAAGTTTAGTTTCCGCATCTAAGAATGAGGAAGTATAAAATACATATCTGCCACGT
TGGTTGTATTAAATGAGATA

M

TTTACATAACACATCCGACTAAGGTGCAGATGTAATAAATGACAGCTGTTATTATCATTTATTTTCAGCACGTTGCAGAAA
GCAACTTACAATTTCTTCTT

Celera SNPID:hCV1889343

公開SNPID:rs1478800

SNP染色体部位:129478689

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:242654

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 34 | C, 86)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号1071):

TTATTCTGAAAACAGTAATTTTCAATATACTATTTTCTTATAACCACTTTAAAGAAATTAAGGACTTGCAGGTTGTCTGG
TTTTTTACTATTTTCTTAT

S

CATAGCAAGGTTGGTGCTCAATAATACTAGATGAGCAACTGAATGAAGAGATGACAAAAATAAATGAATTTATTACCACT
GCATGTTAAAGAAGTGTACT

Celera SNPID:hCV1889344

公開SNPID:rs9492240

SNP染色体部位:129479644

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:243609

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

40

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,92|G,28)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1072):

AATTAAGGACTTGCAGGTTGTCTGGTTTTTTACTATTTTTCTTATCCATAGCAAGGTTGGTGCTCAATAATACTAGATGA
GCAACTGAATGAAGAGATGA

Y

AAAAATAAATGAATTTATTACCACTGCATGTTAAAGAAGTGACTTTTTTATGCTTGTCTTTGAGAAAAAGTGCAAGGTG
GCATACATGACAAAACACAA

Celera SNPID:hCV1889345

10

公開SNPID:rs1382515

SNP染色体部位:129479699

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:243664

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,92|T,28)

SNP型: TFBSSYNONYMOUS;イントロン

コンテキスト (配列番号1073):

20

GTCCCTGCTGAGCAAAAGACAAAGACCTCCTTCTCCATTGTCCCGCACTGATGGTGGGCTTGGGATGTATTTTCAGAAAT
AATTATTTGCAGGGAACCTTA

Y

AAAAACAAATGAATCACCCCTCATCACTGTGCTTGTTCGGTTTTGGGATGTTTGTCTACTAGACTTTCTAAATTGGGAGAT
TTAGAAATTCAGTAAGAAAG

Celera SNPID:hCV1889346

公開SNPID:rs2448012

SNP染色体部位:129484037

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:248002

30

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,21|C,85)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1074):

AGTAGTAAATTATAAACAATATATTTTTGAATTCATAATTAAAAATTAACGAGTCAATTTTCTGAGGCATTGACCTATTAAA
GATTTATGAGTTACCTAAAA

Y

CCCAAATCTTCCCTGAGGTAATAGCTTCAGTTGAGATAAAGGGAAGGTATCTTATTTGTCGCTTCACTGCAGGAAAAAAT
AAAAATTTGTGATTATGACTC

40

Celera SNPID:hCV1889347

公開SNPID:rs7751112

SNP染色体部位:129484716

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:248681

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,78|C,20)

SNP型: イントロン

50

コンテキスト (配列番号1075):

TATTGAAGGAAATAAACTTTTTTCTAACCATATTTATGCAATCAATATTTATTAGGTAGTTTTTGAGAAAAATCTTATATG
AGAACTTATTCCTTGTATAC

M

AAATGTTTCATGGAACACCACCAGCATAGACATTTTTGTTTACTCTGTGCAACTGGATTTTCGTTCTGGGGAGCTTCAATT
TGTACATGAGCTCATTTTCA

Celera SNP ID:hCV1889348

公開SNPID:rs17056825

SNP染色体部位:129485137

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:249102

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,85|A,23)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号1076):

GAACAAAAAGGACGAGGCAATACCTTCTTAACACTGATAATTAAATAAGATAAGCTTAAATTATAAAATCAGCACAGAGG
GAATGTAAATTGGTTCAACC

20

R

TTATGGAAGGAAAAAAGTAGGAAGGTTCTCTCAAAAAATTCAAAAATGGGACTGCGAGGCCGGGTGTGGTGGCTCAAGCCTG
TAATCTCAGCACTTTGGGAG

Celera SNP ID:hCV1889349

公開SNPID:rs9492243

SNP染色体部位:129485802

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:249767

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

30

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,91|G,27)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1077):

ATTTGAATTACCCGTGCATTACTGTTTCATATATTCATGGTACTTTTCATATTTTATAACATTTAAAAATATTTCAATATT
CCATTGATTTGAATAAGATT

Y

TTTAAATTACAGTGAAAGCTTTCTGATAAGGTATGGTAAGATTATTTTTCAGTAATTATGCTGATACATATAATAAAGCT
ACTGACAATTCATAAAGATG

Celera SNP ID:hCV1889355

40

公開SNPID:rs11751534

SNP染色体部位:129501518

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:265483

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,85|T,27)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1078):

50

TTAACAATTTTGGTTTGGTTCAATTTGTTGCATAGGTAATAATAATCCATTTACAGAATACAAAAATAGTGTAAGTATGT
GCTTCTTCCTATCTGTATGT

Y

GAGAGATTCCCTCATTCTTTTTTATGGTTGCAGATAATTCATTATGCAGATATACAATTTATTTAACCAGTCCCATATTGA
TGGATATTAGGTTATTTCCA

Celera SNPID:hCV1889357

公開SNPID:rs11756052

SNP染色体部位:129504876

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:268841

10

関連した照会SNP:hCV30308202(検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,91|C,29)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1079):

TTTACAGAATACAAAAATAGTGTAAGTATGTGCTTCTTCCTATCTGTATGTTGAGAGATTCCCTCATTCTTTTTTATGGTT
GCAGATAATTCATTATGCAG

W

TATACAATTTATTTAACCAGTCCCATATTGATGGATATTAGGTTATTTCCAGTCCTTTGATGTGACCAAAAAAGATTATA
ATAAAAAATGCTGAAAGAAT

20

Celera SNPID:hCV1889358

公開SNPID:rs11758207

SNP染色体部位:129504925

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:268890

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,82|T,26)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号1080):

TGCACCCCTAGAGGCCTAGGAATCAACTCCCTCCTTCTTGCCATATCCAAAAATATTAACAACATTTTGAGGGGAGCCTT
AAAACAAGCTAATCGACCCC

M

AAAAAACACATAGATCCCAGGCATCAGAGAAGGAGAATTCAAGTCTTCAAGACCACTCCCAGCTGGGCCTTCCTGCTTTCT
TCTGAGCCTAAACCCAGTGA

Celera SNPID:hCV1889359

公開SNPID:rs9492248

SNP染色体部位:129511506

40

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:275471

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,91|A,27)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1081):

TCTCATTCTATCTATGTCCACAAGTTGAATTTTTAAACCATGCTTCAAGGATCAGGTCAAACCTCCACTCCTGTCATAAAG
CTTCCTTAAGCCTTATAGCA

50

R

AAATTAGTGCCTTCCTCTATGTTCCCGTAATTATTTATTTCTCAGATGCACTTACCATATTCCACCTTGCATTATAGTTGA
TTGTGAGTATATCTTTTTAC

Celera SNPID:hCV1889367

公開SNPID:rs2876021

SNP染色体部位:129550900

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:314865

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 92 | G, 28)

SNP型: インترون

10

コンテキスト (配列番号1082):

AAAGTAATCTCTGGTAAACTCTTTTGTGTTGTTGTTGCTTGACTTTCCATTCTACTTCACGGATCTCAAATTAAAGC
TATAGATTTGAAGAAGGAAA

Y

TGATATTTGAGATTTGTAGGACAGGGTAGATCTCATCATATAAAAAGAAGCTCAACAAATACCTTGTAATTGATGCTACAT
GCTTAACACAAACAAACAAA

Celera SNPID:hCV1889371

公開SNPID:rs6925197

SNP染色体部位:129559176

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:323141

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 92 | T, 28)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号1083):

GAAGTTAACTCCAAGCCTATTGATTTGCAAGTAATATCAATCAAAATTCAAAAATTTTAAAAATGCAAAATTATACAAA
CTTTCCAGAGAATAGAACAA

Y

TGGGACGTACTCCTCACATAATTTTATGTGGCTTGATATAAAATCTTGACAAGAGGACTATGAAGAAGAAAAACCCCTACC
CAAAGTCACTCATGAACGTA

Celera SNPID:hCV1889378

公開SNPID:rs9492271

SNP染色体部位:129561824

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:325789

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 84 | T, 30)

SNP型: インترون

30

40

コンテキスト (配列番号1084):

CCCCAGTGAGGTGAACCTGGTACCTCAATTGGAAATGTGGAAGTCACCCATATTCTGTGTCGCTCATGCTGGGAGCTGTA
GACTGGAGCTGTTCTTATTC

S

AATTATACTGGTTTCTAAAAAAGATTGTAATATATTGTTGAGAGTGAAGGGAGTTTTATATCAATAATTAAATTATTTTA

50

AAATATTGTTTATTTTCATTT
Celera SNPID:hCV1889383
公開SNPID:rs265334
SNP染色体部位:129591296
ゲノム配列中のSNP:配列番号356
SNP部位ゲノム:355261
関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 27 | C, 93)
SNP型: インترون

10

コンテキスト (配列番号1085):
CATCTGAACTGAAGATGTAAAAATGTTTGAATCATCAATCCATATGTCATTTAAACCAGAAGACTAGATGTGATAACCAAG
AAAATGAATAACGAGACAAA
R
TATGAGATCTAAGGATTGGGCCCTATAGCACCCCAACATTTAGAGGTTAGGAACTGAGGACGAACTAGAAAGGAGACTA
AGAATCAGTGACCAAAAAAG
Celera SNPID:hCV1889389
公開SNPID:rs265332
SNP染色体部位:129592926
ゲノム配列中のSNP:配列番号356
SNP部位ゲノム:356891
関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 27 | G, 93)
SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号1086):
ATGGTGCCTACCCAGAATGAGGGTGGTTCTGTCTTTCCCAGCCCTCTGACTCAAATGTTAATCTCCTTTGGCAACACCCCT
CACAGACACACTCAGGTACA
R
TACTTTGCATACTTCAGTCAAGTAGACAGTCAATATTAATCACCACATTTCTCCAACGCTTTCTCATACAGGTTCTATTTTC
TCCACTATGAACAGTGAGAT
Celera SNPID:hCV1889390
公開SNPID:rs265380
SNP染色体部位:129603166
ゲノム配列中のSNP:配列番号356
SNP部位ゲノム:367131
関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 27 | G, 93)
SNP型: インترون

30

40

コンテキスト (配列番号1087):
TGTCTTTAGTCATTGCTTCTACATGGCAATAGGAAATATGACCATAAAAAACCTCAGTGAAAGTAACCCACATTTAGAGAA
GGCTTGTATTTCCTTAATCCC
R
CCCCTCTACACACCCACCCATTCAACCCATCTGTAGCCTCCCTTTCAGCTGTTCTTAAAAAGACCTTCCCTTTTAAGGGA
ACTTACATTTTCCCTTCAAT
Celera SNPID:hCV8922745

50

公開SNPID:rs1478804
SNP染色体部位:129471387
ゲノム配列中のSNP:配列番号356
SNP部位ゲノム:235352
関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,28|A,92)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1088): 10

GCAATAGGAAATATGACCATAAAAAACCTCAGTGAAAGTAACCCACATTTAGAGAAGGCTTGTATTCCCTTAATCCCGCCCC
TCTACACACCCCACCCATTC

R

ACCCATCTGTAGCCTCCCTTTTCAGCTGTTCTTAAAGACCTTCCCTTTTAAGGGAACCTTACATTTTCCCTTCAATACTAA
ATCCCAAAAGCTAATAGCAA

Celera SNPID:hCV8922746

公開SNPID:rs1478803

SNP染色体部位:129471412

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:235377

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,92|G,28)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1089):

TGTTTATTATCAGTTTTATTTTACGTTACCTAAGTAGAATTTAAGCCTTTCAGTTAAAAATGACTCCCAAGCAAAAGGA
AGAGGATTAATGGATTAAC

R

TTGTTTGTGTTATCAATAATATTGGCAATAACTATTTGTCTATGGTGCTGTGTCAGTTACAAGGCACTCTGCCATGCATT 30

CTTCCATCTGATCCTCACCA

Celera SNP ID:hCV8922755

公開SNPID:rs1478802

SNP染色体部位:129473348

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:237313

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,92|G,28)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1090):

ATTACTAAATGAGTATGTGAGGACAGAGCAGAGGAAAAAGGCCAAGGGTTGAGCACTGTGGTGCTCTATTATGAGAAAGTT
AGGAAGGATTAAGTTGGCA

S

TGAAGGGGATTGAGAAGGAGTAGCTGAAGCGGTAGAAGGAAAAACAAGAACAGTGTGTCCTGGAAGTCAGTGGAGTAATCA
CTTGTCTCAAATGCTGCTAA

Celera SNPID:hCV8922768

公開SNPID:rs1478798

SNP染色体部位:129501753

50

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:265718

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,92|C,28)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1091):

AAAAGAGCTTCATTAGGAAGTCTTGGGCCTAATTGTTTTTTGTTTTATAAAATTTTAAATGACTGCTCTGTGATGAGCCCA
TTTCAGTTGAGGCTGTATTA

Y

TTTTCTGTGGGTAAAAATGACATACTGAGCTGATATGGACATCACTTCTCCCACTTTTGCTATTTTAAAAATACAGATAT
GCTGCATAAACATAGCAAAAT

Celera SNPID:hCV8922785

公開SNPID:rs1478793

SNP染色体部位:129543455

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:307420

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,92|C,28)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1092):

TCTTAGTTCTAAGATCAGGGCTAAAGTTTGGAGTTTTAATGCCCTCACTAGGACTTGACACTAGGATTTGGACCCACAGA
CGGAAATTGCAGCTGAACTC

M

CTGAAGCAGGGGACACTAGAAAATGCTTTTCAGACAGTGAAATGGGGGCTAGAAAATTTCTTCCTGCAAGCCTACAGAGGCAGC
TAGAAAATTTTTCTCTTAGG

Celera SNPID:hCV8922791

公開SNPID:rs1478792

SNP染色体部位:129543796

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:307761

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,91|A,29)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1093):

GACTTGATTCTCGGGCATTTTTACAAATGGACTTCAATGTGTACATTTAATCCTGAATCTAAATTACAGATGTAGAATTT
TTGGCATAAAAGGTTTCATGC

R

TGAATGAATTTATCTCTTGCAACCCCTACAGTTCAAATAATATTATGTTAGTCAATTTTTTACATGGACAGACTCTCTCC
TTGACCAAATTTTGAAAAGT

Celera SNPID:hCV8922793

公開SNPID:rs1478808

SNP染色体部位:129547178

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:311143

10

20

30

40

50

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 79|G, 27)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1094):

GTTTCTTTCTTTTCCCTCTGCATTACAAATACATACGCAATACTTTTTCAGGTGTGTTCCTCCAAAAGCAACAATAAAC
TACTAGTGGAGTAAAAAATA

Y

GGAAGTCAAAGTCCAACTGTTTGATTAAAGTGATGTTATAACCATTTGATGACTTTGAGTGAATTTCTATTTTAAAGAAA
GTGGTATTTGGAACCACAAT

Celera SNPID:hCV11200332

公開SNPID:rs9492268

SNP染色体部位:129555141

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:319106

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 98|T, 22)

SNP型: インترون

10

20

コンテキスト (配列番号1095):

GTTTGACAAATTGAAATGCTAATTATGATTTATCATTTCCATGACATCAAATATCCAGATAGTAATAAACGTTGATGACT
AACTATATTTTTCAGTTTCA

S

CCAGATGTTTGGCATCACGTAAGATACCACCTTAGTTTTACATAAAAAATAAAATGTTTCTTGAGTCTGGCTTATCATAAT
GGGAGGAACTAATATGAA

Celera SNPID:hCV11200405

公開SNPID:rs6569582

SNP染色体部位:129489230

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:253195

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 91|C, 25)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号1096):

CCAAGTACCAGTGAAAAATCTGTGAAATTTGAAATGTTTACCATTTCTATTAATAGAGTTAATTAGTACCACAATTTAGGA
GGGCAATATGGTATTATCTA

S

TATCTTTGAAGGTGATAAACCCCTGTCAACCAGCAATTCGACATCCAAACATTTACCCCAAAAACTCTTACAATGTATA
GAGAAAAACCATCTAAAAATG

Celera SNPID:hCV11692112

公開SNPID:rs1979404

SNP染色体部位:129545176

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:309141

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

40

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,87|G,21)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1097):

TTTTGTGAAGGCCTTTTCTTTACCAAATTAGTAATATGGTGAATATTAACTAAACCTGAGTCATACTACATTTGTTTTT
AAATTTTGTAGGGAAGGGG

R

AATAGCAAATAATATTTTATGCTAGTAATCAGGCATTATATCAGTTGTTGTAAGGAACTACATGAAAGTTGGTGGTATAC
AGGTTACCAGTAGTAAGTTT

Celera SNPID:hCV15796613

10

公開SNPID:rs2448013

SNP染色体部位:129474670

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:238635

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,28|A,92)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1098):

20

GGGTTTCAGATTTAAAAATCAAGAGTAAGAAGTTTTCACAATATTTACTAAAGATTACGATTAGTATACCACAAAACATCT
GAACTTTAGATATTATTTAT

R

TGACCTTAAAAGTCAGACCTTTCCCTGCCAATGACTTAACTTCTGTCTTTAGTGCTATTTTGTGTTGAAGGCTTATTTATC
TGCTATGAAGTGATTTTCT

Celera SNPID:hCV15886692

公開SNPID:rs2494937

SNP染色体部位:129483449

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:247414

30

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,27|G,89)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1099):

TTTCTTTATTTTCAATTAAAGAGGGACCCCTTATTAATAATATTTTATTAACCTGTTAGTCTTATCTTGGCAGCTATAAA
ATATTATATAGTTATATTTG

R

TACATGTGAGCATATGTGTACATATACAACCATTAAGCCATAATATAAGTAGTAAATATTAGTTTAAATGAAGTGTTTAT
GAATTGGGACAAGAATGTCT

40

Celera SNPID:hCV16163318

公開SNPID:rs2219787

SNP染色体部位:129541598

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:305563

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,92|A,28)

SNP型: イントロン

50

コンテキスト (配列番号1100):

TCAACACAGTATCATTTTCAGTATAAAATCTCATATTTTGAATAAAACAAACATATCTTTACACATTATTAAATGAACTAC
GCTGACAAATTTTGTTCCTT

Y

TTTTGAGAACCAGAAAAACAATTATACTTAGATGGGCCATCTAAAATGTCCTTCCAGCTTGTGGAGTAGGTTGTGTTTGT
TTTTCAATGAACATCTGTTT

Celera SNP ID:hCV27442718

公開SNPID:rs7744609

SNP染色体部位:129489033

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:252998

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,89|C,27)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1101):

GTTTTAGGTTAAAAAAATCTTTACCTTTTAGCTTTGATGAATTACTTCATTTTTATATCTAATAGGTTTTTTTAACCTT
CACTTTAATTGATTTCTTAA

20

M

CTCTTTATCTTGCTCATTTTTTAATCTTTTTAATGATTTTAAAATGCTGATTTTAATAATTTTATCTTGGCATATTTATA
TTTATCAGTTTTTCTGCTTC

Celera SNP ID:hCV27442721

公開SNPID:rs10499150

SNP染色体部位:129470952

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:234917

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

30

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,92|A,28)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1102):

ACATCTAGCATTTGCATCAAGGTGAGTTTGTCTCAAAAGCTCTGTTCTAGTGCCCCACTCAAGAACAGATATTGTCAAAT
TTGTAAAAGATATTTTAACT

R

GAATAGACTTGATTTTTATTGCTGATTTAATCTATTACAAACTATTGCTTTTCTATTCTAAGCTGTTGTAAAAATTATTG
CTTTAATATGATCACTTAAT

Celera SNP ID:hCV27480203

40

公開SNPID:rs3778132

SNP染色体部位:129569227

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:333192

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,86|A,34)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1103):

50

TCGACGAGGTGAGAGCTGCAGCAGAATGTCACTGCTCTGATAAAAAGGACAACCTAAAAGCCAAATATGATTATTTTCAGAA
GAATATTTTGCAGTAAATGT

Y

ATTCATGTAATAAAATTTATTCTTTAATCTATCAGTGTATTAGCGTTCCCTCCAGGAAGTAGTTTTTAAACTCATCTCAAT
AATTACTTTTCATGTTTAATT

Celera SNPID:hCV27480208

公開SNPID:rs3778137

SNP染色体部位:129528606

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:292571

10

関連した照会SNP:hCV30308202(検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,85|C,35)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号1104):

GAATAGAGTATCTACTGTATGACTAGAGGTATAGCTAAGAAAAAAGACTATAGGGAGAAATTAATATTGTAGGACAAAGC
ATTTAATTCTAGAATGATCC

Y

ACTAAGGTAAGACCACCGTCATCGGTTGCAAAATTGCTGAATCACTAGGGTTAATAGTTACAGATCCTAAATACTCCTCA
CATGTTTTCTTTCCTCGTTA

20

Celera SNPID:hCV27480211

公開SNPID:rs3778141

SNP染色体部位:129507991

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:271956

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,91|T,29)

SNP型: イントロン

30

コンテキスト (配列番号1105):

GAAGCAGCTCATGCATGTCTAGTAGGTTCCCTGGTAGCTGGTACCCCTAAGCCCTCAGTAATCAGTGTTTTGTCCTGACTAG
GTAGGATGCTTTAAATTAGA

S

GTGTAGCTGTAGGCCTGACCTTGGCTGAAGCATAAAGATGTAAAAACAAATCATTATGCATTCCCAGATTCCCTCCTTTAA
GGTTCCTTCCATTTCTGGGC

Celera SNPID:hCV27499807

公開SNPID:rs3778134

SNP染色体部位:129554751

40

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:318716

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,92|G,28)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1106):

TCGGGGCATAGTGGACACTGGTGATGAATTTGGTGTGAGATCCAGAACATGTTGTCTGTACCCCTCTTACAGCAGTGATT
TTCTTCCACCTTGTAATATA

50

M

TTATCTGAAGTCCGCCTCATCAGAAAGTACATAGGGAAACTATCGTGACTCTATTTCTCCAAGTAGAAACTGTGCTAAGG
GAACTAAAGCAAAAAAGAAA

Celera SNPID:hCV27499808

公開SNPID:rs3778135

SNP染色体部位:129549602

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:313567

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 92 | C, 28)

SNP型: インترون

10

コンテキスト (配列番号1107):

GTAGCAACAAATATGGAGCATTTAGAACAGTGTCTGGCATTGAGAAAAACCTATGTTTTAGTTGTTATTAGTATTAAGA
AAGGAATTATATTATACATA

Y

TTTTCTTTACCCACAGGCTCTAATACAGAAATTTCCATATGGTAGTAATTCATTACAGATTACCTAGCTGTTAATCATTC
AGTGCCATCATTTGAATAATT

Celera SNPID:hCV29433849

公開SNPID:rs6569585

SNP染色体部位:129516639

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:280604

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 91 | T, 29)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号1108):

AGTGCAAGGGCCTTTGAAATCAGGCCTGGTTTGAATCTTGGTCCAGCAATCAATAGCTGTGTAATCTTAGGTAACCTCTT
TGAAGTTTAGTTTCCGCATC

Y

AAGAATGAGGAAGTATAAATACATATCTGCCCACGTTGGTTGTATTAAATGAGATAATTTACATAACACATCCGACTAAG
GTGCAGATGTAATAAATGAC

Celera SNPID:hCV29433859

公開SNPID:rs7756786

SNP染色体部位:129478632

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:242597

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 92 | C, 28)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号1109):

GAAGCTATTAAAATAAGCTTCTTATCCTTAGGGAACTATTTCAACACTAGAGCTATCATCAAAAGTCCTTGAGACAAGT
AAGGAGGAGTGAATGGTT

R

TGATTACACTTTATAAGCAAACTTAAAAAGATATCAGGAGCTGCTTTACTAGGCCCTGCTATGAAGTGAAAACTGGAGA

50

AAAAATCTACAGCAAAGCATT
Celera SNPID:hCV29433860
公開SNPID:rs7738316
SNP染色体部位:129473928
ゲノム配列中のSNP:配列番号356
SNP部位ゲノム:237893
関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,90|G,28)
SNP型:TFBSSYNONYMOUS;イントロン

10

コンテキスト (配列番号1110):
AATTACTTTGACAGGAACCTTAAGCATCCGTATTTGTTGCCAGGTAGTCTTCTGTGTGGTTAAAGTACAGAATGTACTCCTA
CAAAAGCAGAGAGGCGGCC
R
TTGCCACACAAAAGTGTTTTTTCAGATGGCTTATGGTTAGAACCAATATATTTTTCTAGCATACAGTTTGAGTGATAATA
GCTCACATTCCCCGATCACA
Celera SNPID:hCV32245465
公開SNPID:rs12179603
SNP染色体部位:129480443
ゲノム配列中のSNP:配列番号356
SNP部位ゲノム:244408
関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,92|A,28)
SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号1111):
TGTGGACAGTGCAGTAGATAGGAAATAAAATATATAGGGATCAGAAAGGAAGAAATAAACTCACTTATAGATGATATAC
TTATCTGCTTGTAATAATCAA
R
AGAATCTACAGACAAATTCCTTAATCAGTGAGTCAATAAGGAGACTATATGCAAAATTAATATACAAAAGTCAATCATGTT
TCTTTATATCAACAACACTT
Celera SNPID:hCV32245443
公開SNPID:rs12210504
SNP染色体部位:129562423
ゲノム配列中のSNP:配列番号356
SNP部位ゲノム:326388
関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,83|A,31)
SNP型: イントロン

30

40

コンテキスト (配列番号1112):
GTATATTTTCATAGATGGCATTGATACAGTAAATCCTTTATTCTGTAAATGGCATTATATAGTAAATCTTTTCCATGG
TGAATGATTATTAGTCTTAA
R
TGAAATACAAAGATTTGATTTTATAAGTGAAATATTTCTTAAGTAACTATCCTTGGCTGCCAGTTTCTTTCTTAAAGT
TTAATATTTCCCAGCAACTT
Celera SNPID:hCV29496377

50

公開SNPID:rs6569583
SNP染色体部位:129491726
ゲノム配列中のSNP:配列番号356
SNP部位ゲノム:255691
関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)
SNP供給源:dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,88|A,24)
SNP型:イントロン

コンテキスト (配列番号1113): 10
GACAGCTAATGCGATGCGAGGTGCTTTCTATCAGGTGTACAGATGATCAGTGTTCCTCCAGGCTTTAAAAAGTCCACAAGACA
GGCTTGGAAGGCCAATTCCA
S
GTGGTAAATTGAGACTGTATTTCAGAGCATGCACAGACAGGAGATTTAGTCCTAGAGACATTAGATTTCTGGTTTACCTGC
ACCCCTAGAGGCCTAGGAAT
Celera SNPID:hCV30200320
公開SNPID:rs6569584
SNP染色体部位:129511328
ゲノム配列中のSNP:配列番号356
SNP部位ゲノム:275293 20
関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,91|C,29)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号1114):
AAGATGGCCAGAGAACTGAATGAGAATGGAATCCTGAGGAGAAAAACACCAATATTTAAGAGACCTGGTTCTCTCAGTGT
TGTGGAACAGGATCCACTGA
K
ATGGAACAGAAGGGTAAGCTTCTGTTAAGCTAGGTAAGGAAGCTTAGGGTTGTGAAAGAAGGTACAAAGACACTGCACAC 30
TGACTTTTGGGGAATTACCT
Celera SNPID:hCV30092369
公開SNPID:rs6941264
SNP染色体部位:129469888
ゲノム配列中のSNP:配列番号356
SNP部位ゲノム:233853
関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,92|G,28)
SNP型: イントロン 40

コンテキスト (配列番号1115):
TTTGTGGTAGTTCTTTGATAATTTGTCCTCTTTTGATACCCTTGATTAGCTTTGTTTACCGTTTCCTTTTGCTTGCTTTT
CTTTTTTTCAAATCTCTTTA
Y
TTCCTGTGGTGTATATATTTCTCTTTTTTATACTTAAATGAATTAAATTTTAATTTATCTATTTTTTAAAAATAATGGACT
ATTTAAGCCTATAAGTTTAC
Celera SNPID:hCV30056140
公開SNPID:rs7748051
SNP染色体部位:129538810 50

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:302775

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,90|T,28)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1116):

AAATTTTAGGCTATTTTTTTTATTTTACTTATTTTTTTTAGGCTTTTGTTTAAACCTGTTTTTTGACCAGTGTTCCTTCTCTTTCTAGGACTCCA

10

R

CTGCATGTGTGCTAGGGCGTTCATTGTATCTGAGGCAGTGCTAAGTAATTTTTTTCTTTCTCCGTTCTTTAGATTGGATCATTTCCATTCATCTGTCAT

Celera SNPID:hCV30632610

公開SNPID:rs7762236

SNP染色体部位:129526026

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:289991

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,91|A,27)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号1117):

TCTTGTGGAAATATAGGTTATGATTCAGTAGGGCAGAGCTGAGACGCTGCACTTCAAAAACTTTCCAGGTGATGCTGATGTTGCCGGTTTGTGGGCCATC

R

AATAATTTGGTTTTATGCTTGATTAATGAATCACAAGCCATAGTTTTAAAAATGCAGTGCTATAGGAGAAAACTGATTCTACATACTGTTTTATTTTCCT

Celera SNPID:hCV30182412

公開SNPID:rs9482989

SNP染色体部位:129507508

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:271473

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,89|G,29)

SNP型: イントロン

30

コンテキスト (配列番号1118):

ATGTAGAGCTTTGATATTATTTTGATTTTCCTATGTGACAGAATTTTATATATACAGACAGAATTTTTCTTCCTCTTTTCATCATCTGACATTATGGTG

R

TCCTTAGAATTGCAAATACAGGAGAAGGAAGACACAAACCAAGACTGTATTAAAAAATGTTTCAGAAATTCTCCTTTGATATAACATTGTTAAGGTTAT

Celera SNPID:hCV30470292

公開SNPID:rs9492234

SNP染色体部位:129469115

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:233080

40

50

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,89|A,27)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1119):
ACTGTGTTGTTTTGGCTCACAGAATATAAAGCGTGTATGTATATACCTGTGTTTCCACATAGACACACTCTGTTACCCCTT
ATATGTATTGTATAATCACA
Y
GTGTAGATGTTTCATTGTATCTGGAGTGACAGTTGACACCTTTTAGGGGCATTTTACATGTTTTAAACCTGACATCCACT 10
TACAGCACTTATCTACTACT
Celera SNPID:hCV30020211
公開SNP ID:rs9492237
SNP染色体部位:129474875
ゲノム配列中のSNP:配列番号356
SNP部位ゲノム:238840
関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,91|C,27)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン 20

コンテキスト (配列番号1120):
CATGTTTTAAACCTGACATCCACTTACAGCACTTATCTACTACTCTCTTCAGGATAAACTACCTTTATTGCAAGACTTT
TGCTAAAAATTCTTAGATTA
Y
GTCAAGGGAAAAAAATCCTCTATTGCTTTTTAAAGAAAAAATTATCAGAATGATTTAATTTTGTGTTATTTTTTATCTCC
ACATTAGTTTGTATTTCAG
Celera SNPID:hCV30308204
公開SNPID:rs9492238
SNP染色体部位:129475031 30
ゲノム配列中のSNP:配列番号356
SNP部位ゲノム:238996
関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,91|C,27)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1121):
CATTCCCGATCACATGCCTTGTGCCAAGTACCATTCTAAATGCCTTGCATCTTGTAATCATTAAACCTTTACAGTAAC
CTCATGCAATGTACACTCTT 40
R
TTGTTCCCATTTTTGCAAATAAGAAAACTGATGGGCAATATTACCTTGCCCAAGTTTATACAGCTGGTAAGTGGCAGAGTC
AGGATTTGAACCCAGGCTGA
Celera SNPID:hCV30092368
公開SNPID:rs9492241
SNP染色体部位:129480629
ゲノム配列中のSNP:配列番号356
SNP部位ゲノム:244594
関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap 50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,91|A,27)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1122):

ATAGGGCCCTCATATATTTGTGCATTTTGTATGGTGTGGTGCATTTCTTTATTGATTTACAAGAGTTCTTTGAGTATT
AGGAACATCCTTCCTTTATC

Y

GTGCCAACAGTACCTTTTATTTTGTGCACACAGTTTATTTCTTCATCAGAATTCTTTGCTCTTGAGAAGTCCCTGTGAGAGC
CTGCCAGCCTTCTACACCTT

Celera SNPID:hCV30110237

10

公開SNPID:rs9492245

SNP染色体部位:129505850

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:269815

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,91|T,29)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1123):

20

TCAGAGAAAAAATCAATGAAAATAAATTAGTGTCTTTCTATCATCTCTTGCAGGAGGTAGAGTGGGGGTGGGGTAC
ACATCTATTATTTATAACTT

Y

ATCGTACATGAGTCTTTAAAAATAATGCAGTATAAGTCAACATATAAAATATGTTTTTTGAAAGTACTCAAGTTCAATAAAC
ACTCATTTAAATATATAAAA

Celera SNPID:hCV30398657

公開SNPID:rs9492247

SNP染色体部位:129508506

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:272471

30

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,91|C,29)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1124):

TATAATGTATCTTTAATTTACTAGCTGATTTTAAAAATATTCTCATTTAGGCCGGGCACAGTGGTTACCCCCAGGAATCCCA
GTACTTTGGAAGGCCGAAGC

R

GGCAAGTCGCTTGCGGTCAGGAGTTTAAGACCAACCTGGCCAACATGGTGAAACCCTGTCTCTATTAAAAATACAAAATT
TAGCCAGGCATGGTGGCAGG

40

Celera SNPID:hCV30128317

公開SNPID:rs9492253

SNP染色体部位:129526243

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:290208

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源:dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,88|G,26)

SNP型: イントロン

50

コンテキスト (配列番号1125):

TCTTTAATTTACTAGCTGATTTTAAAAATATTCTCATTAGGCCGGGCACAGTGGTTACCCCCAGGAATCCCAGTACTTTGG
AAGGCCGAAGCAGGCAAGTC

R

CTTGCGGTCAGGAGTTTAAAGACCAACCTGGCCAACATGGTGAAACCCTGTCTCTATTAAAAATACAAAATTTAGCCAGGC
ATGGTGGCAGGCACCTGTAA

Celera SNPID:hCV30560754

公開SNPID:rs9492254

SNP染色体部位:129526252

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:290217

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,86|A,26)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1126):

ATCCTGTTAATTTGGTTTAGCAAGAATCCCCCTACCTACCCCTGATGTCTCCTCTTAATGATTGTTGCCCCCTGATCCT
TGCTCGTGGCTATAAATCTC

20

Y

ACCCTTTTCCTTGGCACTGAATCCCTACTTGTTCATGTTGTATTGGGAATGGAGGCTAGTTCTTTACTAAGGTTGCTTTT
TCTCTATTGCCATAGTTTCT

Celera SNPID:hCV29532686

公開SNPID:rs9492262

SNP染色体部位:129547525

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:311490

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

30

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,86|C,34)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1127):

TGTCTAAAGCACACATTTCTTCCTAAAAGAATGAAAAATTGGTTCTTTGGGAACAAAAATATCATATTGATTTTATGTAAA
GGCAAACATTCACATGGTGC

R

TCTGTACATAAAAATATATCTGGAGTATTAAAGTTTCATGGTGGGGATGATTATGAAAAAATGACTATATAGGCTCCATAG
GGACATGATGATAAAAAAATA

Celera SNPID:hCV30308200

40

公開SNPID:rs9492263

SNP染色体部位:129548440

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:312405

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,92|G,28)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1128):

50

CACATGGTGCATCTGTACATAAAATATATCTGGAGTATTAAAGTTTCATGGTGGGGATGATTATGAAAAAATGACTATAT
AGGCTCCATAGGGACATGAT

R

ATAAAAAATAGATTAAAGTAGATTGAAAACTAGTCTAAAGTGAAGTGATGTGTTTTAATATCATAATATGTGAGAATAT
AAAAAGTATTTACGTATGGAT

Celera SNPID:hCV30506242

公開SNPID:rs9492264

SNP染色体部位:129548530

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:312495

10

関連した照会SNP:hCV30308202(検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,92|A,28)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号1129):

CAAGAAAAGAACAATAATTTATGGTTTTACTGTGTGATTTATTTATTTATTTATTTCAATAAATGCCCTTTAGTAGATATT
TTTACATCTGGAGACATTCT

Y

ACATCTGGAAGAGGACACTGCAACAGTAGCCTATTTTAATCTTGTCATGAAAACTTGGGATACATCTTTTTTGCTCAAC
TCCCTGGTTTTTCTGTCTTA

20

Celera SNPID:hCV30452477

公開SNPID:rs9492265

SNP染色体部位:129549392

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:313357

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,92|T,28)

SNP型: イントロン

30

コンテキスト (配列番号1130):

AAGTCATTGACTATAAGTGCTGTCTGACTCTCAGTATTTGTTTATTTCAAGTACCATATGCTAGAAATTGGCTCTTTTGC
AGTTTGGTGTCATATTATTT

R

TGCAAAATCAGTTGGTATGTAGAATCTCACACATAATATAAATTGACATTGATCTAGTTAGGAACATGTGCTTTTATTTT
TATCAAAGTCTTATAATAGA

Celera SNPID:hDV70836483

公開SNPID:rs17056909

SNP染色体部位:129546126

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:310091

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,92|G,28)

SNP型: イントロン

40

コンテキスト (配列番号1131):

CTTATAAAGAGTAAAAATAGATGGATTTTTTATCCTGACAATTACTGTGTGTTTAGTCCCTAAATTTAATATAGTTAATAA
TATGATTGGGTTTTGCTATT

50

W

GTTTCCCATTTGTGTGCACAAAATTTTGTTCGCATTCTTCCTTTTCTGTCTACTTTTATGTTAAACAAATATTTTTCAGT
ATTCCATTTTATTTTCCTTTA

Celera SNPID:hCV32245454

公開SNPID:rs6569586

SNP染色体部位:129524233

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:288198

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種(T,90|A,28)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号1132):

GCATAATTTTCCACAGGCTTTACAGAGTCCCTTTGTCTCACTGGCTTTCTGCATTTTAAAAATCCCTTTACTGTTATTTT
ATTTGGAGGAAGTGAAAAAA

Y

GCATATGCCACCATAGAACTACTACGCTGCCATAAAAAAGGAATGAGATCATGTCCTTTGCAGGGACATGGATGAAGCTGGA
AACCATGGTCCTCAGGAAAC

Celera SNPID:hDV71969667

公開SNPID:rs7767990

SNP染色体部位:129510980

ゲノム配列中のSNP:配列番号356

SNP部位ゲノム:274945

関連した照会SNP:hCV30308202 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,91|C,29)

SNP型: イントロン

20

遺伝子番号: 98

遺伝子シンボル:LIPC - 3990

遺伝子名: リパーゼ,肝性

染色体: 15

OMIM番号: 151670

OMIM情報: 肝リパーゼ欠損(3)

30

ゲノム配列 (配列番号357):

SNP情報

40

コンテキスト (配列番号1133):

AATGAACACAGAGGGGGAAGAAGTGTGTTTACTCTAGGATCACCTCTCAATGGGTCACCTTGGCAAGGGCATCTTTGCTTC
TTCGTCAGCTCCTTTTGACA

Y

GGGGGTGAAGGGTTTCTGCACCACACTTTGACCACAAGCATCACCAATTTCACTGAACCCAACAGAAATTTGGACCCCTC
TGGGGGCTCTCTGCGTGGCA

Celera SNPID:hCV8757333

公開SNPID:rs1800588

SNP染色体部位:56510967

ゲノム配列中のSNP:配列番号357

50

SNP部位ゲノム: 9500

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,89|T,31)

SNP型: インترون

遺伝子番号: 99

遺伝子シンボル: LOC345222- 345222

遺伝子名: BC043530により支持される仮想遺伝子

染色体: 4

OMIM番号:

OMIM情報:

10

ゲノム配列 (配列番号358):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1134):

ATTCTGTGGATCTTCCCAAGGGTGTGAAGTGTCCACAGCGTCTGCCTTGGGAGTTTCCATGCCCACCAGAACCATGCCCC
AAGCCCCCTCAAGCACTCTGA

Y

20

CTAGGAAAGCCAGTGAAGCAAGGATGACAACATGGCCCTTTGATACTAGCTGAGGGACAGACACAGGTCCTGGGAGACCA
GAGAAAGACGAGGGGCAGAG

Celera SNPID:hCV16336

公開SNPID:rs362277

SNP染色体部位:3188851

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

SNP部位ゲノム: 94726

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,108|T,12)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号1135):

ACATAGTTATTAGGATGCCCTTTTCTTTCTTTTAAAGTCTTTTATCAATTTGGCTTTTGGAAAAATATCTGATGGAAT
ACTTGTTTCTGCTATATTAG

Y

TGTGTGAGACTAGTGACAGGAGCTGTGGGAAATGAATGCCAAATGTTCTTAGGCATTGATGGGAATTTTCAGGGTGTGGTC
TTCAAGTTCATTTAAGGGAA

Celera SNPID:hCV1084117

公開SNPID:rs363106

SNP染色体部位:3116907

40

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

SNP部位ゲノム: 22782

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,35|T,5) アフリカ系アメリカ人 (C,21|T,15)

全体 (C,56|T,20)

SNP型: インترون

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,106|T,14)

SNP型: インترون

50

コンテキスト (配列番号1136):

GGCCTGGGTCTCCCTGGTGGGGTGTGCATGCCACGCCCCGTGTCTGGATGCACAGATGCCATGGCCTGTGCTGGGCCAGT
GGCTGGGGGTGCTAGACACC

Y

GGCACCATTCTCCCTTCTCTCTTTTCTTCTCAGGATTTAAAAATTTAATTATATCAGTAAAGAGATTAATTTTAACGTAAC
TCTTTCTATGCCCCGTGTAAA

Celera SNPID:hCV2229297

公開SNPID:rs362303

SNP染色体部位:3212105

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

SNP部位ゲノム:117980

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,31|T,3) アフリカ系アメリカ人 (C,24|T,14)

全体(C,55|T,17)

SNP型: 転写因子結合部位;UTR3

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,103|T,17)

SNP型: 転写因子結合部位;UTR3

20

コンテキスト (配列番号1137):

CACTTCTGAGTTGGGTAAAGAAGTCTGTATCAGTGTAAATTTTCTAATCCGTCCTGCATTATCTATGGCTCTTGGTTCATA
CCTGTCTTGAAGTTCTGTCA

Y

GTTCTGTCTCTTGTCTCAGTAGAGATGCTACAGCAGTGGCTCGCCTCAGGCAGGGCAGGGCAGTGGGGTGGCTGTCCTG
GGGGCAGGCAGTAGGGGCAC

Celera SNPID:hCV2231787

公開SNPID:rs363124

SNP染色体部位:3159610

30

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

SNP部位ゲノム: 65485

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,7|T,23) アフリカ系アメリカ人 (C,13|T,17)

全体(C,20|T,40)

SNP型:MICRORNA;UTR3;イントロン

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,104|C,12)

SNP型: MICRORNA;UTR3;イントロン

40

コンテキスト (配列番号1138):

TCAACTGAAGATATTGTTCTTTCTCGTATTCAGGAGCTCTCCTTCTCTCCGTATTTAATCTCCTGTACAGTAATTAATAG
GTAAAGAGATGGGGACAGTA

M

TTCAACGCTAGAAGAACACAGTGAAGGGAAACAAATAAAGAATTTGCCAGAAGAAACATTTTCAAGGTATGCTTTCTATC
TGAGCCTATAACTAACCCAT

Celera SNPID: hCV2231788

公開SNPID:rs363125

SNP染色体部位:3159345

50

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

SNP部位ゲノム: 65220

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,4|C,28) アフリカ系アメリカ人 (A,13|C,23)

全体 (A,17|C,51)

SNP型: ミスセンス変異

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,106|A,14)

SNP型: ミスセンス変異

10

コンテキスト (配列番号1139):

GTTTGCTTGGTTACCACTGAACCTTAAATGCTTTTAAATGAGGGAAGGTGACGATGAGATGATTATGATGATTTGCCCT
TGAGTTACATAGCTGGTGTA

Y

AGGAAGCTGTCGTTTCTTTTGGCTTACGTAGAAATGTTTGTGGTGTCTAATTCCACAGATGCACATTGACTCTCATGAAG
CCCTTGGAGTGTTAAATACA

Celera SNPID:hCV2231789

公開SNPID:rs363093

SNP染色体部位:3158063

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

SNP部位ゲノム: 63938

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,35|T,5) アフリカ系アメリカ人 (C,22|T,16)

全体 (C,57|T,21)

SNP型: インترون

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,106|T,14)

SNP型: インترون

20

30

コンテキスト (配列番号1140):

GAGAAGGTGCCAGCTCTGGGACAGTGTTGGGGTAGTGAGGAGGGAGCCCAGTGGAGAGAAGTCGGGCTTCCTGCTTCCTC
ACAGTATGTCTGTCCTGACT

S

AACTCGGATGATGTCACCTTCCTTTTCATCTTCTCAGGTGTGGAAGCTTGGATGGTCACCCAAACCGGGAGGGGATTTTGG
CACAGCATTCCCTGAGATCC

Celera SNPID:hCV2231935

公開SNPID:rs362276

SNP染色体部位:3191670

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

SNP部位ゲノム: 97545

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,31|G,5) アフリカ系アメリカ人 (C,28|G,10)

全体 (C,59|G,15)

SNP型: インترون

SNP供給源: dbSNP; HapMap;ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,106|C,14)

SNP型: インترون

40

50

コンテキスト (配列番号1141):

CTTATCACAGAGAGTGGGCCAGAGGGCTGGGAACCAAGGCCAGAGCTCAGGTTTCAGGACCATTCAGCAATCCCAGCAGA
AAATGGGGAGAATTGTATGG

Y

ATAGGCGGATATGAAGGTAGAATCTGCAGGCCTTCAGTGGCCAACTCAGAGTCTAAGTGGATTCCACAGTTACAGCTTGA
GCAGCTGGTTGTAGGTCATG

Celera SNPID:hCV2231938

公開SNPID:rs362325

SNP染色体部位:3189124ゲノム配列中のSNP: 配列番号358

10

SNP部位ゲノム: 94999

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,5|T,35) アフリカ系アメリカ人 (C,10|T,26)

全体(C,15|T,61)

SNP型: イントロン

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,108|C,12)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号1142):

GAAGACAAGTGGGAAGCGACTGTCTCGACAGATAGCTGACATCATCCTCCCAATGTTAGCCAAACAGCAGGTTTGTCCCCG
CAGCCTTGGCTTGTGTTG

R

TAGTGATGGTAGCTTAAGGTCCTTGTGAAAGGTGGGTGGCTGGAATCAGCTCTTCCTTCAGTCCTAATCTGTGCCTTGAT
AGCAGTTCTCCGTGCTAGTC

Celera SNPID:hCV2484952

公開SNPID:rs363094

SNP染色体部位:3154027

30

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

SNP部位ゲノム: 59902

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,35|G,5) アフリカ系アメリカ人 (A,25|G,9)

全体(A,60|G,14)

SNP型: イントロン

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,106|G,14)

SNP型: イントロン

40

コンテキスト (配列番号1143):

TAGGAATTATTTCTTCCAGTAGCGCCAGTGTAACCTGAAAGCCTTTGAAAGAGTAGTTTTTGTATAGCTATCTGAAAGGA
ATTTCTTTCCAAAATATTTT

Y

CCAGTGCTGACAACAAACACGCAGACACACCCTGCAAGGTGAGTGTACGGCGCCGCACAGTGGAGGCATCTGCTGCAGCC
GTCGATGTTTGTGCTTTGG

Celera SNPID:hCV1084102

公開SNPID:rs363141

SNP染色体部位:3131644

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

50

SNP部位ゲノム: 37519

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,103|C,13)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1144):

CTTTCCTATTTGTTTCAGAACTTTTTAAATTACCTCAGAAGCACATGAAATTTAAAGGATTTTAAAAAACTTAAAGATT
ATTTACATAGCTCTTGCAC

R

TTTCTTGATAAATGAATCCTCAGGTATTCCTCTGTTTTTGTACTAATAGTTACTTCTTATGGGTTTTTTTTTCCCCTGAA
AATCATTTATCAAACGTATG

Celera SNPID:hCV1084108

公開SNPID:rs363100

SNP染色体部位:3130105

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

SNP部位ゲノム: 35980

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,106|G,14)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1145):

AATACACATCAGTAAAGTGAGAGAAAGTTTCTCCAGGTGCGGTTCAAGATATTAGAACTAATGACTGATGTACACAGAC
CACCTTTTGGTCTGAAGCAT

Y

TCTAAGTGCCACTGGCTGACATGCAGCCCCTACAGCCTCCAGGCTTCCAGCCCTAGCATGGAGCATCACTCTCCTATGCT
TCCCTGGTTGCAGGTGATGG

Celera SNPID:hCV1084110

公開SNPID:rs363101

SNP染色体部位:3126142

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

SNP部位ゲノム: 32017

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,106|C,14)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号1146):

TTTGTGGAGCATTTGCATGTGGAAAGCAGCAAAAACATAATGGGAACGGGTTCTTTTGTATGATTTTTAAAAATCTCTT
TTGTAACATCCTTCCCGCTG

Y

GCCGTTTCTGCATATTCCTTTATGTAGCTTTCAAACCTCCTTTAGGAGTTCTGGTCCCTACAGGGCGTGGGAGCCCAGGC
TTTACGTAGCTTTCAAACCTC

Celera SNPID:hCV2229306

公開SNPID:rs362310

SNP染色体部位:3209574

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

SNP部位ゲノム:115449

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

10

20

30

40

50

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,106|T,14)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号1147):

TGGTTCTGGTTATCCTTAGATAATGAAGTAACAGTGTAGCAAATTTCAAAACCTCTTGGAAATGTTATTTTACCATTCAA
AAAGGCTTACTAAGGTTCTC

R

TTATGGGTGGCCCTCTTTTGGCAAAGGTTTTCAGGCTTAAGCTCCATTTCTAGGTGCTCCAACACTCCATTATTTGTAT
ATGTATGGAAATAAAAGCTG

10

Celera SNPID:hCV2231776

公開SNPID:rs363091

SNP染色体部位:3171936

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

SNP部位ゲノム: 77811

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,106|A,14)

SNP型: イントロン;偽遺伝子

20

コンテキスト (配列番号1148):

CACACCTTTCACCTGTCGCTCTCGGTGTCGTGATGTGCTTGGCAGTGTTCGTTTTCATATACCCACTTTGAACGTTGTCAG
TGGCAGCCATGTGCTTCTCA

R

GCTCTGCATGTGTGTCTGTGTATGTGAAGGTACTGGTTAGAGACGTTTCAAAAGAGAAGAGAGCATATTCTTTACTCTCA
GCAATTTGTAATCTTCTCAG

Celera SNPID:hCV2231797

公開SNPID:rs363095

SNP染色体部位:3150081

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

30

SNP部位ゲノム: 55956

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,101|A,11)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1149):

TGTTTGGGGAACATTTTGGCAAATCTAGAGTTAGTTTAAACAGATTATCAATTATTACCATAATTGATCATCTGCAGTT
TCAAGCTATCTAACAGGTTTC

R

CTTACCTCTTTAAAAAGGAATGGAATTTAGCAGGACAGTAACTGAGACCCGTGCTCCTGGAGTCCATGTGGGAGCTGTGT
GGCTCTGCACAAGCATTTGC

40

Celera SNPID:hCV2231805

公開SNPID:rs363097

SNP染色体部位:3147057

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

SNP部位ゲノム: 52932

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,106|G,14)

50

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1150):

AGACGTTTCGGGTATGACAGCAAAACGCTGCTACTCCTTAAGAGGCAGGCGCTGTTGGCATAATCAGCTGGGAGGATTGTG
GGGTCCAGCGCAGCACTTTT

Y

GGCTCAGTCCATGATTGAGCCAAGAGGCCATCCTTCCCTTCACTCCCCAGGAGGACGAGGTCTGTCACTGTGGAGGGCAG
AGGACACCAGAAGCTCCTCT

Celera SNPID:hCV2231808

公開SNPID:rs363098

10

SNP染色体部位: 3144054

ゲノム配列中のSNP: 配列番号358

SNP部位ゲノム: 49929

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,106|C,14)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1151):

GCCTGCCCTATCACAGGCATCGGAGCTTGTACCTGGTTTAAAAAGAAGAGAGTTGTGTGGGGATTGTTGGGATGCACGTTTT
TCACTCAAAAGTATTTTAGC

20

R

TAGAGCTCTGTGATTCCGTAGCTATTTAGGAGTTTAAAGCACCTTGAAGGCTTTAATTGCAGAAAGTTCTATGTGGACGTG
CAATGTGTTATACGCAGTGT

Celera SNPID:hCV2231925

公開SNPID:rs362274

SNP染色体部位:3196232

ゲノム配列中のSNP: 配列番号358

SNP部位ゲノム:102107

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

30

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,100|A,10)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1152):

AACCGATTTAAAGAGAGGGCTTTTCCTGTGGTGAGGTAAGAGATTAGCTGGTCATTATCATAGAGCCCCCTCTGCCTTTGT
GCAGATGGGCTGTGGGAATC

Y

TGGGGTTCCGTTGGGTCCTTTGTACCTCACTGAAGGCATGTAAGCTGAGCTGGCCAGACCGTGAGCTGATCCTGCCACT
TGAACAGCATCAAGCCTGCC

40

Celera SNPID:hCV2231937

公開SNPID:rs362323

SNP染色体部位:3191124

ゲノム配列中のSNP: 配列番号358

SNP部位ゲノム: 96999

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,99|T,7)

SNP型: インترون

50

コンテキスト (配列番号1153):

ATGGTTTGGGATGAGAACTATCTGGCCTCCACTGGAGGAACAAACACAGGATGTTATCATCTAAGCTCCATGGCCAAGAC
AGAATGGAAGTCAAGGTTGC

R

TATTTGCCGTAGACTTCAACACAGTGTCTGTAATGCGTGACGTCAATAACTTGTCTTAGTGTCTTGGAAGTTGATCTTTA
GTCGTAAAAGAGACCCTTGG

Celera SNPID:hCV2231953

公開SNPID:rs362338

SNP染色体部位:3181877

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

SNP部位ゲノム: 87752

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,106|A,14)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号1154):

GTGTCAGCCACCACGCCCAGCCATATTTTCAGATCTCCCTCTCTTTGCCCTAAACCACTGTGCTTAATAAGTAGTTTTTA
GTGGCCAGCAGTCTCCATGT

W

TAACACATTTTAGCAAAATGGAAAATACTATATGTTTTAAATTTGAACGTGAGATTATACTGAAATAAAAAATCATCTAAC
TGGGATTCTTTAAATAGTAA

Celera SNPID:hCV3266236

公開SNPID:rs7654034

SNP染色体部位:3138974

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

SNP部位ゲノム: 44849

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,106|T,14)

SNP型: イントロン

20

30

コンテキスト (配列番号1155):

CGTGACGTCAGGGAAGTTGAAACCCAAGAGAAGCCAGTAAAAAGTGAGTCTCAGATTGTCACCATGTGCTGGCAGTTTTA
CACGCTGTCAGTAATAAAAG

W

CTTCTCCCTGCAGGGCAGCCTGCCTCCAATAAAATACGTGTAGTATCAAATCCTGTCTTCCCTCATAAATTGTTTGAAGC
TCCCCAAGGACAGTGATGAG

Celera SNPID:hCV29284939

公開SNPID:rs6839081

SNP染色体部位:3159810

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

SNP部位ゲノム: 65685

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,106|A,14)

SNP型:MICRORNA;UTR3;イントロン

40

コンテキスト (配列番号1156):

ACTTCTGAATTCCCTGCCCTGCGAACAGGACTGGATACCTAATAGACAACAGGTACTTGATAACAGTTTATTGAATTAATG

50

AGTGAATGAACAGATACATA

R

ATGCATGAAAGAATGGTTGTAATGTATATAACTTGGATTTCAAGACTTTTTACTGACTGTTCAAAATAAGAAATTGAAAA
CTTTCCTCTGATTTTCCTCT

Celera SNPID:hCV29284940

公開SNPID:rs6446725

SNP染色体部位:3143632

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

SNP部位ゲノム: 49507

関連した照会SNP:hCV16336(検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,106|G,14)

SNP型: インترون

10

コンテキスト (配列番号1157):

ATGTTGAAAAATGCCGTAGAGAAGATACTTCTTTTCCACCTGTTTTCAACTCATATCATCTTGAAATTCAGGGCACCTTT
CCATGCTCCTAGTGCTTGCT

R

TCTGTTTATTATTTTCCTTCCTGAATACCCTGAACTCCAGCATGTTCTGCTGTAATTCTGGCCTCCCTGGCATCTTGAC
TCCTGTTTCCTTTGCTCTGT

20

Celera SNPID:hCV29284943

公開SNPID:rs6839274

SNP染色体部位:3130428

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

SNP部位ゲノム: 36303

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,106|G,14)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号1158):

GACTTCTGCAGGGTCTCCTCACTGTTAAAGAGCAGATTGAAAGTGAAGAACGTGGGCTAAGTGTITAGGTCGATATTTA
ACCCTGCTAGGTTTTGGATA

S

TAAGTGAAATTGAGGCCATTTTGGTTGAAGTTGACAGAAACCACTATCAGGGATCCCCAAGACTACCCCAGGCTTTTCTA
GAAAGACTCTCAGCTAAGAT

Celera SNPID:hCV29726333

公開SNPID:rs10021254

SNP染色体部位:3204039

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

SNP部位ゲノム:109914

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,106|G,14)

SNP型: インترون

40

コンテキスト (配列番号1159):

CAGTTTTAGAACCCATAAAGGAACTCTGTACTCTTTACCCAAAACCTCCATGCCTCCAGCTGCAGGCAGCCACTAACCTG
CCTTCTGTCTCTGTGACTCT

R

50

CGTCTTCTGGACATTACTGTGGATGGGCTCATACAGTCAGTGAGCTTGTGACTGGTGCCTTCTACCAAGCAGGGTTTTCA GTGTAGCAGCCTCTCTGTTT Celera SNPID:hCV29816351 公開SNPID:rs10155264 SNP染色体部位:3124125 ゲノム配列中のSNP:配列番号358 SNP部位ゲノム: 30000 関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6) SNP供給源: dbSNP;HapMap 母集団(対立遺伝子、数):白色人種(A,106 G,14) SNP型: イントロン	10
コンテキスト (配列番号1160): TCGGCAATGGGTAAAGTTGGCAGAAATGAAGGCCTGTTTACGCACTGAGGGCAGAAGCAACAGGGAGGATCAGTTCATGA CACAGGAGACACAAATCGCC R TTGTGGTGTTCACAGACATGGGTTAGGATTGGCTGCATGGATGACAGAGCACTGTGGGTCTCCCAGAGTTGCTGGGGAG GAGGCAGAGTTGGTGAGCAC Celera SNPID:hCV30627341 公開SNPID:rs10488840 SNP染色体部位:3156791 ゲノム配列中のSNP:配列番号358 SNP部位ゲノム: 62666 関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.51) SNP供給源: dbSNP;HapMap 母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,107 A,13) SNP型: 転写因子結合部位;イントロン	20
コンテキスト (配列番号1161): TGGTGTACAGTTTCACAAAGCTTAAAAAATGCTACCTGCCATTTTCATCCTCAGTGAGGAAGGTGATACACAGAGAGACCA AGTGACTGTGTCCACGGCGA Y GGCGCTCTGCATTTCACTTTAGCGGTTAATGTACTCTACCTATATTTTACTTTATATTTACCATATATCTTTTCATGTA TACTTGCGGTAAGTGCTTTA Celera SNPID:hDV70681393 公開SNPID:rs16844026 SNP染色体部位:3160331 ゲノム配列中のSNP:配列番号358 SNP部位ゲノム: 66206 関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6) SNP供給源: dbSNP;HapMap 母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,106 T,14) SNP型:MICRORNA;UTR3;イントロン	30
コンテキスト (配列番号1162): TGTTTTGGATTTGATGCCAGGAGGAGACAGCCTCATTTCTAAGGACTAGTCTTGCCTTTGTGGGATAAGGGTGGTGTGTT CTGTGTCCTTCTACATGTCC R AGCGATCTCTGTGCAGCTCAAATGTGGTCACTGTCTTATTGCGCTGATTTCTCTCCTTCCATCTCACAATTGAGGCAAA ATATTGTTACTGTTGAAGTG	40
	50

Celera SNPID:hDV70681394

公開SNPID:rs16844028

SNP染色体部位:3165048

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

SNP部位ゲノム: 70923

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,106|A,14)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1163):

CACCAACCTTGGCCTGCCAAAGTGCTGGCATTACAGGTGTGAGCCACCTCGCCTGGCCTATTTCATCACTAATCAGAATTT
CTATGATCAAATGACATGAA

Y

CATTGTTTCCACAACCTGCAGTGGAAGGAAATGGCCTGGCAGTGCCAGTTTCAGAAGCAGCCTGCCCCCAGTCAGGCACAG
GCCACTGTGCCCCCAGTGTA

Celera SNPID:hDV71057631

公開SNPID:rs7683309

SNP染色体部位:3154749

ゲノム配列中のSNP:配列番号358

SNP部位ゲノム: 60624

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,99|C,13)

SNP型: イントロン

遺伝子番号:100

遺伝子シンボル:LOC441108 - 441108

遺伝子名:AK128882により支持される仮想遺伝子

染色体: 5

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号359):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1164):

GTTCCCTAGAGACAAGAAACGTTGATAATCAATTAGCATGTATATGTAATCAAGTGGTAAAGGGCTGACATCAGCCACCAC
AGTGGAAATGCAAGCTCTTC

M

TCCAGTTCACACATCTAAGGCATTCATAAACCCAGTGTCATTGATTGAACAGGAGGACTCTATAATCCCACTACATATA
CATGCAGTAACTTTCTTTA

Celera SNPID:hCV2390937

公開SNPID:rs739719

SNP染色体部位:131900764

ゲノム配列中のSNP:配列番号359

SNP部位ゲノム:136192

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,8|C,112)

SNP型: イントロン

10

20

30

40

50

コンテキスト (配列番号1165):

ACCAAAGCGATCTGGAGCCATTCATCAGGATAAGTACACACTAGTATAGGAGATACCCAAACTTTTCAAACATTGTTAAA
TATGAGGTCTGAGCTAATAC

Y

GACACCAGGAAAACTAAATCTGCCATGATTCTTTGGTAAGAATGGGACTTCCATCGGACAAGTGAAACATGGAGACTCC
TAGGCTTGAGTCTTTTATAC

Celera SNPID:hCV2390936

公開SNPID:rs739718

SNP染色体部位:131900972

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号359

SNP部位ゲノム:136400

関連した照会SNP:hCV2390937 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,112|C,8)

SNP型: イントロン

遺伝子番号:101

遺伝子シンボル:LOC646588 - 646588

遺伝子名: 仮想タンパク質LOC646588

20

染色体: 7

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号360):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1166):

TGCCTCCTTAAAGATTCCATCGCATTATTAACATGGTAGGTCAGTGGTTGGAAATGCAAACGCATAGCCAATTAGTGGAA
GACAAGGTGAGCTTGCCAAT

30

Y

GATAATCACCACACCACCTGTTGCGCTTTGAAAAATTACCTCACAACATTCTTGGGTCCTTAGGTAAATCCTTAAACTTC
ATCCTGAAGAAAAATGAATCA

Celera SNPID:hCV29401764

公開SNPID:rs7793552

SNP染色体部位:25768857

ゲノム配列中のSNP:配列番号360

SNP部位ゲノム:179361

SNP供給源: dbSNP;HapMap

40

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,89|T,31)

SNP型: イントロン

遺伝子番号:102

遺伝子シンボル:LOC729065 - 729065

遺伝子名: 仮想タンパク質LOC729065

染色体: 4

OMIM番号:

OMIM情報:

50

ゲノム配列 (配列番号361):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1167):

CTTCCTACAATCTGTAAATTCTAATAAGGCCCTGTAGGAATAGCAGAAAAATACCATAGACTCTTTCTCCTGAGAGAGACA
ATGTTGAGACGGGTGGTAAC

Y

GGCCCAGTAAGTCTGGCCCAAAATATGACTAGATCTTCTGTCTCCTGATGCCTTCTTTGCATCCTGAATTCTTTTCATA
TGGATGCCCTTCAAAGCTGG

10

Celera SNPID:hCV11354788

公開SNPID:rs12644625

SNP染色体部位:111935962

ゲノム配列中のSNP:配列番号361

SNP部位ゲノム: 11790

SNP供給源: dbSNP; Celera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,106|T,14)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1168):

20

TGATGTGAAAAACAGAAGTATTAATGAAATGCTGTGGGAACATAAACTAACTAGGGAGTAGTAATTCTGCCTTGGTGGT
ACTTGGGTTTTGATTTTGAT

Y

AGAGAAAATTAGAACAGGTAATATTTAAGGTAGTTTTGAAGAATGAGTAAAAATTTCCAGAAAGTTTGGGGAATGTAATT
CCTGGTAGAGGGAAGCCTGT

Celera SNPID:hCV16158671

公開SNP ID:rs2200733

SNP染色体部位:111929618

ゲノム配列中のSNP:配列番号361

SNP部位ゲノム: 5446

30

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,106|T,14)

SNP型: INTERGENIC; 未知

遺伝子番号:103

遺伝子シンボル:LOC729792 - 729792

遺伝子名: 仮想タンパク質LOC729792

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

40

ゲノム配列 (配列番号362):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1169):

GGTGAGTCAGGGTCCCTGACCTATGCTTAAGAGCCATTGCCAAAGATTGACTCAGGGAAATGGGTAGTTCCGTGCCCCAT
CCTCTTCCCTACTCACTTCC

R

CTTGATACTAGAAGTGAGACTCACTCAGTGTCCACTTTCCCCACCCTTGGAGAGCTCACAGGGAGTGGAGTGTATCACTC

50

ACGTAGCCATGTGCTGCTCT
Celera SNPID:hCV8941738
公開SNPID:rs1634721
SNP染色体部位:31085659
ゲノム配列中のSNP:配列番号362
SNP部位ゲノム: 20000
関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,100|A,20)
SNP型: INTERGENIC; 未知

10

コンテキスト (配列番号1170):
CACTGCGAAAAATCTGCAGTTTCACTCCTGAGGCCAGTGAGATCACGAACCCACCAGAAGAAACGCCGAACACATCTGAAC
ATCAGAAGGAACAACTCAG
R
ACACACCACTTGTAAAGAACTGTGACACTCACGGCGAGAGTCCACGGCTTCATTGTTGAAGTCAGACCAAGAACCCACCAA
TTCTGGATACACTTTCACCTC
Celera SNPID:hCV26544258
公開SNPID:rs1634726
SNP染色体部位:31093807
ゲノム配列中のSNP:配列番号362
SNP部位ゲノム: 28148
関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,94|A,12)
SNP型: INTERGENIC; 未知

20

コンテキスト (配列番号1171):
TTGGTCTGGGAATATTCAGGGCATCAGGGGAACGAGGCCAACTGAGGATAAGCGGTGGGCATGGAGAGCTGAGGTACAGA
GGCCCAAGAAATCGTCAGGC
R
TGAGGAAGCCTACATAGAGAGAGCTCTGCAAAGACTCCTGGAAAAGACAGAGGTGGAGAGAAAAGGAAAAAGAGCACCTGGCA
CAAAAGATGCAGAAAGCATT
Celera SNPID:hCV27462862
公開SNPID:rs3131788
SNP染色体部位:31132775
ゲノム配列中のSNP:配列番号362
SNP部位ゲノム: 67116
関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,100|A,20)
SNP型: イントロン

30

40

コンテキスト (配列番号1172):
ACTTAAGTCACTTTTTCTATCTTTTGTGTGTAATACAAAGACTTCATTTTATACTAGCATGAGGTGCCCCCTGCCCTCA
AGCCTAATGGGTCAGGGAAC
Y
AATCCCAGATTGCCACCTTTGAACGTCAATTTTCTGAAACCTCTTGTATACCAAATACTGTAACAGTCAGAGTTCACCTT
ATGAAAACAGAAACCACTTT
Celera SNPID:hDV75255684

50

公開SNPID:rs2517546
SNP染色体部位:31117034
ゲノム配列中のSNP:配列番号362
SNP部位ゲノム: 51375
関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)
SNP供給源: CDX;dbSNP
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,92|T,18)
SNP型: インترون
遺伝子番号:104
遺伝子シンボル:MICA - 4276
遺伝子名: MHCクラスI ポリペプチド関連配列 A
染色体: 6
OMIM番号: 600169
OMIM情報:

10

ゲノム配列 (配列番号363):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1173):
GAAATTACAGACTTTGGATATTCCACTTTACCTTCTTGAAATGTCCCTCCTGGGCCCTTCTCGCTGCTCCCATCTGGAC
TGGAGGCTTCTCCCTGTGGA
R
CAGAGTCACTGTCCTAGGATCTCCCTCCACCGCCATCTGGGGCAGTGCTTTACATGCAGTGGAGCCACCTGGGGTCCAGC
CAAAATGCAGACTGATTCAA
Celera SNPID:hCV27463679
公開SNPID:rs3132472
SNP染色体部位:31494110
ゲノム配列中のSNP:配列番号363
SNP部位ゲノム: 24760
関連した照会SNP:hCV16134786 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,102|A,18)
SNP型: インترون

20

30

コンテキスト (配列番号1174):
CTTCAGCAAATACATCAGTCAGCTGGATGAAGGAGGCAGGTGTGAGCCAGCAAAAAAAAAAGCTTGTGATTTTATTGGAGCA
TGAATTTAAAAAGTGTGATG
W
GGCTGGGCGCGGTGGCTCATGCCTGTAATCCCAGCACTTTGGGAGGCCGAGGTGGGTGGATCACGAGGTCAGGAGTACGA
GACCAGCTTGACCAACATGG
Celera SNPID:hCV30127488
公開SNPID:rs3132473
SNP染色体部位:31516308
ゲノム配列中のSNP:配列番号363
SNP部位ゲノム: 46958
関連した照会SNP:hCV16134786 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,88|T,12)
SNP型: インترون

40

50

遺伝子番号:105
遺伝子シンボル:MIER1 - 57708
遺伝子名: 中胚葉誘発初期反応 1ホモログ(Xenopus laevis)
染色体: 1
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号364):

10

SNP情報

コンテキスト (配列番号1175):

TAGATACTTCTGAATGAATTGGTGAAGTTTTAGTTCATGTTATTTGAAGCATCTTTTGAGTTTTTAATATTTGTTTTGTG
GGAGTCTTATGTTTGTAGAT

K

ATTTGTTTATAATTGTGAATTAAGTGAAGTAAACACAACTGCGCATTTGTCAAGCAGTAACATTACTAAAATAAA
TTGCTACCAATTTTATCTTT

Celera SNPID:hCV1958451

公開SNPID:rs2985822

20

SNP染色体部位:67177498

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 24268

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,33|G,85)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号1176):

GGACTACGGTTTTTAGCGCCGGAAGTTACAACCCGAAGTTCTGCTGCTTGTGACTGCCTGCCGGAGAGACTGGCATGGTG
GCGACCAGCTGGGGAGTGGT

30

S

CACCACCCCTTTTTTTGGCCGCCTCTGAAGTCCCTGTACCCCCAAGCTCCTCCGTTAGCGGCTCGGGCCGAGGCTCCGGA
ATGTTTGCCGGGCGTCATGG

Celera SNPID:hCV11288054

公開SNPID:rs3008858

SNP染色体部位:67163004

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 9774

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: Applera

40

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,29|G,5) アフリカ系アメリカ人 (C,21|G,7)

全体(C,50|G,12)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;UTR5;イントロン

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,32|G,6) アフリカ系アメリカ人 (C,25|G,11)

全体(C,57|G,17)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;UTR5;イントロン

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,33|C,87)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;UTR5;イントロン

50

コンテキスト (配列番号1177):

ACTGCCTGCCGGAGAGACTGGCATGGTGGCGACCAGCTGGGGAGTGGTGCACCACCCCTTTTTTTGGCCGCCTCTGAAGT
CCCTGTACCCCCAAGCTCCT

S

CGTTAGCGGCTCGGGCCGAGGCTCCGGAATGTTTGCCGGGCGTCATGGCGACGGTGGAGCCCTGGCTCAACAAGCGGCCG
CGCGGTTGGCTGGCGGCACG

CeleraSNPID:hCV11288055

公開SNPID:rs1886686

SNP染色体部位:67163056

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 9826

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,6|G,30) アフリカ系アメリカ人 (C,9|G,21)

全体(C,15|G,51)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;UTR5

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,7|G,33) アフリカ系アメリカ人 (C,10|G,22)

全体(C,17|G,55)

20

SNP型: ミスセンス変異;ESE;UTR5

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,24|G,76)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;UTR5

コンテキスト (配列番号1178):

TCAGTTAAGGACTAGCCAAATTTATTTTCAAACCTTCAGATGTTTATCATGAAGTAACTTTGTTAAAAAGGAGATTCTTAA
AAGCAAGCATTGTGTTCTTA

Y

AGGTCCGAACAAGGTCAGTTGGTGAATGTGTAGCATTCTATTACATGTGGAAAAAATCTGAACGTTATGATTTCTTTGCT
CAGCAAACACGATTTGGAAA

30

Celera SNPID:hCV287782

公開SNPID:rs11208979

SNP染色体部位:67214863

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 61633

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,16|T,2) アフリカ系アメリカ人 (C,9|T,5) 全体 (C,25|T,7)

40

SNP型: インترون;偽遺伝子

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,87|T,33)

SNP型: インترون;偽遺伝子

コンテキスト (配列番号1179):

GTAAATTATGAAAAACAGCATCTCCCATTTGCTTGTGTAATCCTATACCTACACATTCTCCCACTCTAAAGCCTGTTGAT
TTGGGGGAGGCTGGGGAGAA

K

AGAAGAAACAATTACATAGATGTCAGTGACCACATTGCTAGCCTGAGTCCCAGTTGCCCTCTGGGTTCCACAGAGAGTCA

50

CAGTCCCATTTTTGTGGCAT
Celera SNPID:hCV79872
公開SNPID:rs12132532
SNP染色体部位:67229603
ゲノム配列中のSNP:配列番号364
SNP部位ゲノム: 76373
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)
SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,86|T,32)
SNP型:INTERGENIC;未知

10

コンテキスト (配列番号1180):
TACTCATCTTTGTAGCATTACTGGTAAGTAGGTCGATCCTTGCCCCATAGGCACTTAGTAAACATTTGGTGCCTAAGTGA
ATAGGTGGGTGAATTATTTTC
Y
GAATTAGGGTTTCCTTATATGGCCTTGTCTACCCCAAAGATCCCAAAAATATAAGAACTTTTCGTCTGCAGAGAACAGAGG
CTGAGCAGAGAATAGAAATC
Celera SNPID:hCV92092
公開SNPID:rs12041926
SNP染色体部位:67207190
ゲノム配列中のSNP:配列番号364
SNP部位ゲノム: 53960
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,81|T,31)
SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号1181):
AAGCCACCATTTATGCACCAGTAAAGTGCTGGAAGGACCAAATATGAGAAGGCACATTTTAGCCCGAACCCAGTGAAAAAC
ACATAGTCGGCCCTCAGTAA
M
TACTGCTTTTTCCTTCCCTCTTAAACTGCTTTCCATCATTTAGCTGCCAAAAGCAGGTGTTGCCACAAGAGGGCACTTTTAG
CACAGCTGGAAAAGCATAGC
Celera SNPID:hCV118052
公開SNPID:rs6673462
SNP染色体部位:67234445
ゲノム配列中のSNP:配列番号364
SNP部位ゲノム: 81215
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,83|C,31)
SNP型:INTERGENIC;未知

30

40

コンテキスト (配列番号1182):
GTGGTGTTTCAGATCCACATCTTCATTAAGTAAGTTGGCATTATATGTACACCAAATTTGAAAATCACTAAGCTGTGTGAT
TTAATTTATTCCTTGGTGT
S
TATATCCTTAGTATTCTTTAGTTTATATTTCTAGCATTAACCTATTTCTGTCTCCAGTTTTGTTTGTCCACCTTGACAT
TTCTGCTTGCTTAACTAAAT
Celera SNPID:hCV1464018

50

公開SNPID:rs2985826
SNP染色体部位:67185506
ゲノム配列中のSNP:配列番号364
SNP部位ゲノム: 32276
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,33|C,87)
SNP型: UTR3; インترون

コンテキスト (配列番号1183): 10

ATGAGGGTCAGTTGCATCAGAATCAACCCGTGACTTATTTTAAAAAGCAGATTTTTTGGACCTCTCCCCCGGCATACTGA
ATCAGAATCTCTGGAGGTGG

K

G TTCAGATCCACATCTTCATTAAGTAAGTTGGCATTATATGTACACCAAATTTGAAAATCACTAAGCTGTGTGATTTAAT
TTATTCCCTTGGTGTGTATA

Celera SNPID:hCV1464019

公開SNPID:rs2985825

SNP染色体部位:67185410

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 32180 20

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,33|G,87)

SNP型: MICRORNA; UTR3; インترون

コンテキスト (配列番号1184):

AAGTCAGAGAGAAAGTGGCTTGACTTCAGAGGGACAGCTTGATGGTGTAGCTTTGAAGAGGAATCTGGCTGGGGACGGCTG
AACTTCAGGGGAAGATTACC

Y

TCCCGTTCTGTCCCCCTTTTCAGCTCCTCTTCCCACTGAGAACCACCTTTCACACAATAAAATCCCCTGCATTTACCAGCTT 30

CAACTCTCATGCGACCTCAT

Celera SNPID:hCV1958436

公開SNPID:rs3008854

SNP染色体部位:67158539

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 5309

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,31|C,83)

SNP型: インترون 40

コンテキスト (配列番号1185):

GTGGGCAGCATTCACGGCAGCGCTAAGGAACCATTTAAAGTAAGACAAGTCCACACAGCTGTGTGCTTTTCTACAGTCTT
GTTCAACTGCTGCATAACAA

Y

AGAATGTTGGAAGCAGGAATTAGTTTTAAAGTAAGATGGTATTGACGAGACGACAATAAAATACCTCTACTACAGAGCAC
AGCAATGTTCCGGCCTGGTGG

Celera SNPID:hCV1958439

公開SNPID:rs4655658

SNP染色体部位:67162196 50

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 8966

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 31 | T, 85)

SNP型: UTR3; インترون

コンテキスト (配列番号1186):

CCCCAGAGTCTAAATTGTTATAAGTACAGTATTTTCTTGGTGCATTTTGAGAGGTACCTTTTTGGATTGCATAACAGATA
GGTTTATATAGTATATATAT

10

R

TATGTTACTTGTATTTGAATCAGGTGTTGGTACTGAATAAAAGGTTATATTTCTTAGGTATATGTAAATTGCCAAAGAAG
TTTGTTTCATTGGTTCGTTTA

Celera SNPID:hCV1958440

公開SNPID:rs3736905

SNP染色体部位:67165202

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 11972

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 45 | G, 71)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号1187):

GAGGGAACATAAAAAATCTAATATGTAAAAAGAAATTATGTTAACTTTTTTGTTTTAAAAATTAAAGATGGTTGCGTTATTG
TAAGATAAAGGAAAAAATA

Y

TTTGATTGACTAATCATTTTCCTAATATTTTCTAATGTATGTTTTAGTTTTCTTAAATATTTTATCAGTTGGAGAATGGAA
TGTTTTGTGGGAACGCATGG

Celera SNPID:hCV1958441

公開SNPID:rs3929738

SNP染色体部位:67170453

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 17223

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 45 | C, 75)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号1188):

ACCTTCTAAAAAGGACGCTCTCCTAGTCACACTTGAAGGAAATTACAGGATAGTTGCAGTTTTACTAACTGCAAAAAATAAG
AGGAAAAATGAGAGAAAAAAT

R

AGAGGAAGAAATAGTTAATCCTTTGGGTTTTATAAGGAATGTACTAGGGACCTTTGGGAACGAACAATTTGTCTTGTATT
TTAGCGTTTGTAAACACGTA

Celera SNPID:hCV1958444

公開SNPID:rs2985818

SNP染色体部位:67171504

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 18274

40

50

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 33 | A, 83)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1189):
CCAAGATCATGCCACTGCACTTCTGCCTGGGTGACACAGCAAGACTCCATCTCAAAAAAAAAAGAAAAGAAAAGAAAATGTG
TAGCACTATATGAATGTAAAG
Y
TGGATGTACTATTTTATTTTCATATCTAAATAAAAAATTACCTTATTCCACACCCAAACTTCCTATATTAAGATGCTAAAC 10
TCACTTGTATTTTGAAGA
Celera SNPID:hCV1958449
公開SNPID:rs1570838
SNP染色体部位:67175903
ゲノム配列中のSNP:配列番号364
SNP部位ゲノム: 22673
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 45 | T, 75)
SNP型: インترون 20

コンテキスト (配列番号1190):
AGTGTGGGACTTAGGATAGGTTACTTAACATTGTTAACTTCAGATGTTATTACAAGAATAATATATCTAAAGCGCTTAA
CATAATATTTGGCACATAAT
M
AACACAAAATAAATCTTAGTTAATGTCATTCATAAGATTCTCAAAAAAGTCTCTGACCTATAACTGAAAATGTACAACTT
GCCACATAATTTTTCTTTC
Celera SNPID:hCV1958456
公開SNPID:rs10789219
SNP染色体部位:67190330 30
ゲノム配列中のSNP:配列番号364
SNP部位ゲノム: 37100
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 45 | C, 75)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1191):
CAGAAATATCCATTTGTAAATGGGAAATAGAAGTTTTGGATGACAGTTTCTTCCTAGTTCTTCCTAAGAAAATCTTTTCAAA
TGATAATCATTAATTTCTTC
Y
CACACATGGATTTTGAGTGATGCAGGTTAATTGTATCATCTAATCCAGTCTGATTTACCCATATCCATTGTAGCAATGTG
TTTAACACATGAGCTAGACT
Celera SNPID:hCV1958457
公開SNPID:rs2025608
SNP染色体部位:67195138
ゲノム配列中のSNP:配列番号364
SNP部位ゲノム: 41908
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE 50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,33|T,87)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1192):

CAATTAATATCAACCTCCCAGCTTCCTGTTATATCCAAAGAAAACCCAAACTCCTCAACCAGGCCAGCAAGGCCACCTGC
ATGATAATGGCCTCTTACCC

R

TGTATCACACTACCTCTGTTATAGCCACACTAGCTGCTTTTGTGTTAAATAGGCTAGTTTCTTCTGCTTCAAGGGTTTT
CAGCTCATTCTCACTCTCTG

Celera SNPID:hCV3144208

10

公開SNP ID:rs912797

SNP染色体部位:67186066

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 32836

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,33|G,83)

SNP型: MICRORNA; UTR3; イントロン

コンテキスト (配列番号1193):

20

GGGTGTTAATTATTTGGTTAGAAATATCTTGGCTTAATTCATTAGATATCTTTGAGCATATCCAAATATTTGATGGTAGA
TGTAATAATAATATGTAGAT

K

TAGACAGGATAAGCAGTCATTTTATAGTATTGGTGTCTTATTTATTCTAGATAGTGAAGTAGAAGAAGAATCTGAAGAAG
ATGAAGATTATATTCCATCA

Celera SNPID:hCV3144211

公開SNPID:rs2985794

SNP染色体部位:67197899

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 44669

30

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,33|G,83)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1194):

GGCAGGCGGATCGCTTGAGCCCAGGAGTTTCGAGACCAGCCTGGGCAGCGTTGCGGGACCCTGTCTCATTTTATAAAACAA
AACAAAAATAAATAAAACA

R

AAATCCACATTTCTGATTTAGTCCTGAACTAGTGCCAAATTAGGCATTTGTTGCCCTGTAAAAAGTATCACGTATATGTT
TTTCAATATTATGGAAAGCA

40

Celera SNPID:hCV3144213

公開SNPID:rs3008873

SNP染色体部位:67198358

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 45128

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,30|A,84)

SNP型: イントロン

50

コンテキスト (配列番号1195):

AATTAATCATACAGTTAAGTTAAAGAATTGTAAGTTATTGTAAAAAGAACTGAGCTCTTAGGAAAAATCTATCTAAACATT
ATGTAGAATTAGCTGGTTGC

R

GTGATGTTTCCCCTGTTGTCCCAGCTACTTGGGAGGCTGAGGTAGGGAGAATCACTTCAGCCCAGGAGTTTGAGACCAGG
CTGGGCAACATAGTGAGACC

CeleraSNPID:hCV3144214

公開SNPID:rs2985795

SNP染色体部位:67198811

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 45581

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,33|G,87)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1196):

TTTTTTTTTTTTTTTTTTTAAATTTCTACTTAAGGGCAAGTAATTTGAGAATTCTGAAATTAAGCATGATGCTTAGATTG
CAGTTTGTTTTGCATTTGCT

20

M

TAATTTTCAAAATTATTTTTGAAGCAAGACAAAAGTTTAATGTCAGCTTAAGTGCTTAAATATATCATGCTGACCAGAAT
CCTGTTATTTTTATATGCAT

Celera SNPID:hCV9510886

公開SNPID:rs1137656

SNP染色体部位:67224190

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 70960

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

30

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,83|C,31)

SNP型:MICRORNA;UTR3;イントロン

コンテキスト (配列番号1197):

TATCTTATGTACATGGTAAGACCAGTGCCTACCATGAACCTATCTTTTTTACCTTTTTAATCATTGTTTTTTCTGATTT
GTTTAAAAATTATAGGAATCT

Y

AAGAAGCCACAAAGAAGGGATTTTCATTGATATAAAATGAATTCTTTTTAGTCCTAGGGATACTATGGCCACCAAGTTTA
TGCATATCCTACTTTGTACA

Celera SNPID:hCV11863077

40

公開SNPID:rs12137403

SNP染色体部位:67209631

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 56401

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;Celera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,87|T,33)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1198):

50

GAATGTTGAAAACCTTTTGTAAATCTGAGTAATTTACTGCATTTTCCATTAATTCAGCTTAGTTAGACTGCTGGATCCA
GTGCTTGTGCTGTCACAT

R

TACCTAATATGCTTTTAACATATGCCAAATCTGTTCCTTAGTTCTTTACATTTATTAACCTATTTAATTTTCACAACAAC
CCTGTGAGGAATATCTATTA

Celera SNPID:hCV11864627

公開SNPID:rs4620509

SNP染色体部位:67222529

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 69299

10

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,87|G,33)

SNP型: インタロン

コンテキスト (配列番号1199):

TCCCTTTTCTTTTCTATGTAAAAAGAAACAACCTGTACTTTAGGACCTCATCATTTCTCACTAGCACAACAGCCTGCTCTAT
CTGATGCATTACCTCCAGT

Y

CTGCCCTTCCGTGATCCCCACCTGACAGTCATCCACGCAGCAATCCCAGTGATCCTGTCATAGTGCAAATCTCATCTGTA
GTAGTTCAACTTAGTCACGC

20

Celera SNPID:hCV11864638

公開SNPID:rs4486425

SNP染色体部位:67233379

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 80149

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,71|C,45)

SNP型: INTERGENIC; 未知

30

コンテキスト (配列番号1200):

GGGGTCTTGCTCTGTTGCCAGGCTGGTCTTGAACCTCCTGTGTGCAAGCAGTCCTCCCACTTCGGCCTCCCAAAGTGCTG
GGATGATAGGCGTGAGCCAC

Y

GAGTCTGGTTCGGTTTATGTTTTTAAAAAGTCCATTTCTCCACCTTCAGCCAGCCTTCCTTTAGCTTATGCAGACATGAT
TGCCCTTCCTTTTGTACAG

Celera SNPID:hCV12102654

公開SNPID:rs1925413

SNP染色体部位:67189689

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 36459

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,33|C,87)

SNP型: インタロン

40

コンテキスト (配列番号1201):

CACCTGCCCTCAAGGACAACCTACTTTACCAGAGCCTAACTAGAGTTTTATCAGGGCCTGACTGACATGTGGGAATGGAAA
TACCCAACCTCTGGCCCCCAA

50

Y

AGCCATCTTTTCACCCCAAAGAAAAAATGTACTGAAAAGCACTTGTCAAGTCTCATCCCAGGGACAAGGGCCCATTAAAA
CACTAAGAGCTAATCATAGG

Celera SNPID:hCV15755638

公開SNPID:rs3008853

SNP染色体部位:67158076

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 4846

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,33|T,87)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号1202):

CTTCAGTTAGCAGCAAGCAGGAACACAAATACATGCTATTGCAATTTGAAACAGGATTCCTCAGCAAAATTGATTCTGAT
TTTTATTATAGTTGTAGCCC

R

GAGTTTGCTGCAAGATTTTCACTTTTACCTTAGATTAAATAAGAGACTTTTTATACTGTCGTGCTTCAACTTGTATTTTT
GGTGGTGATGATTTTTTCTT

Celera SNPID:hCV15755654

公開SNPID:rs3008871

SNP染色体部位:67191677

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 38447

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,33|A,87)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号1203):

TTATGGTCACCCTGTTGTGCTGTCAACTATTAGGGGTTACTCATTCTATTTTTTTGTACCCATTAACCATCCCTACCTCT
CTCTTACTCCTTTCCCGGAC

Y

GACCTTCCCAGCCTCTAGTAGCCATCCTTCTGCTGTATCTCCATGGGTTC AATTGTTTTGATTTTAGATCCCACACATAA
TTGAGAACATGGGATACTTG

Celera SNPID:hCV16186149

公開SNPID:rs2985797

SNP染色体部位:67204087

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 50857

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,-|C,87)

SNP型: イントロン

30

コンテキスト (配列番号1204):

AACATTCTAGTATGTCTGACATAATCACTAATGTTACCTTTGAACACTGGGTGTTCTACTCTGTATCAGCTATGCTTACA
AATGCTACTAGTCCTCAAGC

R

TTTGGTATCTTAATCATTGGGAAGTGTTCGAGCCTTTTTCAGAACTTTAACTATTTACCAATGAAGCAACAATCAGTAA

50

GATATTTATTGGCATTTCAGT
Celera SNPID:hCV16186204
公開SNPID:rs2985821
SNP染色体部位:67176375
ゲノム配列中のSNP:配列番号364
SNP部位ゲノム: 23145
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)
SNP供給源:dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,33|A,87)
SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号1205):
GTAGTAAAACTTGGGGATATTTTACATAGTCTGTAAAAATATCCCCAAGTTTTACTACTGCCAATGTAGTACAATATTTTA
CAGACAATATTTTACAGACT
R
TGTATGCCCAGCCTTTGCATTCTACTATTACAAAGCTTGACCCCTATAGGGTCCAGCAATATTCCCCAACCATGTCAGT
TAGACATGTTTATTAGACTA
Celera SNPID:hCV16186205
公開SNPID:rs2985824
SNP染色体部位:67182759
ゲノム配列中のSNP:配列番号364
SNP部位ゲノム: 29529
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,33|G,87)
SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号1206):
TCAACTTAGTCACGCTGGTAGCCAGTGGGCTAAGTCTAGCTGGCAGATTTTTTGTTTTATTTCAATGCCTTTGAGCAGGT
ATGTACCCCAAGCCCCACCA
Y
TCACTCTAGGCATTCACACCTGGCCCCCTGTGAGACATCTGAATTTGCCAACCTCTGACCTACAGTATACAATCCAAATAC
TGCAGCTGGTGTGATCTTTC
Celera SNPID:hCV26465724
公開SNPID:rs12044278
SNP染色体部位:67233565
ゲノム配列中のSNP:配列番号364
SNP部位ゲノム: 80335
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,76|C,30)
SNP型: INTERGENIC; 未知

30

40

コンテキスト (配列番号1207):
TATCTTTTGCAACAATTAGTAATAGAGCTCAGGAGTAAAATGCTTCCCTCATTTTTACGAGAAGGTTAAGTTTTCATTTG
TAATTTTGTATATGCAATA
W
TTGGGGGAATATTGCTTAACAGTTTGTTCCTCCCATCTTGTGACAGGAATTATCTGTTTGGACAGAGGAAGAGTGTAGAA
ATTTTGAACAAGGGCTGAAG
Celera SNPID:hCV26465735

50

公開SNPID:rs12131222
SNP染色体部位:67211123
ゲノム配列中のSNP:配列番号364
SNP部位ゲノム: 57893
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 87 | T, 33)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1208): 10
GAATAATTAAAAATGTGTGATTAAAAATGTGAGAGATTGCAGTATTTTGACGTATACACACAAATTAATTATATAGATAGAA
AAGAAATCTCAGTGTGAGGA
Y
TATAAAGAAGAGTTCAGTGCCTTCATTCCCTATATAGTTTTATCTTCTAGTCAAGCCCCAGCCCCAAGAGATTGGTTACCT
TAGGAACCATCTCTCTAGTT
Celera SNPID:hCV27996044
公開SNPID:rs4655662
SNP染色体部位:67189020
ゲノム配列中のSNP:配列番号364
SNP部位ゲノム: 35790 20
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 45 | C, 75)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1209):
GCCTCGGCCGCCCATAGTGCTGGGATTACAGGTGTGAGCCACCATGCCTGGCTGAAGATTTTTTTTTAAAGAGTCTGTTTC
AGATTATTCACCTCATTTGA
R
TTCCAGAAAAAATGCTGTGTATGTTTCCTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTGAGATAGAGTTTTGCTCTTGTTGCCCAGGCT 30
GGAGTGCAATGGCTCAATCT
Celera SNPID:hCV30441499
公開SNPID:rs4655663
SNP染色体部位:67202691
ゲノム配列中のSNP:配列番号364
SNP部位ゲノム: 49461
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 33 | A, 87)
SNP型: インترون 40

コンテキスト (配列番号1210):
GAAATTAGCATTCAGGCCTTACCCCATGAAGTATTACTGTAAACATATGTTCCGACTGCTTCCCTTCACCAATGTGAAC
AACTTTTTTTTCCCAAACAGT
R
TTAAAAGCCACTTTGCAACACTTGACTTCATCTTAATGTACATTCAGTGTGTTACATACATATCTAAGTAAATCAAAGT
TTTGGGTGGAAGTGTGAGA
Celera SNPID:hDV70961073
公開SNPID:rs17497828
SNP染色体部位:67224910 50

ゲノム配列中のSNP:配列番号364

SNP部位ゲノム: 71680

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,87|A,33)

SNP型:MICRORNA;UTR3

遺伝子番号:106

遺伝子シンボル:MTAP - 4507

遺伝子名: メチルチオアデノシンホスホリラーゼ

染色体: 9

OMIM番号: 156540

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号365):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1211):

AAATACTTTAACTCATGGCCCGATGATTTTCAGTTAACCAAATTCCTCCCTTACTATCCTGGTTGCCCCCTTCTGTCTTTTC
CTTAGAAATGTTATTGTAGT

R

TTTGCAAGATGGCCTGAATCCTGAACCCCCCATCTTCAATGAGCACCAAATGGTAATTATAGATTCCCAGCTGTAGAGCT
ATGTCAGACAAAGGAACTT

Celera SNPID:hCV1754669

公開SNPID:rs2383206

SNP染色体部位:22105026

ゲノム配列中のSNP:配列番号365

SNP部位ゲノム:322391

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,57|G,63)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号1212):

CCTTTATTTTGAGCCTATGTGTGTTTCTGCACATGGTGATGGGAGGTACTGGTATTACAAAAAGCTTCTCCCCGTGGGT
CAAATCTAAGCTGAGTGTTG

R

GACATAATTGAAATTCCTAGATAGATAGGAGATAGGGGTAGGGAATTCTAATCAGAGGGAATAGCACATGTAAGGCAAA
CAATACAGTGCATCTGGGAA

Celera SNPID:hCV26505812

公開SNPID:rs10757274

SNP染色体部位:22086055

ゲノム配列中のSNP:配列番号365

SNP部位ゲノム:303420

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,61|G,59)

SNP型: イントロン

遺伝子番号:107

遺伝子シンボル:MYH15 - 22989

遺伝子名: ミオシン, 重鎖 15

10

20

30

40

50

染色体: 3
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号366):
SNP情報

コンテキスト (配列番号1213):

AAGTCAGCCAGGTCTTGGGTGAGGTCAGCTCTCTCCCTTTCCATCTTGGCTCGAGTGGTCCTTTCAGCTTCTAGTTTCTC
TTTCAAATCCTTTATTTGAG

10

Y

CTGTAGCAAGAAATAATTTTGACTTTTACTAAGCACTTGTAGCAAGAGCTTTACTCTATTTTTTTTAATCACAAAGCTA
ACATGAAACTTTTGGTTCCC

Celera SNPID:hCV7425232

公開SNPID:rs3900940

SNP染色体部位:109630418

ゲノム配列中のSNP:配列番号366

SNP部位ゲノム: 58513

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,5|T,25) アフリカ系アメリカ人 (C,4|T,28)

20

全体 (C,9|T,53)

SNP型: ミスセンス変異;ESESYNONYMOUS

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE; CDX_Stroke; CDX_Heart母集団(対立遺伝子、数): 白色人種(T,84|C,36)

SNP型: ミスセンス変異;ESESYNONYMOUS

遺伝子番号:108

遺伝子シンボル:NFIB - 4781

遺伝子名: 核因子I/B

染色体: 9

30

OMIM番号: 600728

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号367):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1214):

CGCTGAATTTTATATAGTCTAGGAAACATTTTCACATTGGTTGTTTCAGTCAAATACAAAGAAGTTACAGAACAGCATCG
AGTACCTAAGAGAGACCAAA

40

R

GCATTTTCCTTCTGTAAAGCCCTGCAGCTGAGGGCTTACATCCGCCTGGTCCAATCAGTTCATTTCCAAACAAAGGTAGGA
AATGGCTGCATCCTAGTATT

Celera SNP ID:hCV1690777

公開SNPID:rs12684749

SNP染色体部位:14228598

ゲノム配列中のSNP:配列番号367

SNP部位ゲノム:166751

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,116|G,2)

50

SNP型: イントロン

遺伝子番号:109

遺伝子シンボル:NRXN3 - 9369

遺伝子名:neurexin 3

染色体: 14

OMIM番号: 600567

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号368):

10

SNP情報

コンテキスト (配列番号1215):

ATACATGTGTGTTATACTCTTGGTCCTCATAACTCATATTAATGTTAGGAAAATACAGGAGAACCTAGCTTCTCCGAGAT
GTCCCCTAATCATTTTTTAGA

Y

TAAAGTGCATGCAATTTTCACATACATGTGGCTGTGCAGTACTTTTTGCATGCAGACTTTTGCATGTTTCTGAGGATGGGACT
GAGAAGAAAATGAATGGGATG

Celera SNPID:hCV27892569

20

公開SNPID:rs4903741

SNP染色体部位:77836397

ゲノム配列中のSNP:配列番号368

SNP部位ゲノム: 93449

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,92|C,28)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1216):

TTTATGATGCTTTGTACCACCTTACACAGACTTGCTTTTGTGATGGCTTTGTCTTGGCTGAAGTAAGACGGTGACACCAGT
TGACTTTTAAAAAGCTTTTA

30

Y

ACCCATAACTTTTTCTTTCTTGCTGTCCCATGTTGACTATTTATAACAGCGTGGATGCATGTTGAGTGCAATAAAGATGA
GCTGTGATGATATTCACCAG

Celera SNPID:hCV27198279

公開SNPID:rs4903749

SNP染色体部位:77848479

ゲノム配列中のSNP:配列番号368

SNP部位ゲノム: 81367

関連した照会SNP:hCV27892569 (検出力=.51)

40

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,90|C,28)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1217):

CTTCTTTTTCTTTATTTGGTTGATTTATTTTTTAAAAAATTACCGTTTATTTTTTAATAAATACATGTATTTTCCCCACTCA
ATCCAAAATTGTGTTTATCC

R

TGTAATAATCAGTAGGCAGGCTCTAGATTGCTTAACTTTTCATTAAAGAAGGATTAACCTTGTGAGACACCCAGGCAGTGTG
GTTTTTCACTGTGTGTAAT

50

Celera SNP ID:hDV71062438

公開SNPID:rs8006711

SNP染色体部位:77843502

ゲノム配列中のSNP:配列番号368

SNP部位ゲノム: 86344

関連した照会SNP:hCV27892569(検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,92|G,28)

SNP型: イントロン

10

遺伝子番号:110

遺伝子シンボル:NTRK2 - 4915

遺伝子名: 神経栄養性チロシンキナーゼ, レセプター, 2型

染色体: 9

OMIM番号: 600456

OMIM情報: 肥満, 過食, および発達遅延 (3)

ゲノム配列 (配列番号369):

SNP情報

20

コンテキスト (配列番号1218):

TGTCCTTTGTTCCATAAACACCTTGTGATATTTCTTCGAATAATATTTATTCATTTATTTAGAGAACAGAAATCCAAAGGA
CAGTGGAGATTTAGCACCAG

R

GGCAGTGGCTGATAATCTTTGATAACTTTGGGGTTGTGAGACCACTGGCAGTGCTCTCAGGATATCCTCTCCCAATCCAA
AATGTACTGAGTGACACATC

Celera SNPID:hCV2121658

公開SNPID:rs1187332

SNP染色体部位:86459182

30

ゲノム配列中のSNP:配列番号369

SNP部位ゲノム: 53311

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,16|G,104)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1219):

GCATCGTGGCATTTCCGAGATTGGAGCCTAACAGTGTAGATCCTGAGAACATCACCGAAATGTGAGTTCCTGGAGCTTTT
CCTCCTTTTCTCCTTGCCC

Y

40

TAGGGCCCGAGCTGGCCAGGTGGGTAGGTCCTGGAAGTGAATGCTGTCCCAAGAGTGGGGAGAAGTCAAAGACAAGGGAT
GCAGGACAGGGTCATCTGTC

Celera SNPID:hCV2121666

公開SNPID:rs1187326

SNP染色体部位:86475735

ゲノム配列中のSNP:配列番号369

SNP部位ゲノム: 69864

関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,10|T,22) アフリカ系アメリカ人 (C,8|T,18)

50

全体 (C,18|T,40)

SNP型: イントロン

SNP供給源: dbSNP; Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,25|T,89)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1220):

GGCCATTCTTGGGTTTTCTAGACTAATGCGAAAGTTTTACCGTGTCCAAATTTTTCTGTGGGTACATCTTCCTATCT
GAGATGCCTGTGAGAACATA

Y

CTAACCATTTCCCCTTGGAAACATAAAAAGGATGACTCTCACTGTGAAATAAGGTGAGAAACATTTCTTTCTGCCTGCTCATT
CATGGGGCCTGAGAATCTCT

Celera SNPID:hCV1050736

公開SNPID:rs726433

SNP染色体部位:86437156

ゲノム配列中のSNP:配列番号369

SNP部位ゲノム: 31285

関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,106|T,14)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1221):

GTCAAATGGGGATTATAATAATATCTGTAATTTAAGTTGGTGTGAGAATTAAATGAGACAACAAATGGCTTCTTGTAAGT
GCTGGACGATTGTTGGTTAT

R

TAATCTATCTTGGGTTGAGAGAGGATCTTCATCTCATTTTTTCTCATGTTTCCTCAGACTTAATACTCACAATTTTTAAT
ATTTTATAAACAGGAAATTA

Celera SNPID:hCV2121649

公開SNPID:rs17087514

SNP染色体部位:86443239

ゲノム配列中のSNP:配列番号369

SNP部位ゲノム: 37368

関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,97|G,13)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1222):

TGGAAAATCAAGTTGAGAAATTTGGAGTTCTAATTATGTTTTTATACAAGAATCCCCTAGATTTGATGTTTATGCATAAC
TGGGACTATCTTTTAAACAG

N

TTTTTGTATGATTTTCCAAGCCAAAATTCTCTCATTTGTTCACTGGGTCACATGACAAGTTAACTGATTCTGACAGCCTC
TTTACAATAGGATGCTAGAA

Celera SNPID:hCV3237574

公開SNPID:rs1211443

SNP染色体部位:86445495

ゲノム配列中のSNP:配列番号369

SNP部位ゲノム: 39624

関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.8)

10

20

30

40

50

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): no_pop (C, -|T, -)
SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1223):

TGATTTTAAATCTTCTCAGTAGATCTTTCATAGAACAGACATTTTAAATTTTGATGAGGTGTAGTTTATTAATTTTTTCC
TGTGGATTATACTTTTTTGC

R

TCAAATCTAAGAACTCTACCTAGCCCTAGGCCCAAACATTTTCTTCCATGACTTTTTTTTTTGAAATATTCTATAATTTT
ACATTTAAGTCCATGTTCCA

10

Celera SNPID: hCV3237587

公開SNPID: rs1187333

SNP染色体部位: 86456172

ゲノム配列中のSNP: 配列番号369

SNP部位ゲノム: 50301

関連した照会SNP: hCV2121658 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 16|G, 104)

SNP型: INTERGENIC; 未知

20

コンテキスト (配列番号1224):

ACATAGAAGAAAGGAAGAGAATTTGTCTCAATTTTCCAAGAAGGAGCAAATTTGGGATCCAGAATACACCTAAATTACTG
TTCATTCTGTTTTCTCAGAC

Y

GCCTCCACTTGCCTAGCCTACTCTTTCTCTTTTTGGGCTATTTTGTCCAATCTTTCCCATCACTGGACAGGGAGTGGGT
ACAAAATGAGCCAGGTGGAT

Celera SNPID: hCV3237592

公開SNPID: rs1147193

SNP染色体部位: 86462435

ゲノム配列中のSNP: 配列番号369

30

SNP部位ゲノム: 56564

関連した照会SNP: hCV2121658 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 26|T, 94)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1225):

CAAATACTGGCTTTCTTTGTAGGCTCAGACTACATATTGTCATGTGAGATGCATTATTAATATATTGTGGATATGCCTCC
AAGTCAATCTATATGAAACT

S

40

TTTTTTCTTTTTTTTTTTTTTTTGGAGACTGAGTTTTGCTCTTGTGCCCAGGCTGGAGTACAGTGGTGCGATCTCGGCT
CACTGCAACCTCTGCCTTCT

Celera SNPID: hCV26567643

公開SNPID: rs1187370

SNP染色体部位: 86466108

ゲノム配列中のSNP: 配列番号369

SNP部位ゲノム: 60237

関連した照会SNP: hCV2121658 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 25|G, 91)

50

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1226):

TAACGTGGATTTTAAAGAACATTATTCAATGTGTTTCCTCTTCAATTACTTCTGTGTCATAATTTAGCTAGCTGTTTGCC
TTCAAATGTGGCATTGGCCC

Y

GTGGGCTTGCCTAGTAGTTCACATCATATTCTGTTTGTTCACTTTTGTATTTGTTGGCTAAGTTGACTTTTTTAGAATAA
AGATTCTCTAACTTACTAAT

Celera SNPID:hCV7423840

公開SNPID:rs1443441

10

SNP染色体部位:86595708

ゲノム配列中のSNP:配列番号369

SNP部位ゲノム:189837

関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 27 | T, 93)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1227):

TGGGCTGGTGGGAGGAAGGTAAAGTGTGGCCCCTGCCCCACTGTGGTCCTTGTAGTGGTTGGTTCATAGCACAGGTCTACA
AGTGTGTGTATCTACACATG

Y

ATGGACCTTATTTTGTGTAATATATATATATGTACATTATATATATTTATATATATATTATGTATATATATATGCATATGT
ATAATATATATAGGGTCTCC

Celera SNPID:hCV7423871

公開SNPID:rs1209068

SNP染色体部位:86530338

ゲノム配列中のSNP:配列番号369

SNP部位ゲノム:124467

関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 18 | C, 102)

SNP型: インترون

20

30

コンテキスト (配列番号1228):

AGTTCCTTCTGGGCAATACTCTTCTCTTGTGCTACTCTGTCTTGTGAACTCTGCACTCCTTGATTTCTCTTGAGCTAGTCT
CCTCAACTTAGGTAGATGGC

Y

TCTGCCTGGGTTCCCTTCTCTCTGAACGATGACCTTCATTGTCTTATATCCATTGTCTTAACTTTAATATATTTTGTTCAG
TGTTTTGGTCATATGATTGA

Celera SNPID:hCV7424026

公開SNPID:rs1307279

SNP染色体部位:86471127

ゲノム配列中のSNP:配列番号369

SNP部位ゲノム: 65256

関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 26 | T, 94)

SNP型: INTERGENIC; 未知

40

50

コンテキスト (配列番号1229):

ATGTCACTAGAAGATAGAAAATTTTCAGCTCCATTATAATCTTATGGGCCACCATGGTATATGTAGTCTATTGTGCGATG
GAAGCATCATAATGGGACAC

R

TGACTGTATTATAATTTATTGACTTGTTCCTACTATTAATGGACATTCAGGTCCTATTTTATAGGTATGGGCCACTGTGTCT
TCTATTTATTAAATTATGGT

Celera SNPID:hCV7424033

公開SNPID:rs1659412

SNP染色体部位:86467972

ゲノム配列中のSNP:配列番号369

10

SNP部位ゲノム: 62101

関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,13|A,107)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1230):

AACAGGACAACACGGGAGCAGGTATGGGTATTGACCTAGACTACCAACATGAACTAAGAAAATAATCCGGAGCTGACCAC
GAAACCTCGTCAGATGGATG

N

20

CCTGCAACTTAGATTTAAGGATCACCCACATGCCCGTGACTCCAGTTTTCTGAGGCTCTGTTGAATTTTCTCCATATGCT
CTTCCTTTTAGGTGTTTCATA

Celera SNPID:hCV7424042

公開SNPID:rs1147198

SNP染色体部位:86465168

ゲノム配列中のSNP:配列番号369

SNP部位ゲノム: 59297

関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):no_pop (A,-|C,-)

30

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1231):

CATAGAAATTCAGTTTGATGGATTCTTAGCTGGTTAGACAGTCACCTTCTATGTAAGGATGAATTAATTAGTTAAGAAATA
GATGTCAGCATAGGCAACGT

Y

TTTAGTTGAGTGTCTGGACCTGTCATGTTAAATATTCTTTTATCACTGACTTAAATAGAAGCATGAAAGGCAAATATATTA
GACCTGCAGGTGAAAAAAT

Celera SNPID:hCV7424057

公開SNPID:rs1147195

40

SNP染色体部位:86462994

ゲノム配列中のSNP:配列番号369

SNP部位ゲノム: 57123

関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,13|C,107)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1232):

TGTAACATCCTGACCCTACAGGACTTCCAGTCATTTTGAAGGCCTAGCATGCAGCATGCAATTTGTGAGTCGTGGGCTTC

50

CAACACAGAAGTGGTGGTAG
R
GTGCAGAGAATACCCACTAGATCTGTGATTTTGAATAACCTGTCATGCTTTAGTCCTTAAGTTGAGTGCCTGCCCTTCTG
AGTTGGGCCACTGAGCTCAG
Celera SNPID:hCV7424077
公開SNPID:rs1201364
SNP染色体部位:86457198
ゲノム配列中のSNP:配列番号369
SNP部位ゲノム: 51327
関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.7) 10
SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,13|G,107)
SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1233):
GTTGCTGAGCCTATGAATAACCTTGCCACCAGGGCCACTGTGTTTCATGAGCCCATGGGCAATGACTGGGGTGGCCATCTG
TCAGTGCTGTCAGTCAGGGC
S
TAATAATCCTTGCTGCCAGGACCACTGTGTTTCATGAGCCCATGGGGCAATGACTTAGGTGGCTGGGGAAGGAGGCTGACT
TTTATCCAAGAGTGGGTCAT 20
Celera SNPID:hCV7424082
公開SNPID:rs1659415
SNP染色体部位:86451764
ゲノム配列中のSNP:配列番号369
SNP部位ゲノム: 45893
関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,15|G,103)
SNP型:INTERGENIC;未知 30

コンテキスト (配列番号1234):
TTTTATAACCCATCTGTGCCATTGAGGGGCCGAATTTGGCCCAGTTGGGGATTTGGCCAAGGAAAAGGTATGTTACTGGG
TCTGTTCTTCCCATAATTCA
N
TTGAATTTCTTGTGTTTGCAAATTTCTGGCCATTTTCTGTACTGCTGGGAAAGATGATTAGAAGAGTATGTGTTCTGGAAGCT
GTGGACATTCTATGCTCTCA
Celera SNPID:hCV7424093
公開SNPID:rs1147190
SNP染色体部位:86446306
ゲノム配列中のSNP:配列番号369 40
SNP部位ゲノム: 40435
関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):no_pop (A,-|G,-)
SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1235):
GAATGGAGTTACAACCTGTCAGAAAAGTGAGTTTATGGAAACAACAAATGCAGTTTTGGTTTTGTTGAATTTGAGGTGCT
GATGAGAGACCCATGTTCCA
Y 50

ATAGTTCATTGGCAAATTGAACTGTGGAGCTTAGAGGATCTTATTAGTACCTTATCTAAAAGGTCCCATTATATGTGATT
TATGGGACATCAGTTAGGAT

Celera SNPID:hCV7424099

公開SNPID:rs1332894

SNP染色体部位:86440637

ゲノム配列中のSNP:配列番号369

SNP部位ゲノム: 34766

関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,104|T,16)

SNP型: INTERGENIC; 未知

10

コンテキスト (配列番号1236):

GGCTTGAGTGAATGGAGTTACAACCTGTGCAGAAAGTGAGTTTTATGGAAACAACAAATGCAGTTTTGGTTTTGTTGAATT
TGAGGTGCTGATGAGAGACC

S

ATGTTCCACATAGTTCATTGGCAAATTGAACTGTGGAGCTTAGAGGATCTTATTAGTACCTTATCTAAAAGGTCCCATTA
TATGTGATTTATGGGACATC

Celera SNPID:hCV7424100

公開SNPID:rs1332893

SNP染色体部位:86440628

ゲノム配列中のSNP:配列番号369

SNP部位ゲノム: 34757

関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,106|G,14)

SNP型: INTERGENIC; 未知

20

コンテキスト (配列番号1237):

ATTAAATTTCTCCTCTGCTGAGGTCACCTTTTGGGTGAGCATTCACATGGAACACAAATATCTTTTTGACTTTTTTTTGCTC
ATTCTGAGAATTCTAAGAGT

Y

CTATCCACGTACCTCTTTCCCAGATTTCTTTATCACCAATTTCCAGTCATGCTTCTTCCAAGTCCCTGACTATCCAGCCA
AACCACTGGCTTAGCCCATG

Celera SNPID:hCV11868553

公開SNPID:rs2378669

SNP染色体部位:86451980

ゲノム配列中のSNP:配列番号369

SNP部位ゲノム: 46109

関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,12|T,102)

SNP型: INTERGENIC; 未知

30

40

コンテキスト (配列番号1238):

TTCTATTTCAAAGAAAATTACTGAGAGTTCTAATTACAGTTATTGAAATCCAAATTCTACACAGCACTCTCTTCAATTAT
GAACAGTGTTTCATAAGTAGG

R

TCACTTATCTAGAAAAATTATTAATAAATTC AATGTACATGAAAGCCTCAAAAAGTCCTTGAAAGGCAAATGTTAGGAAAGGG
CTGTTTCCATGACAACATCT

50

Celera SNPID:hCV11930968

公開SNPID:rs1837305

SNP染色体部位:86437514

ゲノム配列中のSNP:配列番号369

SNP部位ゲノム: 31643

関連した照会SNP:hCV2121658(検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,104|A,12)

SNP型: INTERGENIC; 未知

10

コンテキスト (配列番号1239):

GAATAACCTTGCCACCAGGGCCACTGTGTTTCATGAGCCCATGGGCAATGACTGGGGTGGCCATCTGTCAGTGCTGTCAGT
CAGGGCCTAATAATCCTTGC

Y

GCCAGGACCACTGTGTTTCATGAGCCCATGGGCAATGACTTAGGTGGCTGGGGAAGGAGGCTGACTTTTATCCAAGAGTG
GGTCATTTTATCCATCTGAT

Celera SNPID:hCV16035227

公開SNPID:rs2579375

SNP染色体部位:86451778

ゲノム配列中のSNP:配列番号369

SNP部位ゲノム: 45907

関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,12|C,104)

SNP型: INTERGENIC; 未知

20

コンテキスト (配列番号1240):

CTCCTCTGCTGAGGTCACCTTTTGGGTGAGCATTACATGGAACACAAATATCTTTTTGACTTTTTTTGCTCATTCTGAGA
ATTCTAAGAGTCCTATCCAC

R

TACCTCTTTCCCAGATTTCTTTATCACCAATTTCCAGTCATGCTTCTTCCAAGTCCCTGACTATCCAGCCAAACCACTGG
CTTAGCCCATGACTTGGTGT

Celera SNPID:hCV16094752

公開SNPID:rs2378670

SNP染色体部位:86451989

ゲノム配列中のSNP:配列番号369

SNP部位ゲノム: 46118

関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,9|A,97)

SNP型: INTERGENIC; 未知

30

コンテキスト (配列番号1241):

AACTAAAATTGATACATAAAATTTTAAAAATACAAACATATAAAATGCAAATATATATATAATTTTGGAGATGCTTGCTA
TTAACTTTTGAACATAACCA

Y

CCCTACTATTAGTCATGGTTATTAGCAATAGAGAAAACATAATTCAGTCTCCCTAGTTTAGGCAAAAAGTGATATTTGATG
AATCTATCTAGTTTATAGTA

Celera SNPID:hCV16094754

公開SNPID:rs2799484

40

50

SNP染色体部位:86444425

ゲノム配列中のSNP:配列番号369

SNP部位ゲノム: 38554

関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種(C,16|T,104)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1242):

AGGAGGGTAGAAGTAAAGGGAATATAGGACAAACATTCATACAAAAAGCTGAAATATAAAAAATTTAATCAAAATCAAAAT
CTGAAATACAAAAATTTACC 10

R

TAAAAACTGATCTGGGAATGATAGTTGATATAGGCTTTAAAAATATATTGGGTTGTTTAGGTTATAAAAAAATACATATT
AATTGTAGAAGACATTGAAA

Celera SNPID:hCV26567602

公開SNPID:rs17087497

SNP染色体部位:86438952

ゲノム配列中のSNP:配列番号369

SNP部位ゲノム: 33081

関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.8) 20

SNP供給源: dbSNP; Celera;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,104|A,16)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1243):

TCCTATTGGACAGAGAGAACTTTAATTAGCTGCCTCCAAATGGAGTTTGCCTCCAAATGGCCATTCTTGGGTTTTCTAG
ACTAATGCGAAAGTTTTCAC

Y

GTGTTCCAAATTTTTCTGTGGGTACATCTTCCTATCTGAGATGCCTGTGAGAACATACCTAACCATTCCCCTTGGAACA
TAAAAGGATGACTCTCACTG 30

Celera SNPID:hCV29169653

公開SNPID:rs7468983

SNP染色体部位:86437097

ゲノム配列中のSNP:配列番号369

SNP部位ゲノム: 31226

関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,106|T,14)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1244):

GACTATGTTGTACAGAATGCATGATGAGAAAAGAAGTATTAGTAGATATCAGTAACAGTCTGTCTTTTAAACAATGTTGAT
ATAAAAACTTATTTTGCTCA

K

TTTCAGTCCAATTATTTGCCCCCTAATTTGCCACAGCCTAGTTATTTTAAATTAATTAATCTGAACTTTTTTTTTCTT
CCATGTACCATATTGATTAG

Celera SNPID:hCV29169655

公開SNPID:rs7045967

SNP染色体部位:86442269

ゲノム配列中のSNP:配列番号369 50

SNP部位ゲノム: 36398
関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,104|T,16)
SNP型: INTERGENIC; 未知
コンテキスト (配列番号1245):
TTTTCCAACAATGGTACCACTTTTATGGGCCCCTGAAAAACAGTGTCACTGCAATACTTGAAACAAATACTTGATAATA
CTTGAAATATAGCACCTTTC
Y
ACTGAGGAAGTTAAACAACCTTGCAGGAATTATCTCATGATCTACATGTGATGCTAATGAGGTAGGTGGCAAATATGATC 10
AGCCCCACTTTATAGACGGA
Celera SNPID:hDV70859017
公開SNPID:rs17087470
SNP染色体部位:86430131
ゲノム配列中のSNP:配列番号369
SNP部位ゲノム: 24260
関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,106|C,14)
SNP型: INTERGENIC; 未知 20

コンテキスト (配列番号1246):
GTGTTAAAAATGAAATGCTGGAAATTTCCCTTCTGGGGGATTTTTCCACATGGGCTAGACTAGTTGAGGTGTCCTATAAT
GCAGTCTAATATAGAGGTTG
R
ACAATGTGTGGTGCTAGTCTGGGTTTTCAGTGAAGCAGGTGCTGGGACAGAGTCATGAGTGCAGAAGGCTTATGGGCTGT
CACACCTGTGAAGGGCGGAA
Celera SNPID:hDV70859019
公開SNPID:rs17087472
SNP染色体部位:86435871 30
ゲノム配列中のSNP:配列番号369
SNP部位ゲノム: 30000
関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,106|G,14)
SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1247):
AGTCTGAGATTGATTGCATTAATAATTTTCAGCAAAAGTCTGTATCATCACCTTTGTGCTTGAAGAGCAGCAAGTGA
TACAACCCCAAGCCACTAAC 40
R
TATATGGCAAGAAGGAGAAGCAGAAGAAAAACCAGGGAAAAAGAAAAAGCAGATACTCATTGCCCTAAGAAAAATAATTTTG
TAATCACAAAATTAAATTAC
Celera SNPID:hDV70859037
公開SNPID:rs17087496
SNP染色体部位:86438228
ゲノム配列中のSNP:配列番号369
SNP部位ゲノム: 32357
関連した照会SNP:hCV2121658 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP;HapMap 50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,104|G,16)
SNP型:INTERGENIC;未知

遺伝子番号:111
遺伝子シンボル:NVL- 4931
遺伝子名:核性VCP-様
染色体:1
OMIM番号:602426
OMIM情報:

10

ゲノム配列 (配列番号370):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1248):

TTTCAAATGTCTAAGAAAAAACAAATTATCTGAGAACAAAAGATCTGGATTGAAGCCCCTGCTCTATAAAGTAGAGGCT
GTATGGGCTTGAGGAAATCA

Y

AACCACTTAAGCTTAGTGCCCTTTGATTATAAAATGGGGAAAATGACATTTATATAAGGTTACAGGGATCAAATTATATAA
CATACAGAAGCCATCTGTGC

20

Celera SNPID:hCV454333

公開SNPID:rs10916581

SNP染色体部位:222543032

ゲノム配列中のSNP:配列番号370

SNP部位ゲノム:71373

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,108|T,10)

SNP型:TFBSSYNONYMOUS;イントロン

コンテキスト (配列番号1249):

CAGAAAAACAAGCACATCAGTACTTGTCTGACCTGGAAAGTTGAATGGGGGAAAAAAGAATAAATGATGGTCATCAG
AATGTGGCCTAAAAGAAAGCA

Y

AGTTTTCAACCAAGTATCACTTGATTGGATTTCACCTTTTTGTTTCCTGATCCACATGCTTTACTGGACTCATTCTCATT
AGCGAAGAGGGGACCAGGAA

Celera SNPID:hCV31711080

公開SNPID:rs10916583

SNP染色体部位:222553689

ゲノム配列中のSNP:配列番号370

SNP部位ゲノム:82030

関連した照会SNP:hCV454333 (検出力=.51)

SNP供給源:dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,110|C,10)

SNP型:イントロン

30

40

遺伝子番号:112

遺伝子シンボル:PALLD - 23022

遺伝子名:パラジン (palladin),細胞骨格タンパク質

染色体:4

OMIM番号:

50

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号371):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1250):

GAGTTCATCCTTAAAGGAAATGACATTGAACTTGTTTCAAATTCAGCTGCTTTGACTCAGCAAACCAACAGCTAAAAA
CCAGGATATCAGAACATTTT

R

GATGGTATCTATGTCTCTGAAAAAGGGACAGTTCAGCAGGCTGATGAGTAAAAATCTAAGAGTTGTACAGCTACAGAAACA 10
AGATGTCAGATAATTCTCTAA

Celera SNPID:hCV323071

公開SNPID:rs7439293

SNP染色体部位:169914061

ゲノム配列中のSNP:配列番号371

SNP部位ゲノム:269269

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; CDX_Heart

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,52|A,68)

SNP型: インترون; 偽遺伝子

20

遺伝子番号:113

遺伝子シンボル:PDCL2 - 132954

遺伝子名: ホスデューシン (phosducin) - 様2

染色体: 4

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号372):

SNP情報

30

コンテキスト (配列番号1251):

GAGTGCTTATTTTCTAAAAAGTGTGACAAGTTCCTGAAATTAGAAATGAAAAGATCTTAAATACCTAATTTAATCCCT
GAAGCCAATGACTATCAAAA

M

CTCTATGGATGTATATGTGTGCAATATATAGTTGCTTTTCTTGAGTACTGTTATATACTTTGTAAACCTTAAACCAA
AAATATGTCTTTTAAATAG

Celera SNPID:hCV8746776

公開SNPID:rs972446

SNP染色体部位:56130505

40

ゲノム配列中のSNP:配列番号372

SNP部位ゲノム: 23056

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,17|C,15) アフリカ系アメリカ人 (A,26|C,10) 全
体 (A,43|C,25)

SNP型: インترون

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,33|A,87)

SNP型: インترون

50

コンテキスト (配列番号1252):

ACATTTGGGGTCAGATACCCACTCCTTCACCCAAGGATAAAAGTTGGACAAAAAGGGATCTACCATAGCCAAAACCTCCA
ACTCTCTACCCCTCAGACCCAC

R

TAAAGTTCAACACTTGGCAAGAGGAAAAACACCTGACAGAATCACTGAAGCCAGGTTCTGGGGTGACTATGGTTTTTTCC
TTTCCTTTTTTATGCCTCACC

Celera SNPID:hCV11746020

公開SNPID:rs1979605

SNP染色体部位:56113630

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号372

SNP部位ゲノム: 6181

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,33|G,87)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1253):

GAACCAGCAAGAATATGTAACTAATAGATACAGCTAATACTTGTAAGGATGCTGACTGAAATCTAAAATAGGGTA
CAAGTGCATGAAGTACCTCA

20

M

CTTCTAAACAGCTGCCAACATTTGGGGTCAGATACCCACTCCTTCACCCAAGGATAAAAGTTGGACAAAAAGGGATCTAC
CATAGCCAAAACCTCCAACT

Celera SNPID:hCV11746021

公開SNPID:rs1979604

SNP染色体部位:56113512

ゲノム配列中のSNP:配列番号372

SNP部位ゲノム: 6063

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

30

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,26|C,82)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1254):

TTTGTGTTTAACTTTCAACCAATCATTTTAGCATCCATCACTGGATCTTACCCATAGGAAATTACCACTGTTCTGATGG
TGATTTTTCTATTTCTCTAA

Y

TTCATTTACACTTATTAATTTAACTCTTCTGTAAGGGAGAGAGATTACTTCTTCCAAATTTGTTTCATGTATTAAGTTAT
TTATTTATATCACTATGGAC

Celera SNPID:hCV15809632

40

公開SNPID:rs2101476

SNP染色体部位:56139885

ゲノム配列中のSNP:配列番号372

SNP部位ゲノム: 32436

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,81|C,27)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1255):

50

GTCCTAAATCAGACAAGGGAAGGCCCTCAGAGAAGGCCTGACTGCATGAATGCAGATTTTCTCTACAGTTGCAAATCCCC
TCCACAAAAGACAGCTTTAC

R

GGGTTACTTCAGTTTTGCTGGCTCTCTGAACACCCATCTCAAAATATGTCAAGAAAGTATATCTTAGGGTAAAAATGTTTT
GATTTCTTCAAGGTGAAAT

Celera SNPID:hCV16072560

公開SNPID:rs2130040

SNP染色体部位:56124960

ゲノム配列中のSNP:配列番号372

SNP部位ゲノム: 17511

10

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,33|A,87)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1256):

TGCTTTGGGTAATATGAACACTTTAACAATAATTTTCCAATCCATGAACATGGAATATCTTCCTATTTATTTGTGTCTT
CTTCAATTTCTTTCATCAAC

R

TTTTATCATTTTTCAGTCTATGAATTTTTCATGTCCTTGGTTAAATTTATTCCTAAGTATTTACTTTTTTGTAAATATTAT
AAATGGGATTATTTTCTTGA

20

Celera SNPID:hCV26406027

公開SNPID:rs4336288

SNP染色体部位:56145012

ゲノム配列中のSNP:配列番号372

SNP部位ゲノム: 37563

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,25|A,83)

SNP型: イントロン

30

コンテキスト (配列番号1257):

CTTGCTAAAAGAATGTGTGTGTGCACTTTGCTAAAGAGCGGGGCTGAAATCACAAGCAGTCAGTTCTAACATGATATAAT
TTTATTATTTTACAAATGT

Y

AAAGTCTCCAGAACTGTTTGTGGGTAAAACTTACTGCCACCTGGTGGATCTGAGTTAAGACAAAGGGAAATAGATATCT
TTTTTAAGCTCTCCTAAATA

Celera SNPID:hCV27941642

公開SNPID:rs4865012

SNP染色体部位:56115543

40

ゲノム配列中のSNP:配列番号372

SNP部位ゲノム: 8094

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,31|T,83)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1258):

CATGCACCTTTTAGGAAGATAAAATTCAAAGGGAATTGATTCATCAACAAAATTAGATATCATGCTAATAAGTGAAAAGA
AAGATGCATTGAGAATATAC

50

R

CTACAGAAATTCAGTAGAGAAGAAAAAGATTACGAATTGGTCCAATATTACATAATGCAGTAAATAAAAAATTGAACAGAC
TCATGAAGGAATAAACTTTG

CeleraSNPID:hCV29101714

公開SNPID:rs6851971

SNP染色体部位:56122821

ゲノム配列中のSNP:配列番号372

SNP部位ゲノム: 15372

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,33|G,87)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号1259):

TCGATCTCCTGACCTTGTGATCTGCCCACCTCGGCCTCCCAAAGTGCTGGGATTACAGGCATGAGCCACCGCGCCCGGCT
GTGTGTTTCTACTTCTTTCC

Y

CACTTAATTCTGAATTCAAATCCCCGGTGAAATGTCTAAATCATATTCTTTACCTTTATTGCAATAAAGTCTGAGAAATA
TCCTTTTAGTTTTTTAGCTT

Celera SNPID:hCV29101718

公開SNPID:rs7665846

SNP染色体部位:56134002

ゲノム配列中のSNP:配列番号372

SNP部位ゲノム: 26553

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,28|T,80)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号1260):

AGAATTACTGAATCATATGATATCTGTTTAATTTGGAAGGAAATTACCAGTTTTCCACAGCAGTTGTGCAATTTTACATT
CCCACCAGCAATGCAAAAGG

R

TTCTAATTTGTCTATATCCTTATCAACAGTTTTGTTATTGCCCATCTTTTCTATCATAAACATTCTAGTGGGTGTGAAGT
AGACTGTGGTTTTGAGCTGC

Celera SNPID:hCV29882171

公開SNPID:rs9993599

SNP染色体部位:56147722

ゲノム配列中のSNP:配列番号372

SNP部位ゲノム: 40273

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,31|G,87)

SNP型: イントロン

30

40

コンテキスト (配列番号1261):

TTTAAATCATAGCTATAGAGAGTTTATCTAGATGTTGTGCCAACAAATTCTCATGTACAAGTTGAATACTTCATTAAGGA
GAATAATGATATCCAACATT

W

ACCAAGTGCTTGCTATGTTACCAGGCACTATTTTAAATACATAACATTAATGAACTTAATCCTTGTA AAAATGTTACAAA

50

GCCAGTACTATTATTATCCC
Celera SNP ID:hCV31137546
公開SNPID:rs11732481
SNP染色体部位:56131136
ゲノム配列中のSNP:配列番号372
SNP部位ゲノム: 23687
関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,25|T,85)
SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号1262):
TATTAAATTTGGTTGAATGTTTTCTGCATCTAACAAGATGATCATATGATTTTTGTCCATAATTCTGTTAATGTGGTG
TGTCATATTTGTAGATTTGC
R
TATGCTGAAACATCCTTGCATCCACAAGATAAATCCCACTTAATTGTGGTACATTATTCTTTTAATGTGCTGTTGACTTC
AGTTTGCTAGTATTTTGTG
Celera SNPID:hCV31137562
公開SNPID:rs6830728
SNP染色体部位:56145956
ゲノム配列中のSNP:配列番号372
SNP部位ゲノム: 38507
関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,32|A,86)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

20

コンテキスト (配列番号1263):
GCAGGTACATTAAGAGTAAGCTTTGGCAGCCAGGCGCAGTGACTCATGCCTGTAATCCCAGCGCTTTGAGAGGCCAAAG
CAGGCAGATCTTTTGAGGTC
M
GGACTCCAAGACCAGCCTGGCCAACATGGTGAAACCCTGTCTCTACTAAAAATACAAAAATTAGCCAGGCGTGGTGGTGC
ACTCCTGTAATCCCAGCTAC
Celera SNPID:hCV31137564
公開SNPID:rs6842960
SNP染色体部位:56150911
ゲノム配列中のSNP:配列番号372
SNP部位ゲノム: 43462
関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,31|C,89)
SNP型: イントロン

30

40

コンテキスト (配列番号1264):
CAGTGCAAGACTCCGTCTCAAAAAAAAAAAAAAAAAAGAATGAAGTGAAATTTTAATAAATGGTGTGAAACAATTGCATTT
TCTTACAGAAAAAAAAAGTAGA
Y
ACATTCCTGATATGGTTTGGCTATGTCCTCACCTAATCTCACCTGAACAATAGTTCTTATAATCCCCACGTGTTGTGG
GTGGGAGGTAATTGAATTAT
Celera SNPID:hCV31137533

50

公開SNP ID:rs6853506
SNP染色体部位:56119131
ゲノム配列中のSNP:配列番号372
SNP部位ゲノム: 11682
関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,31|T,79)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1265): 10
ATAGCCTCTACAGCCCAGAGCCCACCAAAATTATTGAAACTAGCCAATCCTAACTCTGCTTACCCTGCCTTGCCATGTGT
TTCCCACAGAAACCATAATG
R
AAGCCTTATGCCCATGCTTTCCCCTTGCTCCTTCTGACTTCTGATCAATTCAGGTGCTTCACTGCATGGCCCCTGTGTGG
CATGATGTGGCATGCACCCC
Celera SNPID:hCV30440588
公開SNPID:rs6554291
SNP染色体部位:56132128
ゲノム配列中のSNP:配列番号372
SNP部位ゲノム: 24679 20
関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,31|A,87)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1266):
ATGGAAGCCTTATGCCCATGCTTTCCCCTTGCTCCTTCTGACTTCTGATCAATTCAGGTGCTTCACTGCATGGCCCCTGT
GTGGCATGATGTGGCATGCA
M
CCCTCCCCTTGGAAGCTGTGAGTAACCAACTATCCTTTCAATAGCAACCATATCCTGACACACTTGAATAAAAAACAAAACC 30
CTGGGTATATTTTAAAAACAT
Celera SNPID:hCV30494157
公開SNPID:rs10012559
SNP染色体部位:56132225
ゲノム配列中のSNP:配列番号372
SNP部位ゲノム: 24776
関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,29|A,83)
SNP型: インترون 40

コンテキスト (配列番号1267):
CCTGGATTTCATGAAGCAAATCTAAATGGTTTCTGACTGTCTGCAAGTTTATTAACATTTAATGATTCTATACCTCTAAGT
TTGCTGGAAGTATTTACTCC
Y
TTTCTTTCTCTGTGTATTAACCATATTTTCTTATTTTATGTATTCTTGATGCTCTGGCATCTGACACATTGCTGATTCTG
TAGAGTCTGCCCCCTCCAGG
Celera SNPID:hCV31137548
公開SNPID:rs6554290
SNP染色体部位:56131787 50

ゲノム配列中のSNP:配列番号372

SNP部位ゲノム: 24338

関連した照会SNP:hCV31137507 (検出力=.51)

SNP供給源:dbSNP;HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,34|C,86)

SNP型: イントロン

遺伝子番号:114

遺伝子シンボル:PEX6 - 5190

遺伝子名: ペルオキシソーム生合成因子6

染色体: 6

OMIM番号: 601498

OMIM情報: ペルオキシソーム生合成障害, 相補性群 4 (3); /Pペルオキシソーム生合成障害, 相補性群 6(3)

ゲノム配列 (配列番号373):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1268):

GATCTAGAAAGCAGATACCCTGTTTCTCTCCTTGAGCCTCCCTGACCCCAGGACAGGGCTGTCCCCATGTAGTGAGGC
TGTGTCTCCACACACCTG

Y

GGTGCTCTGGCCGGGGCATCCAGCATATCCAACAGCCAAAGACTAATTAATTCCTTTGGCATTGCTGTGCTGCCAATAA
AACCTCAACGTTATGACTGG

Celera SNPID:hCV11425801

公開SNPID:rs3805953

SNP染色体部位:43044878

ゲノム配列中のSNP:配列番号373

SNP部位ゲノム: 15154

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,0|T,4) アフリカ系アメリカ人 (C,2|T,30) 全体 (C,2|T,34)

SNP型: UTR5;イントロン

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,53|T,67)

SNP型: UTR5;イントロン

コンテキスト (配列番号1269):

GGACAGACTCGGGCGCCCGCCAAAGCCCGGCAGGGGCGTGTCGCGCGCTCACCTGCTATTGGCCAGGTGGGGCTGTC
GGCTGCCAGCAGTGCTTATG

Y

TTTAAGTGCGGAGCGGGTGGCTGCGGAGCCAGGCGGGCGCAGGATGGTGGACAGCGTGTAACGGACCCGCTCCCTGGGG
GTGGCGGCCGAAGGGCTCCC

Celera SNPID:hCV11425842

公開SNPID:rs10948059

SNP染色体部位:43036439

ゲノム配列中のSNP:配列番号373

SNP部位ゲノム: 6715

SNP供給源: Applera

10

20

30

40

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,17|T,19) アフリカ系アメリカ人 (C,10|T,16) 全体 (C,27|T,35)

SNP型:UTR5;UTR3;イントロン

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,19|T,21) アフリカ系アメリカ人 (C,13|T,23) 全体 (C,32|T,44)

SNP型:UTR5;UTR3;イントロン

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,59|T,61)

SNP型:UTR5;UTR3;イントロン

10

遺伝子番号:115

遺伝子シンボル:PLEKHG3 - 26030

遺伝子名: プレクストリン相同ドメイン含有,(RhoGefドメインを有する)ファミリーGメンバー3

染色体: 14

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号374):

20

SNP情報

コンテキスト (配列番号1270):

GGGGGCTCGCCGACACTGTGGAAGGCAGCTTCCCTGGGGCCTATGACTGCAGGGGGCCAAGCCAGAGTGGACTTTGAGCT
GGTGATGGGCTGGTGGCGCT

R

TGAGCTTGGGACCCAGCCAGGCACAGCAGTTTCCTGGCCCGCGCTGACTCTGCTCATGCTTTTCCTCCTCAGAGCCAACCA
AACACCTGCTCAGGCAACTC

Celera SNPID:hcV1262973

30

公開SNPID:rs229653

SNP染色体部位:64273252

ゲノム配列中のSNP:配列番号374

SNP部位ゲノム: 42306

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,7|G,33) アフリカ系アメリカ人 (A,3|G,35) 全体 (A,10|G,68)

SNP型: イントロン

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,109|A,3)

40

SNP型: イントロン

遺伝子番号:116

遺伝子シンボル:PSORS1C1 - 170679

遺伝子名: 乾癬罹患性1候補 1

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号375):

50

SNP情報

コンテキスト (配列番号1271):

ACCAGGGAGGGCGTTGGGAAAAGGATTTTTCCCCGGGCTCCAGTGAATTAGAACGGGGCAGTCGTCTGGACTCCGAGTCC
TGGTGGAGGAGTGAAGCCTT

R

GGTGAGAGGCCTGTGGCATCGGGAGAAGACTCCCCAGGCAAAGGGCCACTGCCCGGAGCGAGGGCCGCAGCACTGGAGAG
GTAAGAGAGTTCTTCAGGCA

Celera SNPID:hCV15947385

公開SNPID:rs2233980

10

SNP染色体部位:31187623

ゲノム配列中のSNP:配列番号375

SNP部位ゲノム: 7021

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,1|G,19) アフリカ系アメリカ人 (A,0|G,26)

全体 (A,1|G,45)

SNP型: ESE;サイレント変異

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,96|A,20)

20

SNP型: ESE;サイレント変異

コンテキスト (配列番号1272):

TTAGGATGTGGACATCTTTGATGGTGTGGGGTTGAAGACATCATTCTGCCTGCTACTGGTGGTCAGATGTGCCATAGAG
TATAAGAAACCTTGGGAGAA

R

GTGGCTATTTCCAAGTAACAGTAGAGGAGAGCCTTTAAATGCTGCTGTCAAATGGCCAGGACTTGATCCTTGTGAAGCT
GGGCGATGAGAATGTAGAGA

Celera SNPID:hCV27452387

公開SNPID:rs3094222

30

SNP染色体部位:31189413

ゲノム配列中のSNP:配列番号375

SNP部位ゲノム: 8811

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,85|G,19)

SNP型: INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1273):

AGGGAGTCAGCTGTAGGGCAGTCGCTCCCTGGCCGAAGCCTTCCTGGCTGTTTCCGTCACACCCTGAGGCCACCCCTCTT
ATCTTGCGAGGAGGGAGGCA

Y

ACAGAGGCTGTGATTAGCTGTCACAGTAGCAAGACTGTTCCCCTCTCTGTCCTGCGGAGTGAGTGTGAGGGAAAAGAGCT
CTCCTTGCTGCTCATTATG

Celera SNPID:hCV27463630

公開SNPID:rs3130557

SNP染色体部位:31202682

ゲノム配列中のSNP:配列番号375

SNP部位ゲノム: 22080

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

50

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,100|T,20)

SNP型: インترون

遺伝子番号:117

遺伝子シンボル:RBL1- 5933

遺伝子名: . 網膜芽細胞腫様1(p107)

染色体: 20

OMIM番号: 116957

OMIM情報:

10

ゲノム配列 (配列番号376):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1274):

GTAGTCTGAAACAGTTTCCAGGACCACTTCTCTCTTGTTTAAAATTCAGCTTTGGTCCTTTGTAATATTCCCCCTCCAT
GAGACTCAACTTCTTAGGAA

W

GAACCTTCCTAATGGTGTGAGATATTGACTTAAACATGACCCAAATACATGATTGTTCTGCAATGGCGAGTCAATCTTCC
CAAATCTTTTTTATCAGCTC

20

Celera SNPID:hCV28036404

公開SNPID:rs4812768

SNP染色体部位:35143053

ゲノム配列中のSNP:配列番号376

SNP部位ゲノム: 93461

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,96|A,24)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

30

遺伝子番号:118

遺伝子シンボル:RFXDC1 - 222546

遺伝子名: 調節因子Xドメイン含有 1

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号377):

SNP情報

40

コンテキスト (配列番号1275):

TTCCACTTCAGGAAGTTTTCTCACCATGAGACTAAAAATGTACTGTGTTGCTATTGTTACTATTAGTTCTGTTTACCTGAA
GAGATAGTGGGAAGCTTTGAC

R

AAACATAGGTTAAGAGTAGGGTGGAGTCTAAGCTTTAGTTTATCAGAGCTGGCTTACAAGTAGATTACAAAGTGTGCTGC
AGGGTAAAAATGAGGGGATAG

Celera SNPID:hCV3082219

公開SNPID:rs1884833

SNP染色体部位:117357969

50

ゲノム配列中のSNP:配列番号377

SNP部位ゲノム: 62900

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,91|A,23)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1276):

ATTTCCTTTGTGTTTTGTGTGTCAGAGTAGAAAAGTGTAGGAATATAATGATAAAGGATCAATAGAGATGAAATTGCTTATA
AAAATCAATAGCTTTAATGG

Y

10

TTTAAATATTTTCAGGACATTAGCATTTGACACAAACAACATTGAAAGAAACCTTATTTAATGGACGTTTCTGGCTCAATT
CTCAGTCTCTTTAATTTGTG

Celera SNPID:hCV1781515

公開SNPID:rs13218371

SNP染色体部位:117370258

ゲノム配列中のSNP:配列番号377

SNP部位ゲノム: 75189

関連した照会SNP:hCV3082219 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,95|T,25)

20

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1277):

TACATATACAGTGCTATCTCTTGTTTTTATTGTCATACACACTCACACACAACCTCATACATACATTCATTTTGGAGATAA
AATTATAACTTTGAGAAAAGG

M

GTTAACATGTTATTCTCTAGGAAGCTAGGAATAAAAAAGTAGTTGACCAATAATATGTCTTTCTATAGAAATACTAAGTAA
AGATTTGTATTAACCTCTTT

Celera SNPID:hCV1802750

公開SNPID:rs13213246

30

SNP染色体部位:117345779

ゲノム配列中のSNP:配列番号377

SNP部位ゲノム: 50710

関連した照会SNP:hCV3082219 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,89|C,19)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1278):

TTCTATAGAATTTAAATAAAATCAGTGAATTTGTATTGAAGAATAAACAAAACACATTGTCTATTATTTGAAATAGACTTC
CCATATTTAAAGTTTTATAA

40

R

ATATACAGCATTGAAGCCTGGCCTTACTACGAAAAATACTTTTGTGGAAAATCTATTGAATAGTTAAAAGAAGTTTTAG
TTTTCCAGAACATATTTTCAC

Celera SNPID:hCV1802756

公開SNPID:rs13216434

SNP染色体部位:117351920

ゲノム配列中のSNP:配列番号377

SNP部位ゲノム: 56851

50

関連した照会SNP:hCV3082219 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,95|G,25)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1279):

TGAGGGAGATATGCTGAGGTGAACTGAGCAAGCATGTTTCCACGGTTGATTTATTACCTTGGATCTAAAGTTATATTTTT
TGTATCTGACTACACAGTTA

R

TAACAGTTTTTCATTTCTTATTCTGTATATCTCTATTATGCAACCTACTGCTAGATCTGTTACTTTTTACAAAAAATA
GCTGGTATCTATTAAGTATG

10

Celera SNPID: hCV3082214

公開SNPID: rs17208849

SNP染色体部位: 117356995

ゲノム配列中のSNP: 配列番号377

SNP部位ゲノム: 61926

関連した照会SNP: hCV3082219 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,95|A,25)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号1280):

AGACTATTTGAACCTTTTCAGATTTAGAAGCAGTCTTTTACCAAGTACTTTCTTATACATTGAAAGTCAATGAGTGTTCA
GGGATTAGCTAGATGCAAAG

M

CTAATTCAGAAAGTGAAGGAATCATTACATATAAAATTAATACAATTTGATAACACTATCTATCTTTCTACCTCTGTTTCTT
TTTCTTTTCCATATGTCTTC

Celera SNPID: hCV3082227

公開SNPID: rs2180621

SNP染色体部位: 117360302

ゲノム配列中のSNP: 配列番号377

30

SNP部位ゲノム: 65233

関連した照会SNP: hCV3082219 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,95|A,25)

SNP型: INTERGENIC; 未知

遺伝子番号: 119

遺伝子シンボル: セルピン (SERPINE) 2- 5270

遺伝子名: セルピンペプチダーゼ阻害剤, クレード E (ネキシン, プラスミノゲン活性化
インヒビター 1型), メンバー2

40

染色体: 2

OMIM番号: 177010

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号378):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1281):

TTTGCTGAGAAATCTTAGCCATTGCTGGAGTGAATGTAGCTAAGAGTAGAACTAGGATTACTGTAATAGTTACTCTGTTG

50

AAGTGATCTAGAAAAATGAGA

Y

GTGTTGAAGCGGGGAAGTGTTTGATTGTCAGGTCTAGAGGAAAAAGAATAGGAAAAAGTCTCCGAGCTTTGAATTTCTCTGAT
GTTTACATAGTACAAAGGTT

Celera SNPID:hCV11738775

公開SNPID:rs6754561

SNP染色体部位:224547940

ゲノム配列中のSNP:配列番号378

SNP部位ゲノム: 9822

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,81|C,39)

SNP型: INTERGENIC; 未知

10

コンテキスト (配列番号1282):

AGTGAGAAAAAAATCACTTCCTAATGAGCTCTTTAATCCTTGAAGAAAAACATTAAATCTCTATTCTGGCGGAGCTAATTT
TCAGAAACTGTGAAATATGG

S

AAGTGGTTAATAAGTGATTGCTCCAGGGCATGAAATAAGGACCTGGAGGTGTTAACTGCTTCTAGAAATGTTTACTATTT
CTGTTAAGGAGGATTGAAGT

Celera SNPID:hCV3232568

公開SNPID:rs3795880

SNP染色体部位:224559551

ゲノム配列中のSNP:配列番号378

SNP部位ゲノム: 21433

関連した照会SNP:hCV11738775 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,85|G,35)

SNP型: イントロン; 偽遺伝子

20

コンテキスト (配列番号1283):

CCACTTGTATCCCAAAAACTATTGAAATAAAAAAGATAAAAGGAAAAAATAAATAAATGAAGGTCAATAAATAAACGAAGG
CCAATAGCATAATTTGGCAA

Y

GTATCAAATGAAACCTTGTACAGTTTCAGGGCAACACATTCCTAATTCTGATCCTTTTTCTCTGCACAAATCAGTCTCAG
TTTGTAACACTTTCTTCAAG

Celera SNPID:hCV27153776

公開SNPID:rs10164837

SNP染色体部位:224555512

ゲノム配列中のSNP:配列番号378

SNP部位ゲノム: 17394

関連した照会SNP:hCV11738775 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,80|C,32)

SNP型: UTR5; イントロン

30

40

遺伝子番号:120

遺伝子シンボル:SKAP1 - 8631

遺伝子名: srcキナーゼ結合リントタンパク質 1

染色体: 17

OMIM番号:

50

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号379):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1284):

AGACACTCTGTGAGGGACTAAGAGCACAGAAAACCCAACTGTGGACCAGTTTGGCCGAAATAATCAAATTGTGTAGAAGT
GATGTAATTGGCCCAGAACA

Y

GCAAATGGTAAAACTGGGACCAGAAGAACCCATGTCTGACTAATGCCAGAATGTCTTACTGCCTGCACATAAGAGTTGC 10
TAAGGGAGGATTTCGAGATCA

Celera SNPID:hCV31573621

公開SNPID:rs11079818

SNP染色体部位:43809176

ゲノム配列中のSNP:配列番号379

SNP部位ゲノム:253372

SNP供給源: dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):no_pop (C,-|T,-)

SNP型: ミスセンス変異;イントロン

20

遺伝子番号:121

遺伝子シンボル:SLC35D1 - 23169

遺伝子名: 溶質キャリアファミリー35(UDP-グルクロン酸/UDP-N-ア
セチルガラクトサミン二重輸送体),メンバーD1

染色体: 1

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号380):

30

SNP情報

コンテキスト (配列番号1285):

TCTTCATCCTTCTAAGGTATCAATTCAGTAGCCCTAAGAGCACATTCCCAAGAGCTATGAAACCACTGAATCTGGAGGC
TTAATTATCCTAGGCTGACA

M

ACTCAGGAGACCTAAAGATATTGAGAAAAAGAGGCATGCAAATTTCTCTAACCTATTTCTTTAGGAAAACTATCTGCTAAC
AAGGTAACAAAGGCTTACCC

Celera SNPID:hCV11728590

公開SNPID:rs2065002

40

SNP染色体部位:67259707

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム: 27268

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,27|C,7) アフリカ系アメリカ人 (A,6|C,22)

全体(A,33|C,29)

SNP型: イントロン

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,45|A,75)

50

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1286):

TTATATAGGTTTAACTGAGCTTCTTAAATATATATAAACTCATCCAAATATCTGTCCTTAAATACAAAAACAAATAAA
CAAAAGACAAACAATGAAAA

Y

GCACCAACCCTAATAATAGTATAAGGAAGAACACTATTAAGGAATCAGTGACATTAGCCTCTTCCCAATCGATTTCTCCA
GAAGATAAATGCTTTTGCCA

Celera SNPID:hCV2142106

公開SNPID:rs2755271

SNP染色体部位:67247565

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム: 15126

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,6|T,18) アフリカ系アメリカ人 (C,20|T,6)

全体 (C,26|T,24)

SNP型: インترون

SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,44|T,70)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号1287):

ACTAAAGTACAGGAATTTTACCCCTCAGAGAGCCACTATGTCTTTCTCATCCCCAGTAAGAACTTTCTTTATTCCCCACTT
TTTCTCCTATGAATTGACAT

K

CCAACATCAGTACACAACCTGTTAAAGCTTTAGATTGCTACTTACTTTTGAATCTAATTTTGTGTTTACGTATGCACCATT
TGCTGCTGTTAGGACATCGT

Celera SNPID:hCV2142162

公開SNPID:rs1024229

SNP染色体部位:67285491

30

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム: 53052

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,1|T,9) アフリカ系アメリカ人 (G,2|T,12) 全体 (G,3|T,21)

SNP型: インترون

SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,41|T,75)

SNP型: インترون

40

コンテキスト (配列番号1288):

TTACCCTCAGAGAGCCACTATGTCTTTCTCATCCCCAGTAAGAACTTTCTTTATTCCCCACTTTTCTCCTATGAATTGA
CATGCCAACATCAGTACACA

M

CTGTTAAAGCTTTAGATTGCTACTTACTTTTGAATCTAATTTTGTGTTTACGTATGCACCATTTGCTGCTGTTAGGACAT
CGTTTATCAGAATAAAAGCA

Celera SNPID:hCV2142163

公開SNPID:rs1024230

SNP染色体部位:67285508

50

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム: 53069

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,3|C,15) アフリカ系アメリカ人 (A,2|C,14)

全体 (A,5|C,29)

SNP型: インترون

SNP供給源: dbSNP; Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,41|C,75)

SNP型: インترون

10

コンテキスト (配列番号1289):

AAGCCACCATTTATGCAACCAGTAAAGTGCTGGAAGGACCAAAATATGAGAAGGCACATTTTAGCCCGAACCCAGTGAAAAAC
ACATAGTCGGCCCTCAGTAA

M

TACTGCTTTTCCTTCCTCTTAAACTGCTTTCCATCATTTAGCTGCCAAAAGCAGGTGTTGCCACAAGAGGGCACTTTTAG
CACAGCTGGAAGCATAGC

Celera SNPID:hCV118052

公開SNPID:rs6673462

SNP染色体部位:67234445

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム: 2006

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,83|C,31)

SNP型: INTERGENIC; 未知

20

コンテキスト (配列番号1290):

TTTTTGAAAGTGCTCAAGTGAAGTCAGGATCTGTTTCCTTACTCCCTCAGAGGGGAAGGGCGGTAAATTAAATGGCAGCA
TAGTTCAATAAAAAGGACAT

S

GGTTTGATGTATTAGCAAGTCATCTTCTCTGAGTTTTGTTTTCTCATTTGGTAAAAATAGGGAGAGTAAGACCCATATGAC
ACAAGATACTATCCTTTACT

Celera SNPID:hCV2142099

公開SNPID:rs2065000

SNP染色体部位:67240712

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム: 8273

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,87|C,33)

SNP型: UTR3

30

コンテキスト (配列番号1291):

TACTTGGTCCATTCTCTGTGGGGACCTCAAAGTCACCTAGGATACGCAGCCTCCTACCCGATTCACTAAGTGGAAGTAG
TCTGGAGGAGCTCACAGATC

Y

GACCACTCCTGCCCTGTCCTCCCTGGCTCTTCCACTGAGACTGCCACCCAGGACTCCCTTGGATTCCAGCCAGCTGGATG
CCTGACCTGGGCGCCAATTC

Celera SNPID:hCV2142100

50

公開SNPID:rs2755253
SNP染色体部位:67243431
ゲノム配列中のSNP:配列番号380
SNP部位ゲノム: 10992
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,35|T,81)
SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1292): 10
TCTCTGTGGGGACCTCAAACCTCACCTAGGATACGCAGCCTCCTACCCGATTCACTAAGTGGAAAGTAGTCTGGAGGAGCT
CACAGATCCGACCACTCCTG
Y
CCTGTCCTCCCTGGCTCTTCCACTGAGACTGCCACCCAGGACTCCCTTGGATTCCAGCCAGCTGGATGCCTGACCTGGGC
GCCAATTCTTCTGCCCTGGT
Celera SNPID:hCV2142101
公開SNPID:rs2755254
SNP染色体部位:67243443
ゲノム配列中のSNP:配列番号380
SNP部位ゲノム: 11004 20
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,45|T,71)
SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1293):
CTGGTTAGTACTAAAAAAGTCCAGTCCCATGAGGGCCTACCTATTCTCACAGATTAACAGGTCTGTGACTGGTGGTACCC
CACATATCTGTGGGTTACTG
R
AGACCATCTATGATAATTAGAATCTTTCACTATCTGAGCTTATTCCTGGCAATACATTTTTTTGGGCGGGGGCATGGGAAC 30
TTTGGGAAGGCTCTTCTATG
Celera SNPID:hCV2142112
公開SNPID:rs2815351
SNP染色体部位:67250568
ゲノム配列中のSNP:配列番号380
SNP部位ゲノム: 18129
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,32|G,86)
SNP型: イントロン 40

コンテキスト (配列番号1294):
AAACGATTATTACTACAAGAGACTACTTGTTCCTTGTGAGTTTAGATTTAAAAGATGTAGTTTAAATACTTTTAAAAAT
GTCTGTATCAAAGTACACTA
Y
ACAAGCATTGCATAACCTGGTTTCATAGCATTTTTCTTTCTGGGGATGTGGGATTCAATGTAAAAGCAAAATTCTACATT
TGTAAGCTCTATATGTTTT
Celera SNPID:hCV2142114
公開SNPID:rs2755242
SNP染色体部位:67252186 50

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム: 19747

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,42|C,72)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1295):

TGCTGAAGAGAAAAAGGAATGCTGACCGAAGGATTTGCAGGGGATTCTCAAGCACAGAAGGAAGCTTAAAGCCTCTTGTA
GGAGGAATGGCTGAGCTAAA

Y

GGGTTATAACTGGGATGCTAATGACAGAAAGCTGCACTGTATCCTGTGAGACTTCGACCCTGCAAGGGTATCAGCAGATTC
CCATCTGTCTGCATGTGCAA

Celera SNPID:hCV2142122

公開SNPID:rs2755244

SNP染色体部位:67257058

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム: 24619

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,33|C,87)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1296):

ACTAATACACCTAAGCCAGCCAGACAGAAAAGCTCAGAGCTCACAGACCCTAAAAATGCAGTTGTGCACCTTCCATAAGGAC
AACATGTCCTCTGGGCCAGA

S

GAAGACAAGAGAGATCCTTAAATATTGAAGAAAACCAAATTAATACTACTTTAAGAGGGGATACAGGTTCACTTAACAAC
TAAGTGGCAGCAGTTGGAAC

Celera SNPID:hCV2142125

公開SNPID:rs2065001

SNP染色体部位:67259097

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム: 26658

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,33|G,87)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1297):

AAATGAAAGGGTACACTGATCATCTCATCTTGTCCAAGAGGAATGGATTCTCAAGTACCTAGTTGTTTTTGCAATAGG
AGTTTGATAAGCAAATGTGA

S

AAACATTCCACCTTTTTATCTCTGCTAACCTGTCCAGCTTCAACTTTTGCTACTTCCGCATAAATCTGATGGCACCAGGG
CTCCAACAATACCAGGCTCC

Celera SNPID:hCV2142126

公開SNPID:rs2755245

SNP染色体部位:67260552

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム: 28113

10

20

30

40

50

関連した照会SNP:hCV1958451(検出力=.7)
SNP供給源:dbSNP;Celera; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,33|G,87)
SNP型:イントロン

コンテキスト (配列番号1298):
TGCTGGTTCATTTGGTTAGGTGTATCTTTAACTTCGTAAGAACTGCCAAGCTGTTTTCCAAAGTAGCTACACAATTTTG
TATTCTCACCAGCACTATAT
R
AGAGCTCCCACTGATCTATATTCTCACCAACACTTGGAAGCTGTACAGGCCATTCTAATAAGTGGTTAAGTGATATTTTC 10
TCATTTTAATTTGCATTTCC
Celera SNPID:hCV2142127
公開SNPID:rs2755246
SNP染色体部位:67261572
ゲノム配列中のSNP:配列番号380
SNP部位ゲノム: 29133
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,33|G,87)
SNP型: イントロン 20

コンテキスト (配列番号1299):
GAAAAAAAAATTTCTACTCCGACCCCTTCATAGACTTCTTGATATTGCCCCACAGGTCACCTAATATTGTGTTTCATTTGCTTT
ACAATCTTTTTTTCCTCTATA
Y
GCTTCATCTTGGACAGTTTCCATTACTGTCTTTAATTCAGTATCTTTTCTCCTAATCTGCTGTTTCATTCTCTCCACTT
TATTTTTCATTCAGATATT
Celera SNPID:hCV2142133
公開SNPID:rs2815360
SNP染色体部位:67267046 30
ゲノム配列中のSNP:配列番号380
SNP部位ゲノム: 34607
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,45|T,73)
SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1300):
AGCAAGACTGTAAAGTTCCCTTGGGAGCAGGAAATGTGTCACATGTCATTTCTGCAGAGTTCCATGCACTTAGAAGTGCTAA
GCACAAATACTAGTGGCAGT 40
R
GATTAAACATCCATGATCTGTGGCCGAGCATCATTTTCTACACACAGATGAGGTGAACTTTGCTTTTGTTTTAATCCCTG
ACCCCTCTGAACTTTGCTT
Celera SNPID:hCV2142134
公開SNPID:rs2755250
SNP染色体部位:67267871
ゲノム配列中のSNP:配列番号380
SNP部位ゲノム: 35432
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE 50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種(A,33|G,87)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1301):

AAAGACCTCAAATAAACCTCTCATAAACCTAAGTTTCTTCTCTCCTCTAGCTCTAAATATCTCCTCTGCTTTCGGTGTAC
AATTCTGACATCTATTAAAGT

M

CCATGTGCCAGGCCCCAGGCAGGATTTGAGGCACAATGCTAAAGATGGTTTAATCAGGCTTCCTGATAATCAAGCAGCAA
ATGATTAATAAAGTGCTGCC

Celera SNPID: hCV2142135

10

公開SNPID:rs2755251

SNP染色体部位:67269013

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム: 36574

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,45|A,75)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1302):

20

AGTGCCTATTATGTACCAGGCTCAGAAACATTCAGTAACTTTTCCAAAATTATCTAGCTAGTAAGTACCTGTTTCAGCTCC
ATAACCTATAGTCTTTCCAT

Y

TGTACTGCCGCAAAAAAAAAACAAAGGCAAGGCAACAACATGTTCTCAATTTTTTTTTCCTTTATGGCTCCACGTGGTTAC
CAATCAGTGAGTCAAATAGC

Celera SNPID:hCV2142137

公開SNPID:rs2815363

SNP染色体部位:67269809

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム: 37370

30

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,43|T,75)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1303):

CTTAAACTTCCACCAGTTATCTCCTGGTGGTAGATTTGCAAGCGAATTTTTTATTCTCCCTAAGATAGGAAATAGAAGGC
ATGGTGAACATACATTTTGT

Y

AATCAGGAAAAAAAAACAAAACATTTAAAATGAAACAAAACCTTCTGCTTCTAGAGAAAGCTCTGATAAAGAGCCATTGTGAA
GAGAATGACCTACCTGGTCA

40

Celera SNPID:hCV2142138

公開SNPID:rs1535365

SNP染色体部位:67270201

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム: 37762

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,45|C,75)

SNP型: イントロン

50

コンテキスト (配列番号1304):

CAGTCAGCCAGAGACATGAGTGTATCCAGGAAGTAGAGGATATGCATGGAGGCACACATACACACAAATACACATCATC
CAGTAACTGACAAACAGCAA

R

AACTTAAATGCCAAAACCTTCTGTTTTCTTTATACATTTTAATTGTTTTGAATGTCTTTCTCCCTGCCTTCTTAAAGTAC
ACTGACTGAAACTAGATTTA

Celera SNPID:hCV2142160

公開SNPID:rs2815380

SNP染色体部位:67283445

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム: 51006

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,42|A,78)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1305):

TGCATAGGTAGTTGGGCCCCCTGGGTGAAATTTCTGAAGTGTGGATCATGGTTAGTTCTGAGATCAAGCTAGAACAATGTC
TAAGCACATAGCAGGAACTC

20

M

AATACTTAAACAATAGCTCAATGAACCTGTGAAGTATAACTTGGGGGTTTAGGGAAACTGAAAATTTCTGGAAGTTAGAG
TACCAGGCACGAGATAAGAA

Celera SNPID:hCV2142165

公開SNPID:rs2208577

SNP染色体部位:67286162

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム: 53723

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

30

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,41|C,79)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1306):

TCCCTTTTCTTTTCTATGTAAAAAGAAACAACTGTACTTTAGGACCTCATCATTCTCACTAGCACAACAGCCTGCTCTAT
CTGATGCATTCACCTCCAGT

Y

CTGCCCTTCCGTGATCCCCACCTGACAGTCATCCACGCAGCAATCCCAGTGATCCTGTCATAGTGCAAATCTCATCTGTA
GTAGTTCAACTTAGTCACGC

Celera SNPID:hCV11864638

40

公開SNPID:rs4486425

SNP染色体部位:67233379

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム: 940

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,71|C,45)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1307):

50

CCTAAAAAATAAAAAATGCTTTCCTTATTTTTCTGTTAAGATGATCTTTGATGTTACATTAAATCCTATTTAAACTGGATA
GGAATACTGGGAAGCACAG

R

ATAGAAGAAGACAAAGAATGTCCTGTAATTTATTCCAGGCTTAGCCCTAATGATAATTCCAGACCCTATATTCCCAGCAT
AGTCAGTGTATTGGAAAAAA

Celera SNPID:hCV16119992

公開SNPID:rs2815349

SNP染色体部位:67244868

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム： 12429

10

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 45 | A, 75)

SNP型：イントロン

コンテキスト (配列番号1308):

CCTCTTTATGGTACAGTTTCCTTTACATTCTGTGTTTACTGAGCTCCTTGTGTGTGTGCCTTTAAAGTTTTTCATCAAATT
TGCAGAAAAAAAATTTCTAC

Y

CCCACCCCTTCATAGACTTCTTGATATTGCCCCACAGGTCACTAATATTGTGTTCAATTTGCTTTACAATCTTTTTCTCT
ATACGCTTCATCTTGGACAG

20

Celera SNPID:hCV16120003

公開SNPID:rs2815359

SNP染色体部位:67266962

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム： 34523

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 28 | C, 82)

SNP型: TFBSSYNONYMOUS;イントロン

30

コンテキスト (配列番号1309):

TAATTCAC TGATCTTTTCTCCTAATCTGCTGTTTCATTCCCTTCCACTTTATTTTTCAATTCAGATATTTTTCATCCCTAA
AAGTTCCAATTGAGTCTTTT

K

TTATAGCTTTCTTTTCTTTCTCATCCTTTCTTAACAATCCTTCACAGCCTGTCATCCAAAGACTGAAAAATGTTGTTTG
ATAAATGTTTGATTTTCTAG

Celera SNPID:hCV16120009

公開SNPID:rs2815361

SNP染色体部位:67267179

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム： 34740

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 26 | T, 80)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

40

コンテキスト (配列番号1310):

AATAAACCTACAGATCATGTCAAACTACACATTCCAGCTTGCCAAGTAGGTCACTTGCTCTTATTTAAAAAGAGATAT
CTCAGAGGTAAGAATGGTTA

50

R

AAACATAACAGTGTCTCAGTCAAATAATATACTGGCAAAGAGAAAGTTCTATTTCATTCATAACTAAAGAATAATTGATCCAA
CCCACCTGTTTTACATATGG

Celera SNPID:hCV16120017

公開SNPID:rs2815370

SNP染色体部位:67276315

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム: 43876

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,33|A,85)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号1311):

GAATCACTGGCTTTGTACTAAAAAATCCCATCTGGAGGTAGCAATTAGTAAGTTTAAACACAATCTGTACTGATGC
TTTGAAAGTCATTGGTCAA

R

TGATGTCCACTCTGCCTTTATCTATGTAACTAGGTATCTTTTATTAACAGTAAGCTGGTTTTTGCATGAGGCATAGTTT
AAAAAATGTTTTTAAGTTA

Celera SNPID:hCV16120018

公開SNPID:rs2815371

SNP染色体部位:67276901

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム: 44462

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,33|G,87)

SNP型: TFBSSYNONYMOUS;イントロン

20

コンテキスト (配列番号1312):

GACACTTTTGTAGCAACACAATAAGTAACTGCTGAACTGAGTATCCCCTATCACCCCACTTGAGGAAAGGGGGCCTCATGA
ACCCAATTCTTACACTTTTTT

W

TTGTCTTTCCCCCCTTTCTGTGGAAAATGGGGTCTCGCTATATTGCCAGGCAGGTCGTGAACTCCTGGGCTCAAGCTA
TCCTCCCGCCTCTACCTCCC

Celera SNPID:hCV16286251

公開SNPID:rs2755256

SNP染色体部位:67244280

ゲノム配列中のSNP:配列番号380

SNP部位ゲノム: 11841

関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,29|T,83)

SNP型: イントロン

30

40

コンテキスト (配列番号1313):

TCAACTTAGTCACGCTGGTAGCCAGTGGGCTAAGTCTAGCTGGCAGATTTTTTGTATTTCATTCAGCTTTGAGCAGGT
ATGTACCCCAAGCCCCACCA

Y

TCACTCTAGGCATTACACCTGGCCCCTGTGAGACATCTGAATTTGCCAACCTCTGACCTACAGTATACAATCCAAATAC

50

TGCAGCTGGTGTGATCTTTC
Celera SNPID:hCV26465724
公開SNPID:rs12044278
SNP染色体部位:67233565
ゲノム配列中のSNP:配列番号380
SNP部位ゲノム: 1126
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,76|C,30)
SNP型: INTERGENIC; 未知

10

コンテキスト (配列番号1314):
TGGATAAACAAATGGTACACATACAATGGAATATTATTTCAGACTTAAGAAGGAAGGAAATTCTGACATATGTTACACAA
CATGGAATAACATCAAGGGC
R
TTATGCTATGTGAAATAAGCCAGCCACAAAAAGACAAATATGGTACGATTCCACTTATATAAAATACCTAGTGTAGTCAA
ATTCATAGAAACATAAAGAA
Celera SNPID:hCV27868373
公開SNPID:rs4582760
SNP染色体部位:67236982
ゲノム配列中のSNP:配列番号380
SNP部位ゲノム: 4543
関連した照会SNP:hCV1958451 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,71|A,43)
SNP型: INTERGENIC; 未知

20

遺伝子番号:122
遺伝子シンボル:SPINT4 - 391253
遺伝子名: セリンペプチダーゼ阻害剤, Kunitz 4型
染色体: 20
OMIM番号:
OMIM情報:

30

ゲノム配列 (配列番号381):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1315):
GGAGCCCTAGCTTTGCATAAATCATACGAGCCCCAATTTCCCTTCCAGTTCAGTGTGATTTGCCCAAGTCAGCCAGTATCT
TTCTGTTGATGGTAACCAAG
R
ACCCCTTACGCCCAACCATCCAATTAGAGGAGGGCTCCATTCCAGGGCAGGGCAGGCTTACCCAGCTGCTAGGCTAAGCAC
ACACTTCAAGCATCAGCAAG
Celera SNPID:hCV2358247
公開SNPID:rs415989
SNP染色体部位:43828221
ゲノム配列中のSNP:配列番号381
SNP部位ゲノム: 53819
SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

40

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種(A,115|G,5)

SNP型: ミスセンス変異;UTR5;イントロン

遺伝子番号:123

遺伝子シンボル:SYCP3 - 50511

遺伝子名: シナプトネマ複合体タンパク質3

染色体: 12

OMIM番号: 604759

OMIM情報: 減数分裂の混乱による無精子症, 270960(3)

10

ゲノム配列 (配列番号382):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1316):

AAACAATATAAATGCCTTTTATGAGTATGGTATGTGCCTATACGTCTGTGGTTTACAGTTCAGTAGGTTTAAACACATG
GCCAGCAATGGTTAATGAAA

M

CTGGCTCAGTTCCACTGGTCACAATAAAAAGGCTAGGTTGTCCATTCTACTTGAGACTTGGTTGATTATAAACCTAATCA
TGATACCAACAAGTATTTTT

20

Celera SNPID:hCV2637565

公開SNPID:rs10860779

SNP染色体部位:100651393

ゲノム配列中のSNP:配列番号382

SNP部位ゲノム: 14836

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.7)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,2|C,24) アフリカ系アメリカ人 (A,4|C,12)

全体(A,6|C,36)

SNP型: 転写因子結合部位;MICRORNA;UTR3;イントロン

30

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,85|A,35)

SNP型: 転写因子結合部位;MICRORNA;UTR3;イントロン

コンテキスト (配列番号1317):

CGACGTGGATGACATAATTTCTATTCAAAATGATTATAAAATACAGAATATAGTGCTTGAGAGAGACACGTTAGCCATCT
AAGGAAAAGAAAATCAATAT

Y

GGTAACACTTCAATTACAAAAGTTGGATAAATGGAGCATTATTACATTTTTTTTCTATTGAGACATATCTTTATGGTTGGT
CTCCAATTAATGGTGGCTTT

40

Celera SNPID:hCV2637560

公開SNPID:rs9669539

SNP染色体部位:100642750

ゲノム配列中のSNP:配列番号382

SNP部位ゲノム: 6193

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,81|C,33)

SNP型: UTR5;イントロン

コンテキスト (配列番号1318):

50

CACTATTACATAAAATATTTTATACTTTCAGTATTATCTATAATAAATTTATAAAAAAAGCACTGTTTCACCACCGGACAG
AGCAAAGGTTTCAAAAAAGA

K

TTGACTGTATGAACAATCCATTTAGAGGAGCTAAATATTAAGTCTTTTTTAAGATAACTAATCTCTAACAAAGCTCATAT
TATTGATACTTAATATATTA

Celera SNPID:hCV27278316

公開SNPID:rs10778146

SNP染色体部位:100654307

ゲノム配列中のSNP:配列番号382

SNP部位ゲノム: 17750

10

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,73|T,47)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1319):

ATTTTGTAGCCAGTTTAAAAACGTGTGTGAATATCAAACCTGGAATCAGACATCTGTGGCACTGTATTATGTCTCTGTCACCC
TCAGGTTCTATGAAACCTTG

R

AAAGCACAACTCAGGTTTGTATACTCCTGTAGGCCATACACTACATCACACTGTTCTTTAGGCCTCTTGCACAAAATAGA
TGGTCAGAAAATGTCTACAT

20

Celera SNPID:hCV27480555

公開SNPID:rs3764973

SNP染色体部位:100640923

ゲノム配列中のSNP:配列番号382

SNP部位ゲノム: 4366

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,77|A,43)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号1320):

AAGCATATTGACTGACTAATAGCCCAAGGAAAAGAGGAGATGAAGTTAGGGGAATCTATGAGTGAAGGAAATCCCCCTGT
GCAGGAGGCTAGTATACCAT

M

AATAAGGTTATATTTGAATATAAAACATAAACCCCTGTAGATTTTCATTGTGTCTTATTTTCAGTTATGAAGCCCCCATTTGTA
TCATCATTTTTTTATCACAGA

Celera SNPID:hCV29407573

公開SNPID:rs7965541

SNP染色体部位:100644420

40

ゲノム配列中のSNP:配列番号382

SNP部位ゲノム: 7863

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,77|A,43)

SNP型: ナンセンス変異; UTR3; インترون

コンテキスト (配列番号1321):

AGGAAGCTGAGGTGAGAGGACTGCTTGAGCCTGTGAGGTTGACGCTGCAGTCAGCTGAGATCACGCCACTGCTCTCCAGC
CTGGGGCAACAGAGTGAGAT

50

Y

GTCTCAAAAGAAACAAACAAACAAAAAAGACTTTTGAAGACATAAGGTAGGTTAAAAAATCCTTTGTAATTAGAAAAATG
TGTCACCTTTTTTAGCTAAGA

Celera SNPID:hCV32176762

公開SNPID:rs7135472

SNP染色体部位:100661892

ゲノム配列中のSNP:配列番号382

SNP部位ゲノム: 25335

関連した照会SNP:hCV2637554 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,77|T,41)

SNP型: 偽遺伝子

10

遺伝子番号:124

遺伝子シンボル:CNPY3 - 10695

遺伝子名: トリヌクレオチド反復含有5

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

20

ゲノム配列 (配列番号383):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1322):

GGACAGACTCGGGCGCCCGGCCAAAGCCCGGCAGGGGCGTGTCCGCGCGCTCACCTGCTATTGGCCAGGTGGGGCTGTC
GGCTGCCAGCAGTGCTTATG

Y

TTTAAGTGCAGGAGCGGGTGGCTGCGGAGCCAGGCGGGCGCAGGATGGTGGACAGCGTGTACCGGACCCGCTCCCTGGGG
GTGGCGGCCGAAGGGCTCCC

30

Celera SNPID:hCV11425842

公開SNPID:rs10948059

SNP染色体部位:43036439

ゲノム配列中のSNP:配列番号383

SNP部位ゲノム: 41536

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,17|T,19) アフリカ系アメリカ人 (C,10|T,16) 全体 (C,27|T,35)

SNP型:UTR5;UTR3;イントロン

SNP供給源: Applera

40

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,19|T,21) アフリカ系アメリカ人 (C,13|T,23) 全体 (C,32|T,44)

SNP型:UTR5;UTR3;イントロン

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,59|T,61)

SNP型:UTR5;UTR3;イントロン

遺伝子番号:125

遺伝子シンボル:TOE1 - 114034

遺伝子名:EGR1の標的,メンバー1(核性)

50

染色体: 1
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号384):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1323):

AGCTCTCCTCCCTGGGGGGCTTGCGGCTGGCCTTTCTGGGGAAGTTGACCACTCCCAGGGTCTGGTCCCAGGGCTCCGAG 10
GGAGGCAGGCACAGGTGGCA

S

TGTCCAGTGTGTTGGGAGCTGGGAACGGAGATCCCCGAACCCTACTCAAGCCAAGAGGGCTTTAGGGGCCAACCTAGAGAGT
GGGCTTTGGCCGGGTCTGC

Celera SNPID:hCV27504565

公開SNPID:rs3219489

SNP染色体部位:45570092

ゲノム配列中のSNP:配列番号384

SNP部位ゲノム: 2163

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE 20

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,83|C,33)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;UTR3;イントロン

コンテキスト (配列番号1324):

AGGTGAGATGAGTTAGTCCTGGGTCTTGGGTGGCTGTCCTAGGATACACTTCACATTCCAAACACAATTACTCATCTTTG
CTTTCTAAGTGCTAGGCATA

R

TTTTAAGTGCTAGAAATAGCTAGATGAAAACAACCAAAACCCTTGTCTCTTGGAGCTTGCAATATAGGGGAGAAACA
GACTATCAGGCCCTGGCCT

Celera SNPID:hCV148812

公開SNPID:rs2153608

SNP染色体部位:45586528

ゲノム配列中のSNP:配列番号384

SNP部位ゲノム: 18599

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,86|G,34)

SNP型: TFBSSYNONYMOUS;イントロン;偽遺伝子

コンテキスト (配列番号1325):

TAGCTAGATGAAAACAACCAAAACCCTTGTCTCTTGGAGCTTGCAATATAGGGGAGAACACAGACTATCAGGCCCTG
GCCTCCCTTCCTCCTTCCTC

R

GAAACACAGACCCAAAGCCCAGGCCTGACCTTGCCAACTTGATATAAGCACAAGACAAGTGTCTAAGCCTTCACTAACCT
TCACTGTCCACAAGATCACA

Celera SNPID:hCV16138635

公開SNPID:rs2153609

SNP染色体部位:45586645

ゲノム配列中のSNP:配列番号384

SNP部位ゲノム: 18716

10

20

30

40

50

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 83|G, 33)
SNP型: インترون; 偽遺伝子

コンテキスト (配列番号1326):

AATATAGGGGAGAACAACAGACTATCAGGCCCCTGGCCTCCCTTCCTCCTTCCTCAGAAACACAGACCCAAAGCCCAGGC
CTGACCTTGCCAACTTGATA

Y

AAGCACAAGACAAGTGTCTAAGCCTTCACTAACCTTCACTGTCCACAAGATCACAACCAACCTCTTCTCTGGCATTAAAA 10
GTCTATGATCTGGCTTTATC

Celera SNPID:hCV16154820

公開SNPID:rs2185549

SNP染色体部位:45586690

ゲノム配列中のSNP:配列番号384

SNP部位ゲノム: 18761

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 82|C, 34)

SNP型: インترون; 偽遺伝子 20

コンテキスト (配列番号1327):

CACGGCCAGCTTCTCACTCCCCATGCTGTGGGGTGAGATTATACAGAAAATGAGCTTGCCAATGGCTGGTGCAATGGAAT
CTTTTGACCATTCCTCCACC

Y

CAAGGATGGGTACAGACGAGGACTAAACAAATTTAGGGAGCTGAGGTTGAGCTGTGACCAAGTCCTGGCCTCTGGGGAGG
AGGCTAGAATTTTCCCTTAG

Celera SNPID:hCV16188158

公開SNPID:rs2298018

SNP染色体部位:45586028

ゲノム配列中のSNP:配列番号384

SNP部位ゲノム: 18099

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 85|C, 33)

SNP型: 転写因子結合部位; インترون

コンテキスト (配列番号1328):

TGGTCTGACCATGCAGTAAGTGCAAACAGCAATTACTCAAATGTCTTAGAATACTGGCAAGAAGCACCCCAATATTCAGG
TCTGGGAAACAGCCATGACC

R

TTACGGCCTCTTGATCAGCTCCATGTTCCACTCAGTAGCTTATATGCCCCAAGAAAAGGCAAGAGACAGACCTGGGGTGG
GGAAAGAACCGGGGTAATAG

Celera SNPID:hCV29681797

公開SNPID:rs9429072

SNP染色体部位:45582678

ゲノム配列中のSNP:配列番号384

SNP部位ゲノム: 14749

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,86|G,34)

SNP型: 転写因子結合部位;MICRORNA;UTR3

コンテキスト (配列番号1329):

CCATCCGCCTCATCCCCCTCACTATGCTCTAGCCAAGGTTGACTGAATTTAGTTGCTTAAACACCTCAAGTGTGTCTGCCC
ACCTTGGGGCCTCACACAAT

Y

CATTTCCCTCTGTTTGGACTCTTTTATGCTTTTACCTAACACCTTATCATTTTTCAAGTCTTGACTGAAATGTCCAAATCA
GGTCCCCCTCATCTTATCCTA

Celera SNPID:hCV29736116

10

公開SNPID: rs3219472

SNP染色体部位:45576637

ゲノム配列中のSNP:配列番号384

SNP部位ゲノム: 8708

関連した照会SNP:hCV27504565 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,86|T,34)

SNP型: イントロン

遺伝子番号:126

20

遺伝子シンボル:TRIM22 - 10346

遺伝子名:tripartite motif-containing 22

染色体: 11

OMIM番号: 606559

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号385):

SNP情報

30

コンテキスト (配列番号1330):

TCACGTTCCAGTCCATATTCACATTCCTTTTGGCCAATGTTTATCTGCTTTTGGCACCTGCTCTTAATCCTGTGGTATATG
GAGTTAAGACCAAACAGATC

M

GTAAGAGTTGTCAGGGTGTTCAGGAGTGGGAGGAAATGGGCATCAAGGCATCTGAGTGACCCTGGAGTATAGAGGGA
CTTAATCCAAAATAAAAAA

Celera SNPID:hCV1452085

公開SNPID:rs12223005

SNP染色体部位:5705208

ゲノム配列中のSNP:配列番号385

40

SNP部位ゲノム: 47544

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,98|A,-)

SNP型: イントロン

遺伝子番号:127

遺伝子シンボル:TRIM39 - 56658

遺伝子名: tripartitemotif-containing 39

染色体: 6

OMIM番号: 605700

50

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号386):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1331):

TATTTTATCTTTTGATAACCCATTTTTGTTAGCATGAGAGTAGGCGTAGATACCTAATATGCCACATTAGTGGTTCACA
CCTTATCCTTAAAGCTCCTT

R

TCACAAACCTTCCCATCTTGTTCCTTTGAAGTCATTGAATACCTGAGCAAACCTATTAGTCACTACCCATGCATTGATGAG
GATCTAACAATAAGATATTT

Celera SNPID:hCV2452431

公開SNPID:rs3132625

SNP染色体部位:30455699

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 62680

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,102|G,16)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1332):

TGTGGATAAGATATTGGGAACCTTCTGAAAAATTTTAGTAGGGCTATGCCTAGAGAATTTTCATGATCTTAACAAATCTTG
CTCATTTCAGCAAGTCCTTAG

R

GAGCCTTCATGGGAACCTATGAAAAAGAAAGTCCTCAATGTATTACATGGAAAAATAACGATAGCAACAACCTATAATAATA
ATAGTGGCTGCATTTAAAGG

Celera SNPID:hCV3273752

公開SNPID:rs3130370

SNP染色体部位:30453273

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 60254

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,102|G,16)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1333):

AAGAAAAATACAGACAAATATCCCCAATGAACATACATGCAAAAAATGTTCAACACAATACTAGCTAACCAAATCCAGTAG
CCTATCAAAAAATAATACA

M

CATGTTGAAGTGGGTTTCATCCCAGGGATGCAGAGATGGTTTAAACATATGCAAGTCAATAAATGTGATACACCACATAAA
CAGAAATTAACAACAATC

Celera SNPID:hCV7926405

公開SNPID:rs3130126

SNP染色体部位:30461718

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 68699

関連した照会SNP:hCV8942032(検出力=.51)

10

20

30

40

50

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,103|A,17)
SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1334):

GGGGGATTGTGAGCAGCTAGTCAATGGATCTGGGGTTGGTGTCCACCATACCACACTCCAAGTCCTCCTAGTTTCTGCTT
TCCTCAGTCAGTTAATCTGC

R

AGCTACCTTGGCTTCTCATCCTCTCTTCTGTGAGAGGTCAGGCACCATGTTCTGGCAGTTTTCCCAAACATTCTCTACAT
TCTTAGCCCCACTGGTCTCC

10

Celera SNPID:hCV11196362

公開SNPID:rs3129820

SNP染色体部位:30451548

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 58529

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源:dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,103|A,17)

SNP型: INTERGENIC; 未知

20

コンテキスト (配列番号1335):

GAGGGTGTGTCGCTAGCCCTGCTGCATGTGGTGTGGTGCAGGGTGCCAGTGCCTGGTGGGACCAGAGAGCTCCCAGCACA
GCCTTTGGGCAGGTGGGACC

R

CCGATCATTTTTAAAAATAATTTTTTTATTGATTTAACTTATATTTTGAGTTCAGGCATACATGTGCAGGTTTATTATATAGG
TAAACTTGTATCATGGGGTT

Celera SNPID:hCV27452306

公開SNPID:rs3094032

SNP染色体部位:30459526

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

30

SNP部位ゲノム: 66507

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,103|A,17)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1336):

GGAAGTGGCTGTCCACACCACTCTGACATTTCCAGAGAAGCACCGTCCTCTTCCAGTAGGACATGAGTAAGACCAGTGA
GGAGCCAACATGCAGCCCCCT

S

40

GGCATCTCTGGGGTTGAAGGAAAGATATATATATGTCCTTCTGATGTGTGGAGCCCTGAGGGCAGTGTTCAGACCCTGCAT
TTTCCGAAGTACTTGTTTAC

Celera SNPID:hCV27452307

公開SNPID:rs3094036

SNP染色体部位:30471064

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 78045

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,103|G,17)

50

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1337):

TTTTAATTTGCTGATTTCAAGAGCGGTAAGTGAATACATATGTTTTATATTAAGTCACCAAATTTGTGGTAATTTGTTAT
AACAGCCATAGGAACTAAT

R

TACTACTTTGGTAGTCTGGAAGACAACCCTTCCAAGGATATCCATGTCAAATCCTTGAACATGTAACCTATTACTTTATA
TGACAAAAGAGTGAATATTA

Celera SNPID:hCV27452310

公開SNPID:rs3094057

10

SNP染色体部位:30437945

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 44926

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,103|A,17)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1338):

TACCCGTTTCAGCCCAGTGGAATTTAACCAGAACTGTGGGATTGAACTGTCTCTTGAAGAGGAACTGTGGGGAAAATGA
ACAAACCAACATTCAGGCTC

20

M

GTTGGAGTATGCTTTTAGGCTTTCCAGGTTATGGAGTATAAAGCTAATTGTTGATTCATTCCTTCTTGGCTTTACAGTT
GTAGAAAAGAGATCTGGCCTA

Celera SNPID:hCV27452312

公開SNPID:rs3094061

SNP染色体部位:30429168

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 36149

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

30

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,103|C,17)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1339):

AGAGAAATGGAATGTTGCGTGAAAATGTCATTCCAAGAAGAGAGCAGATTTCTTTAGGCTAGTCTGATGGATAAAAGGAA
GAATAATTTTCAGATTTTCCT

R

AAAAGAGGAGGTTGCCTTTGCCTCATTCATTCCATTTGTTAGCCTTTAGAGCAGTGGTATCTAACCCTTTCAATATGAGG
ACTCTCTTTGCTTATCTGTG

40

Celera SNPID:hCV27452313

公開SNPID:rs3094064

SNP染色体部位:30404232

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 11213

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,103|A,17)

SNP型: イントロン; 偽遺伝子

コンテキスト (配列番号1340):

50

ACACAGATGCAAATGAGATGTTCTGGGAGAAAAGCAGAAAAAGCCCTTTTCACAGAGTTCCTTATTTTACTATTCTATTAC
ACTTGTCTGAGGTTACAATC

W

CATCCTTTTTTAACAATCTCTAAATGAGAAAAATCATCAAAAAGGTATGTAGTGAGTGACAGACACAGGATAAAATGCTGTA
AGTCAGTGTGATGAAAGA

Celera SNPID:hCV27452317

公開SNPID:rs3094034

SNP染色体部位:30471330

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 78311

10

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,103|A,17)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1341):

AGGCCCCAGTGTGTGCAGTTCCTTCTATATGTCCATGTGTTCTCATCATTTAGCTCCCACTTATAAGTGAGAACATGTG
GTATTCGGTTTTCTTTTCCC

R

CATTAATTTGCTAAGGATAATGGCCTCCAGCTCCATCCATGTTCCGCAAAGGACAAGAACTCATTCTTTTTTATGGCCAC
ATAGTATTCATGATGTATA

20

Celera SNPID:hCV27452321

公開SNPID:rs3094031

SNP染色体部位:30459823

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 66804

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,103|A,17)

SNP型:INTERGENIC;未知

30

コンテキスト (配列番号1342):

TTCCAGTAGGACATGAGTAAGACCAGTGAGGAGCCAACATGCAGCCCCTGGGCATCTCTGGGGTTGAAGGAAAGATATAT
ATGTCCTTCTGATGTGTGGA

K

CCCTGAGGGCAGTGTTCAGACCCCTGCATTTTCCGAAGTACTTGTCTTACTGAGCAAGTGTCTGCTTGTTCATTATGT
CAGGGGATATGGAAGCCACT

Celera SNPID:hCV27452332

公開SNPID:rs3094035

SNP染色体部位:30471115

40

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 78096

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,103|T,17)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1343):

ACCTTCAGCCCAAGGCCACCTGGAGCACATCTGTGGGTGAAGAAGTTGGGTTTATTACTCACTGCAGTGGGAGGGAGAA
TGCACACCTTGGATAACTAC

50

Y

GAGTATCTTGGTAAGTGCCTTTTAGATAGAGCCTATTATAATATTTGGGCTTCAGCTGGTATTTCAAGTTTCCCTGGGAT
TTAATTAATTAGTAGTTATG

Celera SNPID:hCV27452568

公開SNPID:rs3094703

SNP染色体部位:30466936

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 73917

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,103|T,17)

SNP型:INTERGENIC;未知

10

コンテキスト (配列番号1344):

TCAGTCCTGGGCAGATGGGAAGGTTTCATCCCCTGCCCTGCAGCAAGAGGGCCCCGTCCAGGAGGCACCCACAGCAGGGGC
AGTGCAGGTTTGTGGTCGCT

S

CTGCTTTCACCTGCACTGTCTCCTATAGAGGGGTTGTCACTTCTGGGTCCCCGTGGGCAGGAAAGTTTGCCTTGTAGGTC
ACGGGGCATTGGCCAGGGAA

Celera SNPID:hCV27452590

公開SNPID:rs3094717

SNP染色体部位:30493725

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム:100706

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,102|C,16)

SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号1345):

GAACCTTCTGTTTCCTTCAGGGTGACAGAGGGTCATATTGTTCTCTGCAGAGCTCCAATGCATCCCCATCTTCAATCCCCG
CAGGCCAAAAGCAATCCCTA

W

GATAAGTCTGGGTCTTTGTGGCTGATGTTTGTAAGTGTGTTGAACCTGTAATGAGGCCTTCATTTCCCTTTAGGCTTTG
GTTAAAAGTGTGTCACAATT

Celera SNPID:hCV27462338

公開SNPID:rs3130353

SNP染色体部位:30439195

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 46176

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,103|T,17)

SNP型:INTERGENIC;未知

30

40

コンテキスト (配列番号1346):

AATTGTTGATTTCATTCTTCTTGGCTTTACAGTTGTAGAAAGAGATCTGGCCTAAAATCCCTATAACTGGGACAGGCTGA
GTCCAGGCTCTGACATTGGC

Y

AGCTGTGCGACTGGGCAATATTTTGTTCCTCTCTAGCCTCATTTTCAATAGGTAATACATGCAAGTAGCAGGAAATTC

50

AGAAAGTATGCAAATAGATA
Celera SNPID:hCV27462341
公開SNPID:rs3130374
SNP染色体部位:30429315
ゲノム配列中のSNP:配列番号386
SNP部位ゲノム: 36296
関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,103|T,17)
SNP型:INTERGENIC;未知

10

コンテキスト (配列番号1347):
CCGAGAAGCAAGGAGTATGTCTCCCAGAAATCCCCTTCCCTGTGTAGTTCCGATTCACATTTTCCAATCAGAGAAACTTGC
ATGAGATATGGTGCCAGAA
R
AGATGGAGAGACAGGCCTCTACCCATCAGTCGTGGCTGCAGGCAGAAGAGTAGGCAGATGTCAGGTTCTCAGTGGCTTCT
GTGCTAGGCCAAAGACCCAT
Celera SNPID:hCV27462962
公開SNPID:rs3129812
SNP染色体部位:30445953
ゲノム配列中のSNP:配列番号386
SNP部位ゲノム: 52934
関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,103|A,17)
SNP型:INTERGENIC;未知

20

コンテキスト (配列番号1348):
CTATTTTGTGCTATTATTAATAATGCAGCCGTAAGCATTTGCGTATAGGTGTTTGTGTGGACAGATGTTTTTGTCTCT
TGGGTATGCTGTATACCTAG
R
AGGGGATAGCTGGGTCATATGCTAACTTAGTGTTTGACATTTTGAGGAAGTGCTGGCCTGTTTTCTAAAGGGGCTTCACC
TCTTTATATTTCCACAGCA
Celera SNPID:hCV27462963
公開SNPID:rs3129815
SNP染色体部位:30448507
ゲノム配列中のSNP:配列番号386
SNP部位ゲノム: 55488
関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,103|A,17)
SNP型:INTERGENIC;未知

30

40

コンテキスト (配列番号1349):
GGAGAAGGTAAGTAAGAGACTTATCTCCATTCCTTCATATCTAATTACCAAATCTTCCATCTAGCTCAGTCAGGTTGAG
TTGAAAACATCTTGACTTTA
K
TCATTTAGCCACTGAGCACATCATAGCTCTTTTCATACCTCAGTCTTATTCAAATATTTAATTTATCAAGCTCACTTATA
AATGCCAAGCCTCTCATTTG
Celera SNPID:hCV27462964

50

公開SNPID:rs3129818
SNP染色体部位:30450945
ゲノム配列中のSNP:配列番号386
SNP部位ゲノム: 57926
関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,103|T,17)
SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1350): 10

CAGTTAACAATGAAATCAAGATGGAAATTTAAAAATTTCTCTGAAATGAATGATAATAGTGTGACAAGTAATCAAAATCTC
TGGGATATAGCCAAAGCAGT

R

AAAATAAGAAAGTTCATAGCAATAAGTGCTGACTTAAAAAGCCTGAAAGAGCCCCGGGCACAGTGGCTTATGCCTGTAAT
CCCAGCACTTTGAGAGGCTG

Celera SNPID:hCV27462996

公開SNPID:rs3130123

SNP染色体部位:30460626

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 67607 20

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,103|A,17)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1351):

AGTACTCAGCTCAGCACGCTTCTGGTCTCTGGTTCAGCCTTCTCTCCACCTAGGCCTATGGAGCTACTCCATCTCAGGC
TTCTGCTCTTGTCTGGGGTG

Y

GAATCGTAGTGTGTGGCCACTTCCCCAGCTCAGATCATCATTGCCTGTCCCTGGGATTTCTGCCAAAATTTCCCAACACA 30
TTTCTTTGCCTTCAGTCTTG

Celera SNPID:hCV27463014

公開SNPID:rs3130352

SNP染色体部位:30436336

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 43317

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,103|T,17)

SNP型:INTERGENIC;未知 40

コンテキスト (配列番号1352):

CATTGAGGAAGTATCTGCTCTACCCCTTGCTTCAGATTAAACATTTTGAAACTCTCAGTTTTAACATTATTGAGCCTTACT
ATTATTGAAATAATTCTTTT

Y

CCAAAACACCAGACTACACTCAAACTCCAGAAGATGCCCTTAACCAAGACTAATATTCTGACATCAAAGGAAATCTGTGG
ATAAGATATTGGGAAGTCT

Celera SNPID:hCV27464304

公開SNPID:rs3132630

SNP染色体部位:30453097 50

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 60078

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,102|T,16)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1353):

AGTTTATAACTTATCTTTCTTGAAGGTAATCTCAGAGTACCTATGAAAAGACATCTATAAAATACTTTTGCAAAAATACC
TAATACATCAAATGTGTGCT

Y

ACCACATCTCATCAAAGCAAAGTGTAACCGTTCTCAGGGACCTGTAGAGCTAAAATGTCACCTTCTATGTTCAAGATAT
ATGTTGAATTCTATGTCCGA

Celera SNPID:hCV27464305

公開SNPID:rs3132631

SNP染色体部位:30452624

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 59605

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,102|T,16)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1354):

GTCAATTAGGTGTCTGAGAGAAGATCTCCTGGCTTCAATCCAGCTTCACCACCTCCTCAACCTCTCTGAGTCACATAGTA
GATTCCTGATGGGTTTTCTC

Y

GATGATTAAATTATATATTGTCTATGTATTATACACATTATTACTGACTGAGACATATTAAGTGTCCACAATTCATAGCT
AACATCATATTGATTATACT

Celera SNPID:hCV27464307

公開SNPID:rs3132645

SNP染色体部位:30517228

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム:124209

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,101|C,17)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1355):

GAATAATCACCAGCGTGTCTGGAAAAGAGTGAGACACTCTGGAGACTCAAGGGACAGTGTGGCGATTTATTGGAGGTTTG
CAGTGTGCACAATAGGAGGGT

K

TTTCAATAGGAGGAAAAACATGGTCCAATTGAAGAAAAGGCCAGAAGGAAGAAAAAGAGGAAGATGGGCTCCAGTGCTAGAA
AAGAGAGACCAAATACAGTC

Celera SNPID:hCV27465386

公開SNPID:rs3130350

SNP染色体部位:30435818

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 42799

10

20

30

40

50

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,103|T,17)
SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1356):

ATCTGAGTTTCTCTTCCTAAAATCCTTTTCCTTCTTAGAGCGATCAATGAGCCCTGTTGAATGGCCTATGGAAGGGAAATG
AATGTTCTAAATTTTCCTCTG

W

CCCTTTTCTTCGGACCCCCAAAGGCATTCCCCACCAGCACCCACTATGACCCCATCTCTGACTGTAATACCACCCTGAGG
TGCTGGGCCCCTGGGCTTCCA

Celera SNPID:hCV27465389

公開SNPID:rs3130364

SNP染色体部位:30427133

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 34114

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,103|T,17)

SNP型: INTERGENIC; 未知

10

20

コンテキスト (配列番号1357):

CTGCGCCTTTTGCTCATTCTGAACCTTCTTGTCAAATCTCAAGTGTGAGCAGCCACCTCTAGTTGCAACAGAGTGGACTTTG
CTTAATCTTATTGCCCTCTC

M

ACCTCTCTAGGGCATTCTATAGGTAGAATCCTCCTTTTTGTGGTCCCTAAGTTGGCCTGGATATTACACTCTAAAGTCTA
GAATGCAGTCATGCCAAATC

Celera SNPID:hCV27465853

公開SNPID:rs3132634

SNP染色体部位:30451251

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 58232

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,103|C,17)

SNP型: INTERGENIC; 未知

30

コンテキスト (配列番号1358):

TTTTTACATTTTCTTATTGCCATGTAATTTGGGGCAGAGAGTCTTTGCCTAAGCATGAACTTATTGTGCCATCCTGACC
AAAGCCTGTCATTTAGGGAT

R

TGTCCTGCTTTGTGGTGGGTCATTCTGAAATTACCCGTTTCAGCCCAGTGGAAATTTAACCAGAACTGTGGGATTGAAACT
GTCTCTTGAAGAGGAACTGT

Celera SNPID:hCV27465855

公開SNPID:rs3132649

SNP染色体部位:30429036

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 36017

関連した照会SNP:hCV8942032(検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

40

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,103|A,17)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1359):

TACAGACCCAGTAGACACATTTCAAAAATTATAAAATAATTAAACCTTACAATCCCATCGCATTAGTAATCTTTACTTTT
CCACAACCTTGAAACAATTCT

R

TGTCCTTCAACTCTCGGACCCCTTTCCTCATCGTCTCTTCCTAGGTCAAATATGTATGAAGTTTTACAACTCTGGAGTG
CAGATGTTCTAAGCATGACC

Celera SNPID:hCV30262083

10

公開SNPID:rs3094050

SNP染色体部位:30466570

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 73551

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,103|G,17)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1360):

20

AAATTACTTGTTCATGAATTAAGTATTAAGAGGGATTTAAGAGATGAAGAACAGACAGAATATCTTACATCTGGTGAGCTG
AGAGAGTTCCGTGCCTCTTGG

K

CTCCTTTTTTTGTTAAAGCAGCAAAGGAGGCTTTCTGCTGAGAAGGCAGGGATGGGAGTTTCTTAGAGGACTTGAAGAGA
GGAGAATATGGAAGATTCAC

Celera SNPID:hCV29540580

公開SNPID:rs3094067

SNP染色体部位:30407224

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 14205

30

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,103|G,17)

SNP型:イントロン

コンテキスト (配列番号1361):

TTCAATAGGTAATACATGCAAGTAGCAGGAAATTCAGAAAGTATGCAAATAGATAGGGGAATTAATTTTCCAGCTACCCA
TTTTATCTTCCAGAGGAGAA

Y

ACGGTAAAAATATTCTGGATATTTTGTAAATATATATAAAACAAGTTGGTATTGATTTAAATTTTCTTTCATACAAATG
GTAGAATACTATTCTATGGG

40

Celera SNPID:hCV29992126

公開SNPID:rs3094627

SNP染色体部位:30429461

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 36442

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種(T,103|C,17)

SNP型:INTERGENIC;未知

50

コンテキスト (配列番号1362):

ATAAAGCAGGTAAACAGGTGACCAATTGGAGTCCCAAAAGAAGATAGACACAGGATCAGAAAAAAATTCAAAAAATCT
ATGGCTGAAAGATTCCCAAA

Y

TTGATGAAGAATTTTAGCTTATAGATGTAAGACACTCATCAAAGCTGAATACCCACATAGAAAATCATAGGTAGAGTGGC
CATGGCCTTGGCTGGCCTGA

Celera SNPID:hCV29504305

公開SNPID:rs3094712

SNP染色体部位:30459327

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 66308

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,103|C,17)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1363):

AATTAAGAGAGAAAAGCTACACATATAAACAATTGATGGACTTGATTGATTAACATGGAAAAGCATTAACTTTCCAGTTTT
CTGCCTCTCACTGGAATTTT

20

R

TCCCTACACTTTGAACTCATTTCAAACCTTCTGGCTTAACTAGGAATTGCTATAGTCAGGCTATTCTAGACAGCTCCTGTG
AGCCACTAGGATTCAGAGAA

Celera SNPID:hCV29847742

公開SNPID:rs3129809

SNP染色体部位:30443600

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 50581

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

30

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,101|G,17)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1364):

ACTACATTGTCTCAGTCTATCTTTCTGTTTCAGTCAGTTAATTATTAGGATAAGAAGATACCATCAATCTGATTTTTCCCC
CATATTTTTTAAAGGAGAGGA

R

AGAGAACAATTTGGAAGGTCAAGAAAGTTGGTATGCCCAGGAGCTCACAACTCTCACCTTTGGGGTTTTATGGAATATTTT
TAGGCCTTATTTATTTATTA

Celera SNPID:hCV30352101

40

公開SNPID:rs3129821

SNP染色体部位:30452017

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 58998

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,102|A,16)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1365):

50

AGTGCTCATTTTGGCTTATGGAATAATTTTAGGAAATTTTAAGTGTGGTTGATGACATCTTCCTCCAGAGAGGATTTGTGT
TTGTTTTGCGTGTTATTTGC

R

TTTGTTTTTTTGACAGGTTCCCTTGGAGCCTGGCCCACTATAAACTGAATTCACAACTTGATGATTGCCAGACAATCCAGGT
AGTGAGAACTTGGGCTGCAA

Celera SNPID:hCV30622443

公開SNPID:rs3129823

SNP染色体部位:30455165

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 62146

10

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,102|A,16)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1366):

GAACATGTTTCCACGTGCTTATTGGCCCTTTTGTATATTTTCACTGGAGAACTGTAAATCCAAATCCTTTATTTTTAAATT
TGATTATTTGCCTTTTTACT

R

TTGAGTTATAACCGGTTTTATATATTATAGACAAAATTTTCTCTTTTACCATATGTATGATTTGCAAAAATTTTCTCCCA
TTCTGTGGGGTTTTTTTTTTT

20

Celera SNPID:hCV30172261

公開SNPID:rs3130365

SNP染色体部位:30449369

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 56350

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,103|G,17)

SNP型: INTERGENIC; 未知

30

コンテキスト (配列番号1367):

AGGCAAAATTATGTATCTCAAATTTAAAAGTTGATACCTGTTTGCAAGAACTCATTAAATGCCAAAGAAGTACTTGATT
CAAACAAGTTCCTTGAATTC

R

AAATCAATTATTTGTATCTAAAAGTATAAATTGCGTTCTATCTGCATCACCATATGTTAACAAGACAATGCAAAGCTCAA
AATGTAATTTTGTATTATTT

Celera SNPID:hCV29775548

公開SNPID:rs3132647

SNP染色体部位:30438716

40

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 45697

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,101|G,17)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1368):

TAAAGGCGATATATGAGCAGCCCATCACTAACATCATATTC AAGGAGAAAGAATGAGGAAGGCTTTTTCTCTACCATCAG
AAACAAGACAAATATACCTA

50

Y

TCACCACATCTGTTCAACTTAGTATTGGAAGTTCTAGCCAGAGTAACTAGGCAAGAAAAATAAAGTAAAAACACCCAAAAT
GGAAAGGAAGAACTAGAAATT

Celera SNPID:hCV30190135

公開SNPID:rs3094621

SNP染色体部位:30436732

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 43713

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,103|C,17)

SNP型:INTERGENIC;未知

10

コンテキスト (配列番号1369):

GACCTGTGTCCTTGGGGATCCTCCAGTGGCCCTAGTTGCTCCTGCTGGGGATGACCTCAACTCCTGAATCCAACCCTGTA
AAATAAGAAGAAATTCAGAC

R

TTGCAAGGCATGAAAAATTTTCTCCCAATAGCAAAGGTGAAGGATGTACTCGGAGAGGAGGGAACATACCAAGAAGAGAA
GGAAGGAATATATATTGAAA

Celera SNPID:hCV29721426

公開SNPID:rs3132616

SNP染色体部位:30524435

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム:131416

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,103|G,17)

SNP型:INTERGENIC;未知

20

コンテキスト (配列番号1370):

TCAAACTTTAAAGAATTAAGTTAGTTTATTTGGAAATCTTACTGAGGACTATAGACGGAGGCCTACAACCCAAGAACAG
CCCTTTAGAGAGGCTCTATC

R

GACTGTACCAGCTCAGTATTTTACGCCCCTGCTTATATTATAGGTGTTCTGTATTGCAACATCACATCACACTTGGTAAG
AAGTTACATTAAAGCAGAAT

Celera SNPID:hCV29666963

公開SNPID:rs3130363

SNP染色体部位:30448806

ゲノム配列中のSNP:配列番号386

SNP部位ゲノム: 55787

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,103|G,17)

SNP型:INTERGENIC;未知

30

40

コンテキスト (配列番号1371):

AGAAAATTAGGTTTCAGAAAGTTTAAAGTAACTTGCCAGGGTAACACAATTATGAAGATTTGAGGCCAGAATTCAGTTCCA
GGCAGTTTGTCTAGATCT

R

TTGCTCTTCAGCCACTATAGTGTGTCATGCCAAGACTGGCCTAAAGTCGTGTCTTCTGCTCAAACAGGTCCTTCTATGGCAA

50

TGACCATGAAATACATGGCT
Celera SNPID:hCV30028026
公開SNPID:rs3130372
SNP染色体部位:30453988
ゲノム配列中のSNP:配列番号386
SNP部位ゲノム: 60969
関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,102|G,16)
SNP型:INTERGENIC;未知

10

遺伝子番号:128
遺伝子シンボル:TRIM5 - 85363
遺伝子名:tripartite motif-containing 5
染色体: 11
OMIM番号: 608487
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号387):

20

SNP情報

コンテキスト (配列番号1372):

TCACGTTCCAGTCCATATTCACATTCTTTTGGCCAATGTTTATCTGCTTTTGCCACCTGCTCTTAATCCTGTGGTATATG
GAGTTAAGACCAAACAGATC

M

GTAAAAAGAGTTGTCAGGGTGTTTCAAAGTGGGCAGGAAATGGGCATCAAGGCATCTGAGTGACCCTGGAGTATAGAGGGA
CTTAATCCAAAATAAAAAA

Celera SNPID:hCV1452085

公開SNPID:rs12223005

SNP染色体部位:5705208

ゲノム配列中のSNP:配列番号387

SNP部位ゲノム: 73844

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,98|A,-)

SNP型: イントロン

30

遺伝子番号:129
遺伝子シンボル:TSPAN5 - 10098
遺伝子名: テトラスパニン5
染色体: 4
OMIM番号:
OMIM情報:

40

ゲノム配列 (配列番号388):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1373):

AACATTAGCAACAAAGTCATCCAAGAAGTCATCTCTGAGAACCTCAAGTCCACGCTGAAACAGGAAGTGAATTTTCTCCT
GGTGGGCCTTTTGAAATAAA

50

Y

GCTCCATCTTAAAAATGCCAGGACCCTTCTTAATAGCTATCATAGAAGTTATACCTCCGATCAAATCAACCATTTACAAA
AAGAATGATGACAGGTGCCT

Celera SNPID: hCV29480044

公開SNPID: rs10516433

SNP染色体部位: 99662549

ゲノム配列中のSNP: 配列番号388

SNP部位ゲノム: 60128

SNP供給源: dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 99 | T, 21)

SNP型: インترون

10

コンテキスト (配列番号1374):

CTTACCTAAGCACAATATAAGGTCACCTTTTCAGATAACAAAAAGAACTATCACATCATCTGTGCATTATTCAGTTAATC
TAGCAGATTTGTATCAGAAC

Y

GAAATAGCATATACTATGGGGAAAAAAGATTGCAAAGAGGACCTAAAATCCTTTTTTCCTTTTGCAAGAAACTTCTTTTC
ATTTTTGATACAAGATTTCA

Celera SNPID: hCV30454150

公開SNPID: rs10516434

SNP染色体部位: 99664338

ゲノム配列中のSNP: 配列番号388

SNP部位ゲノム: 61917

SNP供給源: dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 99 | T, 21)

SNP型: インترون

20

遺伝子番号: 130

遺伝子シンボル: TXNL4B - 54957

遺伝子名: チオレドキシン-様4B

染色体: 16

OMIM番号:

OMIM情報:

30

ゲノム配列 (配列番号389):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1375):

TGGGGCTGAAGCCACATCCTTCTTTATGGTGTGCGCCATGTGCTTCTCTGTAGGCCGAGTTCCCATAATTGGGGTTGGTGG
TGTGAGCAGCGGGCAGGACG

Y

GCTGGAGAAGATCCGGGCAGGGGCCTCCCTGGTGCAGCTGTACACGGCCCTCACCTTCTGGGGGCCACCCGTTGTGGGCA
AAGTCAAGCGGGAAGTGGAG

Celera SNPID: hCV25615822

公開SNP ID:

SNP染色体部位: 70614922

ゲノム配列中のSNP: 配列番号389

SNP部位ゲノム: 51335

SNP供給源: Applera

40

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,37|T,1) アフリカ系アメリカ人 (C,38|T,0)
全体(C,75|T,1)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;UTR3;イントロン

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,39|T,1) アフリカ系アメリカ人 (C,38|T,0)
全体(C,77|T,1)

SNP型: ミスセンス変異;ESE;UTR3;イントロン

遺伝子番号:131

遺伝子シンボル:UBAC2 - 337867

10

遺伝子名: UBAドメイン含有2

染色体: 13

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号390):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1376):

20

GGTCATGCTACTCATACTAAGGTACTCATTTTCAGCAAGTATATAATATTGTAAAGAATCCTAAGATGCTTAATTTTGTAA
GTTTGCATTTTACTCGGATC

R

TATTTAGCAAGCAGCAGCTATATTTTTCCTGCTCATCATGCACCACCCTTCTCCTACTTGATAACTCAAACCATTGAAA
TACAGATGTAGAGTACTAAC

Celera SNPID:hCV302629

公開SNPID:rs9284183

SNP染色体部位:98744372

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム:103208

30

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,26|A,94)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1377):

TGCAGTCAACAGCCCGCGGGTAGCCAGCTTCGAGGGACCGCCCGGAAAGACACAACGCGCGTGGAAGGCGCCGGGCGTC
CAGTCTCGGGAGAGATTAGA

R

GTGGCGCTCCTGCCCAGCGCCGGCAATCCAGGGGAATCCGCGGCCATCGCGGATCCACCAGGGGTGAGGCGGCACTGAGC
ACAAGTGTGAGGCTCTCGGG

40

Celera SNPID: hCV2028241

公開SNPID:rs2296860

SNP染色体部位:98650754

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム: 9590

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.8)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,12|G,26) アフリカ系アメリカ人 (A,28|G,8)

全体(A,40|G,34)

SNP型: ミスセンス変異;UTR5;イントロン;偽遺伝子

50

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 25 | G, 95)
SNP型: ミスセンス変異; UTR5; インترون; 偽遺伝子

コンテキスト (配列番号1378):

CAGCTCAGACTAAAAATTCAGCTCTGAGACTGAAATCTTACACATGATAAAAAATTGCCAGAAGCATGTGAATTTATAACC
TGCCAATACAGCCCTGTCTG

R

TGGAGAAACAACCCCACTAGCTACATTGTAACAATGCCACGGATAGACTTGGGGTTCAGGTAGAAGGGCTGGACAATGCC
ATGAATAGACTTGGGGTTCA

10

Celera SNPID: hCV1619929

公開SNPID: rs9300542

SNP染色体部位: 98838480

ゲノム配列中のSNP: 配列番号390

SNP部位ゲノム: 197316

関連した照会SNP: hCV302629 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 25 | G, 93)

SNP型: INTERGENIC; 未知

20

コンテキスト (配列番号1379):

TTTAGTTTTGGACACTATGGGAAACCTTCAGGTGCCCTTTCTTAGTGTAATTGTTTATTCTTTTTAAAGAACTGTGCTAA
CATTATTGCTACTTAGCAAT

W

GTTTTTAATCTGGTGAAAAATAACAGGTCAGTGGGCAGTGAAAGTTCTCCTGTCACACTTGTCTTCTACCCATAAAAAATC
ACTTAAAGCTCTGAAGCCAG

Celera SNPID: hCV1619953

公開SNPID: rs9517704

SNP染色体部位: 98831062

ゲノム配列中のSNP: 配列番号390

30

SNP部位ゲノム: 189898

関連した照会SNP: hCV302629 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 26 | T, 92)

SNP型: 転写因子結合部位; インترون

コンテキスト (配列番号1380):

GGGTGAGAGGGTCTCTTTTCCCTTGGAGACACTGAATAAACTACATGTTGTGGCCTGCATTTTGACTGCAGCCCATCACA
TGAGGTCAGGTGTGGAACCTT

K

40

CCATTTGTACTGCCATGTTGGTACTCAAAAAAGTTTCAAATCTGGAGCATTTTCGATTTTGAATTTTCAGATTAGGAATG
CTTAACGTGTGTTTTGCTTA

Celera SNPID: hCV1619954

公開SNPID: rs912130

SNP染色体部位: 98830403

ゲノム配列中のSNP: 配列番号390

SNP部位ゲノム: 189239

関連した照会SNP: hCV302629 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 25 | T, 95)

50

SNP型: 転写因子結合部位;イントロンICINDEL;イントロン

コンテキスト (配列番号1381):

GTGCTTGCGTGGGGGAGTCGGGGCATGTGCAGAAAAAGGCATGTACAGCTGAAGGAGGGTGAGAGGGTCTCTTTTCCCTT
GGAGACACTGAATAAACTAC

R

TGTTGTGGCCTGCATTTTGACTGCAGCCCATCACATGAGGTCAGGTGTGGAACCTGCCATTTGTACTGCCATGTTGGTAC
TCAAAAAAGTTTCAAATTCTG

Celera SNPID:hCV1619955

公開SNPID:rs912131

10

SNP染色体部位:98830347

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム:189183

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,26|G,92)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1382):

ATTTTCAGATCCTCCTATATTCAGGTCCTTGGGGACCCAGTCTCTTGTGTGTTTTGTGTGCCGACTTGCTCATCATGGGT
GATTTCCCTTGTGGATTTTGT

20

R

GTTTTGAATTCTGAGTTTTTCCCACTGGAGCTTTAACTATAAAATCCCATGTAACCCCAAGGCAAGAGAATATCTCTCCA
GAGTAATTTTACATTTGCTT

Celera SNPID:hCV1619962

公開SNPID:rs1923895

SNP染色体部位:98816593

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム:175429

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.8)

30

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,25|A,93)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1383):

GTGACGGAGCGAGACCCCTGTCTAAATATATATATGTATATATCCCACAGTTCTGGAGGCTGGGAAGTCCAAGATCAAGGC
ACCAGCAAAGTCGGTGTCTG

R

TGAGGGCTGGCTCTGTTTCCAGCTGTGCCTTCACATGGTGGGAGCGCAGAACAAAGTGCCCTCAGGCCTCTTTTATAAGGG
CACTGATCCTGTTTCATGAGA

40

Celera SNPID:hCV2028233

公開SNPID:rs9517642

SNP染色体部位:98643913

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム: 2749

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,27|A,87)

SNP型: INTERGENIC; 未知

50

コンテキスト (配列番号1384):

TGAAGCCTATTTTATCCAAGGATTGACCACCAACCCTAGTGATTATCTACTGATTTCCCAGAAGGCTGCTGCCGAGAATC
TCTGGAGATTCCGAGATGGA

Y

TTCTCAGCCACAAAGTGGAACAGGATATCACCTCTATGCTGGGGGGACAGGAGATACCGTTTGTACACAGCTCGATACTT
TGGAAGTTTGTGATTGTTTG

Celera SNP ID:hCV2028235

公開SNPID:rs9517644

SNP染色体部位:98644900

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム: 3736

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;Celera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,25|C,95)

SNP型: INTERGENIC; 未知

10

コンテキスト (配列番号1385):

ACAGGTGTAGGGTTTCTCTACCTCTGCACTACTGACAATCCAGGCGGGGTAATTCTTTACTGTGGGCAGGAGGAGGGGG
GAGGTTGGCCCGTATTGCC

R

GATGTTTAGCAGCACCCCTTGGCCTCAGCCCATTAGATGCCAGTAGCACCCCTCTCCCCAGCACGTTGTGACACCCAAAAAT
GTCTCCAGATATTGTCCCT

Celera SNP ID:hCV2028239

公開SNPID:rs11069357

SNP染色体部位:98647631

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム: 6467

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;Celera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,24|G,86)

SNP型: 偽遺伝子

20

30

コンテキスト (配列番号1386):

AATGTATCAGATTATCATATGTACTCCCAAAATGTGTTCCCTAATATGTATCAATTAAAAAATGAAATTAAAAATGTATT
TTTATATATGTATGAGTTTT

R

TGCATGCTCAGGAGCTAACTGGCTGATTTGATAGAAACACACTTCTCTATTTCTTTACACTTGGGTAGCCATTTTCTGAA
AGGTGTTCTATGGAAGTTCT

Celera SNP ID:hCV2028245

公開SNPID:rs7995524

SNP染色体部位:98688324

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム: 47160

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;Celera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,24|A,92)

SNP型: UTR5;イントロン

40

コンテキスト (配列番号1387):

TTGAGATGGTAATTATTTACCTAATTGACCACTCTCTCAACTGGATGCTTTTGAAAGAGCAGGATCTTACTCTCTCTTAC

50

AGCTCCCTCAGCATGGAGTA

R

TGAAGAGTGTCTTTAATACCAAAGGGACAAAGAAAGCTGACTGGGATCGGTCTGCCACATGCTAGTTGCTTCAGTTATT
TTTTTGGACTAAATTATTGT

Celera SNPID:hCV2699349

公開SNPID:rs7999348

SNP染色体部位:98730923

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム: 89759

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.7)

10

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,26|A,94)

SNP型: ミスセンス変異;イントロン

コンテキスト (配列番号1388):

GAGCCGAGATTGTGCCATTGCACTCCAGCCCGACAACAAGAGCGAACTCCATCTCAAAAAAAAAAAAAACAACAAAAAA
AGACGGCACCCCTCCTTCCC

Y

GGTTATGCTGCAGTAGCAAACAACTCTGAAATATCAGGAACCCGAGACAAGGCTTGCATCTCACTGGTGTTCATCTCCA
CTGCAAGTTACCTAGGAGGG

20

Celera SNPID:hCV2950553

公開SNPID:rs7322572

SNP染色体部位:98677497

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム: 36333

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;Celera; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,41|T,79)

SNP型: イントロン

30

コンテキスト (配列番号1389):

TTGTTTATTACTGGGTGGGGTATCCATATCTTCACAGAATGGTCCTGCTGAAATTGAATACATAGTTTTGTGAGTGTAT
ACTCACGTCTGATTGTCATT

R

TGGGGGCAGGGAAGGCATGGACAGGAGAGTGAAGATCTTTAACCTTCCTCAGTTTCTTAAGGGAGTCTGTGGCCTCCCC
CCATAAATTAAGAGCTTCTA

Celera SNPID:hCV3042329

公開SNPID:rs4511390

SNP染色体部位:98784029

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

40

SNP部位ゲノム:142865

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,22|A,88)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号1390):

AGGTGTTTGTTTACATATAAGAACCTGATGATGGTTTTCTCCATGTGCTAGAGACTCTAGTTGCCTTCCAGTATATTTTT
TCCTTCATAAGGGAAGGTTTC

R

50

TTTATTTGAGCCAGCAATGCCTCCAGCTGAGATCACGTATCTCTTATCCTTCGCCTCTCAGTCTGACCACTGGTCTAAG
TCCTGGCGTCTCTGGCCATTG

Celera SNPID:hCV3042331

公開SNPID: rs2181502

SNP染色体部位:98781320

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム:140156

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 25 | A, 95)

SNP型: インترون

10

コンテキスト (配列番号1391):

CGGCCTATGTCTATGCTCTTAAAAGATAGCTTTGCATAACCACATGCAGTTTCTTCCAACCTATATCCCCTATTTCACTCA
CATATCCCTTCTTCTAGGAA

R

TCTTACTCATTTAAGTCCTGGCCCAACCCCTTTTCCTGAGTCAGTCCTGACTTTATTTATGAGAGCTCTCCTCTTAAATTT
TTAAGTGACAGTTTATAATT

Celera SNPID:hCV3042333

公開SNPID: rs9517686

SNP染色体部位:98775753

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム:134589

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 23 | A, 91)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号1392):

TAGAGTATGTTTTGAGGCCCTGGCCTGCTTCTGGGCGAGGGATGGTAGGTGTGAGTTCTCTGCGCCGCCTTTGCTTGTG
CCCAGCTCTCTTCTCTCC

R

TGCTTCCTTTTCTCCTATTTAACCTTTTTTCCCTTAGATTGCTTCTCCATTGACCAAAGAGTGGTATAGGTAGCAGCTCA
GATAACTCCTCTGATGCACA

Celera SNPID:hCV3042336

公開SNPID: rs7339230

SNP染色体部位:98773381

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム:132217

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 25 | A, 95)

SNP型: インترون

30

40

コンテキスト (配列番号1393):

TGAACAAATGGAAACAGCATAACCTGCTGTGGAAGCATAAGCATCTTTAGAGTATGTTTTGAGGCCCTGGCCTGCTTCTG
GGCGAGGGATGGTAGGTGTG

R

GTTCTCTGCGCCGCCTTTGCTTGTGCCCAGCTCTCTTCTCTCCGTGCTTCCTTTTCTCCTATTTAACCTTTTTTCCC
TTAGATTGCTTCTCCATTGA

50

Celera SNPID:hCV3042337

公開SNPID:rs7338726

SNP染色体部位:98773334

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム:132170

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 25 | G, 95)

SNP型: インترون

10

コンテキスト (配列番号1394):

CAACATTTTCAGTGACCGTATCAACTGTTCTTCTAGATGTCTGGTGAGAGACCTTCAAAAATTGAAGTCAGTCTTTACATA
TTCATAATTCCACTAATTTT

S

TTACACATTAATACTTTTCCTTAAAGCATTGCTTACTTACTGAACTTCATTTAAATTCTTCTTGTGGTTCTGCAGAGAGC
TTTTGAGCCATCTACATCTC

Celera SNPID:hCV3042339

公開SNPID:rs1887704

SNP染色体部位:98772493

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム:131329

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 31 | G, 87)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号1395):

CTCAGTCAACATTAATTGCATGCCTAATATTTTCCAGGTATAGTTCCCACCCTCAAGGAGTTCACTGTCTATTGGGGCAA
AACTTTTTTAAAAAAGAACGT

Y

TGTCCTCGGTGCTGTGGGTTTATTGCAGGGGGTAGGCTGGTTGTGGGGAGGCACAGTTAAGGAAGACTTCCCAATGTAGC
AATATTTGGGCTGACTTTTG

Celera SNPID:hCV3193760

公開SNPID:rs9585021

SNP染色体部位:98654481

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム: 13317

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 25 | C, 95)

SNP型: インترون

30

コンテキスト (配列番号1396):

ATCACAGGCGTGAGCCACGGCGCCTGGCCTCTTTCCTCGTTTTTCGAATTAATTTTAGTGTTTGGGGTTTTAGTGGGGCTT
GTTCCCCACTTCAGCTAGGC

Y

GTTGCTCAGCGTCAGTGGCTGGAGATGTTGGCAGAGTCAGTCCCTCCATCCATTAGGTGCTGAAGGGCCACTCAGAAGCC
CAAACCTTGCAAGGGTTTTTC

Celera SNPID:hCV3193775

公開SNPID:rs7338177

40

50

SNP染色体部位:98667457

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム: 26293

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.51)

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,41|T,77)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1397):

AGCTCGTGCCACCTTCTTGCCATCGACTCCCCCATTTCACTGCCTGCCTGGCCTCTGTAGGCACTTGAATTTACAACAC
GTTTTCTTGCCACTAACCAC

R

CATTTCCCCACTTGAAAAGTATTATTTCTTCTCTTACAGTTTATCACATGGTCCAGAACTTTCTGTAAGCGTCCTGAT
TTACTTTATTTAGAGTTATT

Celera SNPID:hCV3193777

公開SNPID:rs7139964

SNP染色体部位:98668215

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム: 27051

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;Celera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,25|A,95)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1398):

AACATTTAGGTGCCCAGTGCCTTTGCTGACTTGCAGATTTGAAACACTTTTCTCTGGCATGCAGGCCTCTGTGTTTGGTG
CTGTTTCAGGACTAGGATTT

W

AAATTTTACAGCTCACTCTTTCCCTCCCCTCTAATTCACACTGTTTAAGTATTTTAGATGTGGAGCACATTTTTTGTATCT
AGAGGGTAAGTCCTTCTCTT

Celera SNP ID:hCV3193779

公開SNPID:rs731955

SNP染色体部位:98668641

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム: 27477

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,42|T,78)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1399):

TGGAATTGCTAGGTCATGTCATAATTCGTGCTTGACGTTTTGTGGAACCAAAAAGATATATCTTAAGTATTTAAATAGT
ACACATATAAAGTTATCATA

S

TTCTTCTTATATATTAGAAAAGAAATGGTTTCTTTATAGTCAGGCAGAACCAAGTTCAAATCCCAGCCCCTCTACTAACT
AGCTGTGACCTTCAGTGAGT

Celera SNPID:hCV3193781

公開SNPID:rs984477

SNP染色体部位:98670434

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

10

20

30

40

50

SNP部位ゲノム： 29270

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 33 | C, 79)

SNP型：イントロン

コンテキスト (配列番号1400):

CATATGCACTTGAAAAAATGTGTAAC TTGCCGTTGTTGGGTGGAGTGTTCATAAAATGTCAATCAGGCCAAATTGGTTGA
TAATGTTTTTCAGGTC TTGT

R

10

TATCCTTACTGATTTTACTGGTCAGCTTGGGCTGCCATAACAAAATACCACAGACTGGGTGGCTTAAGGAACAGAAATTA
ATTTTCTTACAGACCCAGAA

Celera SNPID:hCV3193783

公開SNPID:rs9513584

SNP染色体部位:98674282

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム： 33118

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 25 | A, 93)

20

SNP型：イントロン

コンテキスト (配列番号1401):

AAGAAGGGATGACTGTTAATTAGCAATGAAGAGAGGGAAGGGCATTCTTACTTCAGGAAGTAACATGAATTTTCAGACCCTT
AGGAGTGTGGTACAGGAAGC

R

TGCTTTGAGGCAAACCCAGGCTTAGATTGGAGAAGTCCAGGAGGGCTCAGTTGATGAAGGGCTTTATTTTGTAAAGTTCTG
AACCTCCAGATTTTGGCAGT

Celera SNPID:hCV3193794

公開SNPID:rs2296911

30

SNP染色体部位:98690314

ゲノム配列中のSNP: 配列番号390

SNP部位ゲノム：49150

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 25 | A, 95)

SNP型：イントロン

コンテキスト (配列番号1402):

CTTAGTTACTGCGTGCAGCTCTTTTCTCAAGCTTTTTGGGCTATCTTGCCCACTTTCCTTGATTTCAACTACAGTGAACGT
GTATTGTTTGCTTCCCAGCT

40

S

TCTATTTCCAACCCACACTACTCTCCTGATATTTCTTGAGTCTTATTTCCCTTTCTTCTTTTATTTTATTTTTAGAAATG
AGGTCTTATTCAGTTGCCCA

Celera SNPID:hCV3193798

公開SNPID:rs6491493

SNP染色体部位:98698421

ゲノム配列中のSNP: 配列番号390

SNP部位ゲノム: 57257

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.8)

50

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 25 | C, 95)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1403):

TACTTCCTTGCCTCCAATTCATTACTGTTTTTTTTTTTCCATATTGACTTCATATGTCTCTCTTCATTAAAAATATATAT
TTGTTACAGAGAATGCCTCT

S

CCTACCCCCTACCCTGTCCCCCATCACCCCTCTACAGCAAAGACTGCTTTCTGTGATTCTGTAGTTACCGCAGACAGATG
TGTGCACAAACGGCATAGAC

10

Celera SNPID: hCV8698973

公開SNPID: rs927989

SNP染色体部位: 98785707

ゲノム配列中のSNP: 配列番号390

SNP部位ゲノム: 144543

関連した照会SNP: hCV302629 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 23 | C, 73)

SNP型: インترون

20

コンテキスト (配列番号1404):

GCGGCTTCCAGAGGAAAATGTAAAGACTAGTGAGAAAGCGGAGGTGGGGCACAGGCTCAACCAGGGCACTTGGCAGTGGGG
AAGGGGAGAGCCAGGGACAG

R

GACCGTGAGATCCAGGCCCAGAATGGGGTGCCTCAGGAGCCACGAAGCGGGGCACCGCAGAAACCGGAAGCATCCTTCA
TTCAGTCCCCTGGAAGTAGA

Celera SNPID: hCV11491432

公開SNPID: rs7992229

SNP染色体部位: 98838980

ゲノム配列中のSNP: 配列番号390

30

SNP部位ゲノム: 197816

関連した照会SNP: hCV302629 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 21 | A, 85)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1405):

TTGCTTATATTTAGTTTTTAATTTTAAATTGTGGTAAAATGTACATAATATAAAATGTACAATCTTAACTATTTTTGTGTA
TAGTCCAGTAGTATTAAGTA

Y

40

GTTCATATTGTGCAACCGATGTCTATAACTCTTCTCATCTTGCAGAAATGAAACTCTGTATCCATTAAACAACCTCCCAT
TTCCCCCTTCTCCGCCAC

Celera SNPID: hCV11697373

公開SNPID: rs7332672

SNP染色体部位: 98675472

ゲノム配列中のSNP: 配列番号390

SNP部位ゲノム: 34308

関連した照会SNP: hCV302629 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 41 | T, 77)

50

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1406):

GGATGGCCGTTCCCTCAGAAAGGCTGTGTCTTACATGCTCATTTTACAAACATTTTGGGCATCTCCTCTGGGCGATGAACTG
GGCTAGGTGCTGGGAATGCA

R

CAACGAACAGGTCCTGGTCTCAGTGCTTACAGTGCTGACGGAGCTTAGGCACAGTTTCCAGGACTGGTCATTAGAAAAG
GCTGTGTGTCAGCTTTAACA

Celera SNPID:hCV16091979

公開SNPID:rs2182885

10

SNP染色体部位:98653125

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム: 11961

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 43 | A, 75)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1407):

CTCCTTAAGCAGATTGTCCCCACCCACCCCTTTTGGAGAGTTTCTAGGATTTTATTTTGGGGGAATAAAATAAATTTCT
TTCCAACTGGGATGGTGGTG

20

R

AAAGGCTGTTTGTAGACTGTGGGTGGGGAAGGGTTTGAGGCCCCACTGCTGTCATGCTTGTTCGGTGGCATTTCACCAC
TGGAGATGATTTTAGACAGG

Celera SNPID:hCV26560448

公開SNPID:rs7983491

SNP染色体部位:98665069

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム: 23905

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.8)

30

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 25 | G, 95)

SNP型: 転写因子結合部位; インترون

コンテキスト (配列番号1408):

ATATTTTGTAGTTTATACCTAAGTTGTTTTTCAGTTACAACCTTGTCTTATTCAATAACATAAAAAATGAACATTTGTTAG
CCTTTCATTCTAGTTTACGT

R

TATAATTTTAAAAAATCTTACTAAACGTGATCCTGAAATTTCTTATAGGCAGTTTCTGTTATCTTAATGAGAATATGTT
TTCTTATAAGCACAAAAAAA

40

Celera SNPID:hCV26560464

公開SNPID:rs7335403

SNP染色体部位:98693774

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム: 52610

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 23 | G, 97)

SNP型: インترون

50

コンテキスト (配列番号1409):

GGTGGTTCCTCCAGCAACCAACCTTATCTTCTGGGTCCAGGCAAGAGTTGCCTCATTGGCATAAACTCAAGTGTGATGGA
AAAGGGCTCATGATGAAGAA

Y

GAAAGATGCCCTCTCACCCCTGTCTCTTGAAAAATTCCAAGGTTTTAGGAGCTCTATGCCAGGAACTAGGGGAAAGACCA
AATACGTATTTCTTATTTTA

Celera SNPID:hCV29166806

公開SNPID:rs7999077

SNP染色体部位:98856122

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム:214958

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,91|T,11)

SNP型:INTERGENIC;未知

10

コンテキスト (配列番号1410):

AGAAATCTTTGTTATAAGCTACTGAAATTTGATAATTTGTTACCACAGTATAACTTAGAAAAAGCTGACTAATAGTACTC
TTTTCTAAGCACTTTACAAA

Y

ATTATTTTAATTAGCCCTCATAAAAAACCTGAGGAACTACGGAATATTCTCCCTATTATAGATGAAGAAACTGAGGCACAG
GGAAATTAAGTACAGTCATG

Celera SNPID:hCV31358982

公開SNPID:rs11842736

SNP染色体部位:98774861

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム:133697

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,23|T,81)

SNP型:イントロン

20

30

コンテキスト (配列番号1411):

TCAAACCTCCTGACCTCAGGTGATCCGCCCCGCTCAGCCTCCCAAAGTGCTGGGATTACAGGCGTGAGCCACTGCGCCCTG
CCTGTGCTAGCCATTTCTAC

R

TGCATTACCTCACTTCATTCTTAGCATAACCCTGAGAATTAGGTCAGATGAAGTGACTGAAGCTCAGAGAGGTCAGATAC
TGTGTCCAATGACAAGCATC

Celera SNPID:hCV31358927

公開SNPID:rs9554573

SNP染色体部位:98684763

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム:43599

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,25|G,95)

SNP型:イントロン

コンテキスト (配列番号1412):

AGGGACAAGCTTAAGAGAGGATGCTTTTAGAAAAATGTTTCTTTTCATCGTAAAAAGTAACGTTAACCACACTATAGGAAGT
TTGGAAAAATAGAAAAAAAC

40

50

R

GTCCTAGCATTTTCATTTAATTTATTCGTCCTTTTCTTTTCTATACACTTATGTTCTTGTTTTGAAATAACTGACTTTGTT
ATAAAATGAGTACGTGTTCA

Celera SNPID:hDV70984009

公開SNPID:rs17655647

SNP染色体部位:98660383

ゲノム配列中のSNP:配列番号390

SNP部位ゲノム:19219

関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.8)

SNP供給源:dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,25|A,93)

SNP型:イントロン

10

遺伝子番号:132

遺伝子シンボル:UBE20 - 63893

遺伝子名:ユビキチン結合体化酵素E20

染色体:17

OMIM番号:

OMIM情報:

20

ゲノム配列 (配列番号391):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1413):

AGCCCAAGGATGGGAAAGGTGTGTTGCAGTGGATGGGGAATTGATGGTTAGCGAGGCCGTGCAGGGCCAGGTGCACCCA
AACTACTTCTGGATGGTCAG

Y

GGTTGCGTGGAGCCCCCGCCAGCTGGAAGCCCCAGCAGATGCCACCGCCAGAAGAGCCCTTATGACCCCTGGGCCGCGC
TGTGCCCTTAGTGTCTACTTG

30

Celera SNPID:hCV540056

公開SNPID:rs346802

SNP染色体部位:71895196

ゲノム配列中のSNP:配列番号391

SNP部位ゲノム:7705

SNP供給源:dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,115|T,5)

SNP型:サイレント変異

コンテキスト (配列番号1414):

GGGAAGAAGTGGGGGTGAGCTGGGCTGGACTCCTGGGAGGCCAGCAGTGTCTTAAGCCTCCCCAGGCATGTGACCAGGG
CCCAGAGCCCTGTCCCACGC

40

R

TGCCCCCTGGGTTGCTGGCAGTAAGGGCATGCTTACCTGCCTAGGTTTTCTGGGTGATGACAGAGGGTGGGGGGCTGACG
CTGTCCGTGCCCCCTGGACA

Celera SNPID:hCV540062

公開SNPID:rs346817

SNP染色体部位:71908081

ゲノム配列中のSNP:配列番号391

SNP部位ゲノム:20590

50

関連した照会SNP:hCV540056 (検出力=.8)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,1|G,37) アフリカ系アメリカ人 (A,2|G,36)

全体 (A,3|G,73)

SNP型: インترون

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,113|A,5)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1415):

GAATACAGTTTTCTTCCAGCTTCTGAAGGAAAGCGTCACATCCACACTGCTAAGTGCACAAATCCTAAGCGTTTGGCTAG
CAGTATCTTCACAGACCGCA

M

ACACCTCCGACCAGCACCCAGACCCACAGGCAGAGCGCGTCACGCCCACAGGCCTCCTGGGGCCCCCTGTGGTCACTGTCT
CACCCACCAGAGGCACTTGG

Celera SNPID:hCV540063

公開SNPID:rs453116

SNP染色体部位:71913399

ゲノム配列中のSNP:配列番号391

SNP部位ゲノム: 25908

関連した照会SNP:hCV540056 (検出力=.8)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,2|C,38) アフリカ系アメリカ人 (A,0|C,32)

全体 (A,2|C,70)

SNP型: 転写因子結合部位; インترون

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,115|A,5)

SNP型: 転写因子結合部位; インترون

コンテキスト (配列番号1416):

CCAAACTACTTCTGGATGGTCAGCGGTTGCGTGGAGCCCCCGCCCAGCTGGAAGCCCCAGCAGATGCCACCGCCAGAAGA
GCCCTTATGACCCCTGGGCC

R

CGCTGTGCCTTAGTGTCTACTTGCAGGACCCTTCCTCCTTCCTAGGGCTGCAGGGCCTGTCCACAGCTCCTGTGGGGGT
GGAGGAGACTCCTCTGGAGA

Celera SNPID:hCV540057

公開SNPID:rs346801

SNP染色体部位:71895273

ゲノム配列中のSNP:配列番号391

SNP部位ゲノム: 7782

関連した照会SNP:hCV540056 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,111|A,5)

SNP型: MICRORNA; UTR3

コンテキスト (配列番号1417):

GTGAGGTCTGGTCAAAGGCAACTTTAGCTCTTCCATTTCCACTCAAAGGATCTGTAATGTTCTAATTTTTCAAAAAGAAA
AGTAGGCTTGAGGAGTAATC

R

TAATATAATTAATTTCAAAGTAATTTTTTTTTTTTGGAGATGAAGTCTCGCTCTGTTGCCAGGCTGGAGTGCAATGGTG

10

20

30

40

50

CGATCTTGGCTCACTACAAC
Celera SNPID:hCV540061
公開SNPID:rs346816
SNP染色体部位:71902533
ゲノム配列中のSNP:配列番号391
SNP部位ゲノム: 15042
関連した照会SNP:hCV540056 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,109|G,3)
SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号1418):
GCTAAGCATGTCCAGGGCAGGAAACAGCTATTGCAGGCCCAGGCGAGACAGGAGGAAGGAAGAGGAGCAGGTGTTTGA
TGCTGCATGGATGCATCAGC
R
TCCGCGAAGAGACGTCTGGGTGAAGAGATGAATGTCTCACTGCACCTGCAGAATTGGGCAGAACTCCTCCCAGTCTCCA
TGATGGTGCTGTTTCCGCTG
Celera SNPID:hCV540071
公開SNPID:rs443112
SNP染色体部位: 71925494
ゲノム配列中のSNP:配列番号391
SNP部位ゲノム: 38003
関連した照会SNP:hCV540056 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,108|A,4)
SNP型: イントロン

20

コンテキスト (配列番号1419):
CCTCCTTCATCACCTCCCTGCAACTGCGAATGCACAGAAGCATGACATAACCTTGGGGCAGCAGAAAGCTGCTGCCTCAC
TCCTGCCACAGCTCATGATC
Y
GGAGCCTCACCCCTACCCAGCGCAGCAGTGGCCCCCTTCGCACCACACTCCCCCAAATGCCAAGCCTTGGCTGCTAATCA
ACAGCCACACTCTGAAAATG
Celera SNPID:hCV540074
公開SNPID:rs369654
SNP染色体部位:71927742
ゲノム配列中のSNP:配列番号391
SNP部位ゲノム: 40251
関連した照会SNP:hCV540056 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;HapMap;HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,100|T,6)
SNP型: イントロン

30

40

コンテキスト (配列番号1420):
CCCCAGTACAGTGCTGGGATGACCCAAAAGCACACTGGGGGACCAGAGAAATGCTTTCTTCCTTGGCTTGAAGATGATGT
CATCAACCTTCAGGGCCCTC
R
GAATCCCTTAAATAATAAAACAGTCAGAGCACATGAATACCGGGATGCTTTCAGCACTGCATATGTCAAGCCCTGAGGCT
CCCAGAATCCCTGGAGACGT
Celera SNPID:hCV7446926

50

公開SNPID:rs495055
SNP染色体部位:71952485
ゲノム配列中のSNP:配列番号391
SNP部位ゲノム: 64994
関連した照会SNP:hCV540056 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,109|G,3)
SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1421): 10
CAGTGGCTATCCCTGGAGAGTGAAAATGGTAGGAGGGAGACAAACATTTCACTACATATTTGTTTAAACCTTTTGAATGT
TGTGATATTTGCATATATTA
Y
CTGTTTAAATATACAGATACACACACACACATACACACACACACACACACACACACACACACACAAAGATTA
AGATTTAGTTTTTCAGGTTGG
Celera SNPID:hCV31556699
公開SNPID:rs12165049
SNP染色体部位:71943060
ゲノム配列中のSNP:配列番号391
SNP部位ゲノム: 55569 20
関連した照会SNP:hCV540056 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,110|C,2)
SNP型: インترون

遺伝子番号:133
遺伝子シンボル:VAR52 - 57176
遺伝子名: バリル-tRNAシンテターゼ 2, ミトコンドリア(推定)
染色体: 6
OMIM番号: 604137 30
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号392):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1422):
GTCGTGGAACCAATTACCGACTGTATGCCTACACGGGTGAGGCGGGACAGAGGGCCCCTGGAAGAGGAGGTTGGGGGTG
AGGGAATGCCAGTTTATGTT
Y 40
GTGTTTACCTGGCAGTCTACAGAGCTCTCTGACATTTCTCATGACACTTGAAAGAAGGGCTTGAGGGAGTCTGGGTGTGG
GGGTGGCCTCCTCATCCTCT
Celera SNPID:hCV8941879
公開SNPID:rs1264308
SNP染色体部位:30987966
ゲノム配列中のSNP:配列番号392
SNP部位ゲノム: 8005
関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)
SNP供給源: Applera
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,32|T,4) アフリカ系アメリカ人 (C,32|T,0) 50

全体 (C,64|T,4)

SNP型: 転写因子結合部位;UTR5;UTR3;イントロン

SNP供給源: AppIera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,34|T,4) アフリカ系アメリカ人 (C,34|T,0)

全体 (C,68|T,4)

SNP型: 転写因子結合部位;UTR5;UTR3;イントロン

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,99|T,21)

SNP型: 転写因子結合部位;UTR5;UTR3;イントロン

10

コンテキスト (配列番号1423):

TCTGTGCTCAGGGACCCACAGAGTCAAGCAAGTTATTGAATTCAGCATACCGAATTTTATTTATTGCCGCTCAGGAGGGT
GGGGGCCTGCTGAAAAGACAG

R

GTCGGGGCCTGCCTCCTGCATCCCCGGCCCAAAAGCCCGGGCCAAGAAGGACACAGGCTTCAATGGCTGTCATGTGTTGC
AGACAACATGGTGTGAGAT

Celera SNPID:hCV27452792

公開SNPID:rs3095153

SNP染色体部位:31007174

ゲノム配列中のSNP:配列番号392

20

SNP部位ゲノム: 27213

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,99|A,21)

SNP型:MICRORNA;UTR3;偽遺伝子

コンテキスト (配列番号1424):

GTGTGTGTGTCCCCAAACAACCTCCCCAGATGCCTTGTAGGCCTGTGACACTGGTGTGAGGGAGACATTGTCCATCCCTG
GAACCCTCTGCTCAACAGGG

S

30

GACAGTCAGAGACTTGAGCATCCAACCCCCACTTCCTGCCAGCTCTGTGCTCAGGGACCCACAGAGTCAAGCAAGTTATT
GAATTCAGCATACCGAATTT

Celera SNPID:hCV29703261

公開SNPID:rs3095155

SNP染色体部位:31007030

ゲノム配列中のSNP:配列番号392

SNP部位ゲノム: 27069

関連した照会SNP:hCV8942032 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,92|G,16)

40

SNP型:INTERGENIC;未知

遺伝子番号:134

遺伝子シンボル:WFDC3 - 140686

遺伝子名: WAP 4つのジスルフィドコアドメイン3

染色体: 20

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号393):

50

SNP情報

コンテキスト (配列番号1425):

GGAGCCCTAGCTTTGCATAAAATCATACGAGCCCCAATTTTCCTTCCAGTTCAGTTCATTTGCCCAAGTCAGCCAGTATCT
TTCTGTTGATGGTAACCAAG

R

ACCCTTACGCCCCAACCATCCAATTAGAGGAGGGCTCCATTCCAGGGCAGGGCAGGCTTACCCAGCTGCTAGGCTAAGCAC
ACACTTCAAGCATCAGCAAG

Celera SNPID:hCV2358247

10

公開SNPID:rs415989

SNP染色体部位:43828221

ゲノム配列中のSNP:配列番号393

SNP部位ゲノム: 1967

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,115|G,5)

SNP型: ミスセンス変異;UTR5;イントロン

コンテキスト (配列番号1426):

AGATGGTTTCTTATGCAGCAATAGATACTGGATACCAAGTTTADTCTGAGAGGCAACAGGTCCAGCTAAAATGATTTGTT
TCCCCATACTCTCTTGCAAC

20

W

AGGGGTGACCACAACTAGGACATAAACTGGGAACTTTTTGTATTTCCTGACACAGGGAATACCCCTTTCAAACCTGCTCCC
TCACTTCTTTCTTCTTCCAG

Celera SNPID:hCV7499352

公開SNPID:rs1516579

SNP染色体部位:43840551

ゲノム配列中のSNP:配列番号393

SNP部位ゲノム: 14297

関連した照会SNP:hCV2358247 (検出力=.6)

30

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,115|T,5)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1427):

AACATCTCATAAAATTTATGCCATGTGCCCTAGAAACTGGGAGTGCCATACGTCCCAGATTTTACCATTTTGCTGAGCTTG
ACCTTGAGATGACCAATGCC

R

GGAGCTCTCTGCTACTCTCTGCCCTCGTCCTCAAGACCAGGCATGGAGCACTTACCTCTACCCCTTTTCCAGGCCAGGCTT
CCTGGAGGCCCAGAGGGTCA

40

Celera SNPID:hDV70786842

公開SNPID:rs16990761

SNP染色体部位:43841835

ゲノム配列中のSNP:配列番号393

SNP部位ゲノム: 15581

関連した照会SNP:hCV2358247(検出力=.6)

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,115|G,5)

50

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1428):

AGTGGCTTTCTTTATAATCTTTTTTTTTTTAGACGGAGTCTCCCTCTGTGGCCTAGGCTGGAGTGCAGTGGCACGATCTCA
GCTCACTGCAGCCTCCAAAT

Y

CTGGGTTCAAGCAAGTCTCCTGCTTCAGCCTCCCGAGTAGCTGGGACTACAGGCGTCCACCACCATGCCCAGCTAATTTT
TGTATTTTCTAGTAGAGACGA

Celera SNPID:hDV72026194

公開SNPID:rs800683

10

SNP染色体部位:43832612

ゲノム配列中のSNP:配列番号393

SNP部位ゲノム: 6358

関連した照会SNP:hCV2358247 (検出力=.6)

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,112|T,4)

SNP型: インترون

遺伝子番号:135

20

遺伝子シンボル:WFDC8 - 90199

遺伝子名: WAP 4つのジスルフィドコアドメイン8

染色体: 20

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号394):

SNP情報

30

コンテキスト (配列番号1429):

ACCTTACCTTCAATTCTTCTGAAGATTTCACTTTTGTATATCCAGTGGCTCCAAACTTCTCTCCATCAAGCATGCATTTT
ATTTCTCCTTTTATGCCCCA

M

TGTTTTGAAATACTCAATCCTAATAAAAGGGCATGTTTCAAGAAATAATTAGTAGTCCTTTCCCAATTTGGTGTTCCTCT
TTGGAACCTTTAACTGAGGA

Celera SNPID:hCV27947636

公開SNPID:rs4812923

SNP染色体部位:43651370

ゲノム配列中のSNP:配列番号394

40

SNP部位ゲノム: 48165

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,112|C,6)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1430):

TGCTATGACGTCACCTCTATGGAATTTAAACTCACAGAACCTGAGTTCAATTCTTAGAGCAACTAGTTCTGAGGCACTTT
CTAGTCCCCCATTTTACAGG

R

TGGGAAGAATTGAATCTCAAAGTAGGGAAAAAACTTTTCCTTCCACCTTCACCTCTCCACTTCTGGCTGAAATGGCCCTGA

50

AAGACTCAGCTCTTCCCTAC
Celera SNPID:hCV29899344
公開SNPID:rs4812922
SNP染色体部位:43651140
ゲノム配列中のSNP:配列番号394
SNP部位ゲノム: 47935
関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,99|G,3)
SNP型:INTERGENIC;未知

10

コンテキスト (配列番号1431):
AAGATAAAAGCATTTTATGAAAGTAATCACAAAATTTTAAAAAATATATTTTTTATAAAATGCTTTCAAACCTTTCCTAT
ATTTTCAAACCATAGTATTC
M
AACTTTCAGCAGCTTACAGAGCATTTTCAGATTAGATAAGGTCAGTAAATGAAAGAATAACATGTATAACTAATCACATTA
TTAATCGTTTGGTAGATGCT
Celera SNPID:hCV30187505
公開SNPID:rs6065834
SNP染色体部位:43628087
ゲノム配列中のSNP:配列番号394
SNP部位ゲノム: 24882
関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,109|C,11)
SNP型:イントロン

20

コンテキスト (配列番号1432):
CAAGGATCTGGGTGGTTTCTTTGTTGTTGTTGTTGTTGTTGTTGGCTTCTGGAGTAAAGTTCCAGTCCCCAATCAT
CCTCCCTTCAACAACTCAGC
Y
GCTATGACGTCACCTCTATGGAATTTAAACTCACAGAACCTGAGTTCAATTCTTAGAGCAACTAGTTCTGAGGCACTTTC
TAGTCCCCCATTTTACAGGA
Celera SNPID:hCV30241248
公開SNPID:rs6073789
SNP染色体部位:43651040
ゲノム配列中のSNP:配列番号394
SNP部位ゲノム: 47835
関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,113|C,7)
SNP型:INTERGENIC;未知

30

40

コンテキスト (配列番号1433):
ATCTTTTCTATTGAGATGTTTGTGTTTCTCATCAATGTGTTTATTAGAAAAAATAACTTCTGGCTAGTCATATGTAT
TGCAAATATTTCCCTCAGCC
Y
GTAGTTTGATTTTATTTATTATGTGTTTGTCTATAAAAAATTTAAAGAGTTATGTAATCAATAATGCTTATTAATTTT
TCTTTATGTCTTACATTTCT
Celera SNPID:hCV30349417

50

公開SNPID:rs6032347
SNP染色体部位:43644937
ゲノム配列中のSNP:配列番号394
SNP部位ゲノム: 41732
関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,109|C,11)
SNP型:INTERGENIC;未知

遺伝子番号:136
遺伝子シンボル:WFDC9 - 259240
遺伝子名: WAP 4つのジスルフィドコアドメイン9
染色体: 20
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号395):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1434):

GCCACACTGGGGGAATCACCCCTCATCTGGGCTGCCCTGACTCTCCAGAGCCAGTAGGCAGAAAAGACAGATCATTGATCC
ACAATACCACAGCTGTCCCT

Y

CTCCTAGGAGGTCCTCTCAGGGTTATCAGTGCCCCATCCATAAACCCCTGGCTGGGGATACTGAGATTCCCACTGGGAGG
CCCCAACCAGCACTTTGGGA

Celera SNPID:hCV29537898

公開SNPID:rs6073804

SNP染色体部位:43657703

ゲノム配列中のSNP:配列番号395

SNP部位ゲノム: 35593

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,111|T,7)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1435):

AAATCTAATACTTCTTAAACCGAGGAATAGGTAATAGTACCTTTGAGTACTGCTACTTTGAAGGCTATCCTTCCATGAAG
GAAATTAAGGACAACTAGAG

R

AAACAGAGGAATGGTCTTAAGAAAGGAAAAAAGAGGGTAAGGATAAATGGAGAAGCAAGTTGAGGGCACCTGTGGATCAG
TTATGGGGATATGCCCATAT

Celera SNPID:hCV27947632

公開SNPID:rs4812932

SNP染色体部位:43659964

ゲノム配列中のSNP:配列番号395

SNP部位ゲノム: 37854

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,111|A,7)

SNP型:INTERGENIC;未知

10

20

30

40

50

コンテキスト (配列番号1436):

GCATGAATACCTAGTCCCTTTTCCTATAGAGAGGTATCAACCCAGGCACACAGTAGCAATTTTATAACCTCCTGTTGATT
ACTTAATGGAAGTTATTTAAA

K

TTTAAAAATGAGCCTATTACAGGTTATGTGGATCCTGAAAGAGTAAATGACCACTAGTGAAATGAAATCAACTAGGCAAA
AAGGACAAATCTAATACTTC

Celera SNPID:hCV27947633

公開SNPID:rs4812930

SNP染色体部位:43659777

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号395

SNP部位ゲノム: 37667

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,108|G,6)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1437):

ACCTTACCTTCAATTCTTCTGAAGATTTCACTTTTGTATCCCAGTGGCTCCAAACTTCTCTCCATCAAGCATGCATTTT
ATTTCTCCTTTTTATGCCCA

20

M

TGTTTTGAAATACTCAATCCTAATAAAAGGGCATGTTTCAAGAAATAATTAGTAGTCCTTTCCCAATTTGGTGTTCCTCT
TTGGAACCTTAACTGAGGA

Celera SNPID:hCV27947636

公開SNPID:rs4812923

SNP染色体部位:43651370

ゲノム配列中のSNP:配列番号395

SNP部位ゲノム: 29260

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

30

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,112|C,6)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1438):

GTCATAGCTCATAAGTATCCAGACTTCACCATCTTCTCCCTTTTCTTCAGCACAAAGTGAATGCATTAAGAAATAAGTAA
TTTTTTTTTCTCCCTTGGA

K

TGATCAAAGCTACATACAACTGGTTCTCGAATTCTTTTTTTTTTATACAGAGTCTTGCTCTGTGCGCCAGGCTGGAGTGC
AATGGCTCGATCTTGACTCA

Celera SNPID:hCV30259333

40

公開SNPID:rs10485458

SNP染色体部位:43661092

ゲノム配列中のSNP:配列番号395

SNP部位ゲノム: 38982

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)

SNP供給源:dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,113|T,7)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1439):

50

TGAATATAATATTTAATCCATTCCACTTTTGATAGATATTTGGATTGTATCCAAGTTAGAGTCTTATGAATGTTTCTATG
ACCACTTTTATATATGGCAC

Y

GGGCATACATATAGATATTCCTGTTGGGTATATACCTAGAAGTGGAATTTTTGGGTCATAGGATATGCATATGTTTCAGTT
TTAGGAGATCTGCCAAACAG

Celera SNPID:hCV29935270

公開SNP ID:rs6073796

SNP染色体部位:43652882

ゲノム配列中のSNP:配列番号395

SNP部位ゲノム: 30772

10

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,113|C,7)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1440):

AGAAGTGGAATTTTTGGGTCATAGGATATGCATATGTTTCAGTTTTAGGAGATCTGCCAAACAGTTTTCCAAATTGGTTAT
ATCAGTATACATTCTCATCA

R

CAGAAATATGAGACTTCCAGTGATGCTGATTTTTCTGCAACATTTAGGTTTCTTAAAACTTTTTTTTTTTTTTTAGATGG
AGTCTTGCTTTGTTGCCAG

20

Celera SNPID:hCV30259338

公開SNPID:rs6073797

SNP染色体部位:43653020

ゲノム配列中のSNP:配列番号395

SNP部位ゲノム: 30910

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,113|A,7)

SNP型:INTERGENIC;未知

30

コンテキスト (配列番号1441):

TCCAGTCGTCTTCTAGAGTCCTTCTTTAACCTTCTTTCCAACCTCTTGACCTTTCCACTATTACTAGTGTTCATAGCTCAT
AAGTATCCAGACTTCACCAT

Y

TTCTCCCTTTTCTTCAGCACAAAGTGAATGCATTAAGAAATAAGTAATTTTTTTTCTCCCTTGGAAGTGATCAAAGCTA
CATACAACTGGTTCTCGAAT

Celera SNPID:hDV70786611

公開SNPID:rs16990423

SNP染色体部位: 43661024

40

ゲノム配列中のSNP:配列番号395

SNP部位ゲノム: 38914

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,97|T,7)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1442):

CCTTCTCCCATCTACCCCTCATTTCTCTATTGCTCTACTTTTTCTAGAACCAAATAGGAAGGAAAAATAAGAGTCAAAGAA
AAGGATAAAATTCTGACATG

50

R

ATTGCATCATTGCATGAACAAGGCAGTGATTTTCCCTCTGCCTGAAAGTCTTTATATTTGTTTCAGAAATTTTCAATGAAG
CAAAAGAGATTTCTTTGTGC

Celera SNPID:hDV70786630

公開SNPID:rs16990452

SNP染色体部位:43674998

ゲノム配列中のSNP:配列番号395

SNP部位ゲノム: 52888

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,113|G,7)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号1443):

TGCTATGACGTCACCTCTATGGAATTTAACTCACAGAACCTGAGTTCAATTCTTAGAGCAACTAGTTCTGAGGCACTTT
CTAGTCCCCCATTTTACAGG

R

TGGGAAGAATTGAATCTCAAAGTAGGGAAAAAACTTTCCCTTCCACCTTCACCTCTCCACTTCTGGCTGAAATGGCCCTGA
AAGACTCAGCTCTTCCCTAC

Celera SNPID:hCV29899344

公開SNPID:rs4812922

SNP染色体部位:43651140

ゲノム配列中のSNP:配列番号395

SNP部位ゲノム: 29030

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,99|G,3)

SNP型: INTERGENIC; 未知

20

コンテキスト (配列番号1444):

CTTCTCATTTTGTCCCTGTTGACACAAGCAACATTGCCTTTGCTTGGCATGAAACCCAGCAGCAGGGCCTAGGCACAGAG
ATCAGCTCCCTAACTATTCT

R

TTGATGCAACAGCATCACTGGATGTCTCATATCTGAGATACTGCTGATCTGTTCTCCTCTTGGTTTGGGCACAAACCATG
CAGATGGGACATTAGTGATG

Celera SNPID:hCV29610044

公開SNPID:rs6073808

SNP染色体部位:43658238

ゲノム配列中のSNP:配列番号395

SNP部位ゲノム: 36128

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,113|A,7)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1445):

TGGAATAATACAGTGTGTATTATTTTGTGTCTGGCTTCTTTTGCTCAACATCATGTTTGGAAAGTCCGTCTATATTGTGG
ATGTTGTTTCATTCAATTTCA

Y

TGTTATATAATATTTCCATTGAATGAATATAATATTTAATCCATTCCACTTTTGATAGATATTTGGATTGTATCCAAGTTA
GAGTCTTATGAATGTTTCTA

30

40

50

Celera SNPID:hCV29827054

公開SNPID:rs6073795

SNP染色体部位: 43652759

ゲノム配列中のSNP:配列番号395

SNP部位ゲノム: 30649

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,110|C,6)

SNP型:INTERGENIC;未知

10

コンテキスト (配列番号1446):

CTGAGGAACCTTGAGAATCTACCCTTTTCAAACCTTAACAACCCTTCTAGACTCCAGAATCCATGGATTTAACTGCTTCTT
AAGAAAGCGTCCTCTTTGTA

Y

TCTCCAAGTCCTGTGTTTGCTTAACTCACTCCCTTTGCCTGATCTGCTCCTGCAGTCTCCACAGGATCCACAATGTGC
TGGCCTCTAGAGCTTCCCTA

Celera SNPID:hCV29881294

公開SNPID:rs6073814

SNP染色体部位:43660646

ゲノム配列中のSNP:配列番号395

SNP部位ゲノム: 38536

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.6)

関連した照会SNP:hCV2358247 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,112|T,6)

SNP型:INTERGENIC;未知

20

コンテキスト (配列番号1447):

CATTTTCAAAAAGAAAATATTGTATGGCATTAGTCATTTGGAATTTTTTAGGCTTTCTTTGTAATCTAAGTCATTGTAAC
AAGTACTCAAACCTGCTCAA

Y

TGGGCCGGGTGTGATGGCTCACACCAGCACTTTTGGAGGCAGAGGTGGGTGGATTGCTTGAGGCCAGGAGTTCAAGACCA
GCCTGGCCAACATGGAGAAA

Celera SNPID:hCV30133494

公開SNPID:rs6073819

SNP染色体部位:43682369

ゲノム配列中のSNP:配列番号395

SNP部位ゲノム: 60259

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,113|C,7)

SNP型:イントロン

30

40

コンテキスト (配列番号1448):

TTTCATTTAATCAAATATTGCAGAAATAATTTATTTTCTATAAAATGATTTTGGGAGCAAGTACTGTTTTCTTTATGTAT
ACTGCACACAAGTGCATAAA

Y

CATTAGTGGATTTTTACTACATACATACCCATCTAGACACCACCCAGATTAAGAAAGAGATCATCAGATAATATTCCTCT
TCTCTCATCCAAGAAAAGGT

Celera SNPID:hCV30169599

50

公開SNPID:rs6073794
SNP染色体部位:43652497
ゲノム配列中のSNP:配列番号395
SNP部位ゲノム: 30387
関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,113|C,7)
SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1449): 10
AAGATAAAAGCATTTTATGAAAGTAATCACAAAATTTTAAAAAATATATTTTTTATAAAATGCTTTCAAACCTTCCTAT
ATTTTGAAACCATAGTATTC
M
AACTTTCCAGCACTTACAGAGCATTTTCAGATTAGATAAGGTCATAATGAAAGAATAACATGTATAACTAATCACATTA
TTAATCGTTTGGTAGATGCT
Celera SNPID:hCV30187505
公開SNPID:rs6065834
SNP染色体部位:43628087
ゲノム配列中のSNP:配列番号395
SNP部位ゲノム: 5977 20
関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,109|C,11)
SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1450):
CAAGGATCTGGGTGGTTTCTTTGTTGTTGTTGTTGTTGTTGTTGTTGGCTTCTGGAGTAAAGTTCCAGTCCCCAATCAT
CCTCCCTTCAACAACCTCAGC
Y
GCTATGACGTCACCTCTATGGAATTTAAACTCACAGAACCTGAGTTCAATTCTTAGAGCAACTAGTTCTGAGGCACTTTC 30
TAGTCCCCCATTTTACAGGA
Celera SNPID:hCV30241248
公開SNPID:rs6073789
SNP染色体部位:43651040
ゲノム配列中のSNP:配列番号395
SNP部位ゲノム: 28930
関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,113|C,7)
SNP型:INTERGENIC;未知 40

コンテキスト (配列番号1451):
TGCAGATGGAGGGCTCCTAGACTTAAAAAGACTCTTCAGGGCACTATGTGAAAATAGAAGAGATCCTCTGACTTGAGACA
GAGCAAGAACCTATGGGGAA
W
TTCTAGACTCCAGAAAAAGAAATCCAGACCTTTTATATCCATTATAAGAGGGAGCAAAAGGAAAAAGAAAGTACAGAAATT
CCAAATTGAACACCAAGTTC
Celera SNPID:hCV30277376
公開SNPID:rs6073810
SNP染色体部位:43658868 50

ゲノム配列中のSNP:配列番号395

SNP部位ゲノム: 36758

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,113|T,7)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1452):

ATCTTTTCTATTGAGATGTTTGTGTCATTTTCTCATCAATGTGTTTATTAGAAAAATAACTTCTGGCTAGTCATATGTAT
TGCAAATATTTCCCTCAGCC

Y

GTAGTTTGATTTTATTATTATGTGTTTGTCTATAAAAAATTAAAGAGTTATGTAATCAATAATGCTTATTAATTTT
TCTTTATGTCCTTACATTTCT

Celera SNPID:hCV30349417

公開SNPID:rs6032347

SNP染色体部位:43644937

ゲノム配列中のSNP:配列番号395

SNP部位ゲノム: 22827

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.51)

SNP供給源:dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,109|C,11)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1453):

CTGGCAGAACCAATGCCAAGGAGTATCAGCAATTTGGACATCTGAGTAAAGCTGGCAGGAGACTCAGGATTTTACCAG
GCTCTGCTGGGGGTAGAAAA

R

GGTTCAGATGAGGAGTTTGGAGAATGTGTGACTCGACTCTCACTACCTTATCTGGTTCTGCCTCCTCCACTCCTCTGGC
CATCACTCCCTGGGTGGGCA

Celera SNPID:hCV30511464

公開SNPID:rs6073791

SNP染色体部位:43651967

ゲノム配列中のSNP:配列番号395

SNP部位ゲノム: 29857

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,113|A,7)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1454):

GATAAATGGAGAAGCAAGTTGAGGGCACCTGTGGATCAGTTATGGGGATATGCCCATATACGGGTGGTTGCTTCCTACAG
ATATTGGGTACATGTAGAAG

R

GAGAGGTCTTTGGGGACCTGGTCGAGAAAAAGTGGCTATGTGATGAGTGGCAGGGATGGGAAGTCAGTGAAGAAGTCAAA
GCTCTTGGACAGAAAGAAGA

Celera SNPID:hCV30529696

公開SNPID:rs6073813

SNP染色体部位:43660106

ゲノム配列中のSNP:配列番号395

SNP部位ゲノム: 37996

10

20

30

40

50

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,113|A,7)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1455):

TGAAAAATATACATTTGAAAAACAGAAAAGAACAAAGAGAAGTAATGAGATAGTAGTTATTCCTTACCTAGAGATAATAA
CTGTTGATAATTTACTACGT

R

TCCAGATTTTTTTACTGTATCAATACATATATCATCTGAATTTATATCTAATCTTTACCTCTACTCATATATAATCTATA
TATATGTGTTTTTCATCAAA

Celera SNPID:hCV30601833

公開SNPID:rs6073793

SNP染色体部位:43652262

ゲノム配列中のSNP: 配列番号395

SNP部位ゲノム: 30152

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,113|A,7)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1456):

ACTACCTTATCTGGTTCTGCGCTCCTCCACTCCTCTGGCCATCACTCCCTGGGTGGGCACTGGCTTCTCACAAAAGTACTTC
CTTTTTCTTATAGCTCATAC

W

CCTCTCATTGCAGAAATAAATTCTCCACACTTTTTTTTAATTTTTGAAATTTGAAAAATATACATTTGAAAAACAGAAAA
GAACAAAGAGAAGTAATGAG

Celera SNPID:hCV30601834

公開SNPID:rs6073792

SNP染色体部位:43652110

ゲノム配列中のSNP: 配列番号395

SNP部位ゲノム: 30000

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,113|T,7)

SNP型: INTERGENIC; 未知

遺伝子番号:137

遺伝子シンボル:WWOX - 51741

遺伝子名: WWドメイン含有オキシドレダクターゼ

染色体: 16

OMIM番号: 605131

OMIM情報: 食道 扁平上皮癌,133239 (3)

ゲノム配列 (配列番号396):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1457):

CGTTCCTGCAAATATTTACAGAGGAGTAAGAGCCACATTTCTTGCTGGCTTTCCAATTCATTCTCCTCTCTTCGAGTCCA
CCTCTTAAACCTTCTTAGTG

M

TCTTGCAAGAACTCATGTCTTTTGTTCAGGGAGAATGGCATGGCCTTTGTATGACACTTCCTTCTAGCCAGACTCGGATT
TGGGGGCATCATATTTGGGA

Celera SNPID:hCV31815709

公開SNPID:rs12927043

SNP染色体部位:77796355

ゲノム配列中のSNP:配列番号396

SNP部位ゲノム:1115303

関連した照会SNP:hCV2851380 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,107|A,13)

SNP型: インترون;偽遺伝子

10

遺伝子番号:138

遺伝子シンボル:hCG1795094

遺伝子名:

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

20

ゲノム配列 (配列番号397):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1458):

TTGTCTGCTTGGTTGTTTCAGTGCCACCTCAGGGGCAGGTATTTTCTGGGCAGATGGGGTGTTAACTTGGGGTTTGGGCTC
ATTCCACATGGACCATTTCC

R

TCTCATGATGGACACTGTTGGGCCTGTCCAATCTATAACTCTGTAGGTCACACAGAAGCCAATTCATACAACCACTTGA
ATTACGTGGTTCTCAGTGTC

30

Celera SNPID:hCV27301030

公開SNPID:rs2844531

SNP染色体部位:31461150

ゲノム配列中のSNP:配列番号397

SNP部位ゲノム: 13498

関連した照会SNP:hCV16134786 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,97|G,17)

SNP型: INTERGENIC;未知

40

コンテキスト (配列番号1459):

GCCAAATTCATACAACCACTTGGAAATTACGTGGTTCTCAGTGTCCTGTGGTCAAGAATTCTATCTGATCAGGGCCAGCAAC
ACTAAAAGTTGCTTCGAGAA

R

GGGGCATATATTTCTGCTGTGGATGACATGAACTTACTCCAGAATCCCAGGCCCTCCATTGTGACTTTCCCCACTGATGC
TCAGTTCACTCCATCCTGCA

Celera SNPID:hCV27301032

公開SNPID:rs2596565

SNP染色体部位:31461308

ゲノム配列中のSNP:配列番号397

50

SNP部位ゲノム: 13656
関連した照会SNP:hCV16134786 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,101|A,19)
SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1460):

CTCTTTCAGCTACTACTGCTGGTTGGTTTAAAAAACAAGACAATAGTAAAAATTGGAGACAAGTGTTTGGCCATAAAG
AGAAACACTGGCTACCTCCC

R

10

TATTTTCAAGCATGGGTGATGGTTGCAAGGTGATCCAGCTCACCTTGTAGGGGATGAATCCAGAAAAAGCCTCTGTTACA
AATCAAAATGGACATGCCGG

Celera SNPID:hCV30109416

公開SNPID:rs4143332

SNP染色体部位:31456344

ゲノム配列中のSNP:配列番号397

SNP部位ゲノム: 8692

関連した照会SNP:hCV16134786 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,100|A,18)

20

SNP型: 転写因子結合部位; INTERGENIC; 未知

遺伝子番号:139

遺伝子シンボル:hCG2038470

遺伝子名:

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号398):

30

SNP情報

コンテキスト (配列番号1461):

TGAGTACCCACCACAACCTTTTAGAACTCAGTACTGCTTGCCTACAGAAGCCATCACGGATGCCTTAAAAAGGGTGGTGAT
GGGAGGTTAAAAAGTCTTCCC

R

TAGAAAGAGTTGACAGCTGCTCCTTAAGAGTTTGCAGCTGCCAAAGCTGATAAATAGATTTCAGGTAAGGATGCTGAGACAA
CCAGAAAAGAGCTGGGAACCA

Celera SNPID:hCV7807314

40

公開SNPID:rs9382274

SNP染色体部位:53985140

ゲノム配列中のSNP:配列番号398

SNP部位ゲノム: 92202

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,111|A,7)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1462):

50

GTGGACACATGTTGTCACCTTCTCTTGTGTATATACCTAGCAGTGGAATTTTGGGGTAATATTGTAATTCTATGTATAGCA
TTTTGAGGAATTGCCACACT

S

TTGTCCTAAAGTGGGCTGTGCCCCCTTTATGATTTTCAGGAGTAATGTAAGAGGGTTTCAGTTTCCTCACATCCTTGCCAATGC
TTGTTATTGTTTGTGTTTTA

Celera SNPID:hCV7807316

公開SNP ID:rs9357783

SNP染色体部位:53986773

ゲノム配列中のSNP:配列番号398

SNP部位ゲノム: 93835

10

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.6)

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,113|C,7)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1463):

CCACAGATGGGGCTAGGGGTGGGGGATGGTTTCTGGATGAACTGTGCCACCTCAGATCATCAGGCATTCGTTAGATTCT
CGTAAGGAGCATGAAACCTG

K

ATTCCTTACATGCGCAGTTCACAATAAGATTCACGCTCTGATGAGAATCTAATGCTGCTGCTGATCTGACAGGTGGTGA
GCTCAGGTGGTAATGCTCGC

20

Celera SNPID:hCV7807392

公開SNPID:rs9349691

SNP染色体部位:53987277

ゲノム配列中のSNP:配列番号398

SNP部位ゲノム: 94339

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,113|T,7)

SNP型: イントロン

30

コンテキスト (配列番号1464):

AATTTATTTTTTATTCAAAAAATTTTCCACCTCTAACTTCGTTGTGAAGACTATTTAGTACAGCAAATGTTATGGACAG
TTTAAAGGATTGGGGCCAAC

R

TTAACTGACCAAGAACAACCTTCCATCTAAATCATCACAAAAAATGTTTAAATAAAAGAAAGAAAAAAGTAAAAGTAAAAA
GGGGGACAACAGGAGCTTCA

Celera SNPID:hCV7807393

公開SNPID:rs9349692

SNP染色体部位:53988970

40

ゲノム配列中のSNP:配列番号398

SNP部位ゲノム: 96032

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.7)

SNP供給源:dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,104|A,6)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1465):

ATAAGTTATTTGACATTTGTTAGGTATAACTTACTCACATGTAAGAGGGGGATAATGTCATAGTTATCTTATGAGGGTGG
TAGGAGATGTAGATACAAAA

50

Y

TGAAAAGCATCTAGCAGTGCCAAATACCTGTGAGTGCCTCCACAGATGTTGACTTGCTTCCTCTTTTTCTTTATGCTGTG
AACAAATCCTCCATTGCCTTC

Celera SNPID:hCV31341134

公開SNPID:rs10948793

SNP染色体部位:53975266

ゲノム配列中のSNP:配列番号398

SNP部位ゲノム:82328

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,113|C,7)

SNP型: イントロン

10

コンテキスト (配列番号1466):

ACTCTGCCCGGTCTCCTCCTCCCTTCTCCTCACCTACCACCACTTCTAACCTCCCACTACCCGTTGCAGATTGGATCATGAT
GGACACCTGACTCATGGTGG

R

CAAACCTGGATCTTTTCTTCTGGAATTAGACTTTGGAAATTCAGAGAAAAACAAGTCAGTTTGTATGCATGCCTTGGATTGA
GAGACATGAACATTTTGGAC

Celera SNPID:hCV29721486

公開SNPID:rs9370254

SNP染色体部位:53979761

ゲノム配列中のSNP:配列番号398

SNP部位ゲノム:86823

関連した照会SNP:hCV15879601 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,101|A,7)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン;偽遺伝子

20

遺伝子番号:140

遺伝子シンボル:hCG2038538

遺伝子名:

染色体:17

OMIM番号:

OMIM情報:

30

ゲノム配列 (配列番号399):

SNP情報

40

コンテキスト (配列番号1467):

TCTCTAACTTCTTTTATCCTTGCAAAGCCTGGCACAATGCCTGGAAATGGTATAGAGAGATAACAGTTACTGAGTCCTAA
ACCTGTGCCTTCCACATCTC

W

TTTAATCCTCACACTACAAAACAGGTACTATTATTATCCCTGTTTTGCAGATAAAAGAAACAGGCTTATGGAAATTAGGTA
ATCAGCATTTTTAACCCAGA

Celera SNPID:hCV32160712

公開SNPID:rs11079160

SNP染色体部位:50759724

ゲノム配列中のSNP:配列番号399

50

SNP部位ゲノム: 11607

SNP供給源: dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 99 | T, 21)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1468):

ATGAGTACATTGATTAGCGGCAGGTTGAAGATTTTTTTTTTTAATTTCTATTTTAAATTACCAAAGTGTATGTATCTATT
ATATGATATTGTAATAGTTC

R

GAATAATATAAAAAGGTAGAAAAGTCTTACATCTTTGCCTCTGCCAATCCCCCTTCTAGAGGCTCCACCTTTATAGATTAGT
ATAAATCTTTTTTGCGCCTCT

Celera SNPID: hCV1388823

公開SNPID: rs9895713

SNP染色体部位: 50752149

ゲノム配列中のSNP: 配列番号399

SNP部位ゲノム: 4032

関連した照会SNP: hCV32160712 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 99 | G, 21)

SNP型: インترون

10

20

コンテキスト (配列番号1469):

CCAGAAAGAAGGTGATGGTTGAAGTGAGTGAAGATAAGCAGGAGCTTGTTCAGGAAGAGATGGAGAGGGATATCCCAGGTG
GCAACACAGAGGTAAGAGAA

R

AGAACAGAACTCCCACAGGCGACAGCATGGTAGGTGCAAAGGGTATACGGTGAGCGGTAAAAAATGAGGTATGACCAG
ACCATGAAATTCCTTGACATG

Celera SNPID: hCV1388832

公開SNPID: rs12453544

SNP染色体部位: 50762786

ゲノム配列中のSNP: 配列番号399

SNP部位ゲノム: 14669

関連した照会SNP: hCV32160712 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 101 | A, 19)

SNP型: INTERGENIC; 未知

30

コンテキスト (配列番号1470):

GATGGACTTACAGTTCCACATGGCTGAGGAGGCCTCACAAATCCTAGCAGAAGGTGAAGGAGGAGCAAAGGCACATCTTAC
ATGGCAGCAGGTGAGAGAGT

R

TGTGCGAGGGGAAGTGGCCCTTATAAAACCATCAGATCTTGTGATACTTATTCATATCACAAGAACAGCACGGGAAAAAC
CTGCCCCCATAATTCAATTA

CeleraSNPID: hCV7595964

公開SNPID: rs2010671

SNP染色体部位: 50761101

ゲノム配列中のSNP: 配列番号399

SNP部位ゲノム: 12984

関連した照会SNP: hCV32160712 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HGBASE

40

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,95|G,21)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1471):

TTTCTTAGTCTTCTTAAGAAGTTTTTCCTTTCTGTCAGGGAGGCAGCAGTGGGGGTGGAGGGCAGGGAAGGAGGGATTGT
TTTTACACTGACCACAGTAA

R

ATATTACTCAGGCTAATTAAGGCCTAGAGAATGGTTAAACAAGAAATTAGAGTAAATTATGTAAATTCTGGCCACCAATA
TGAGTACATTGATTAGCGGC

Celera SNPID:hCV30379482

10

公開SNPID:rs9895210

SNP染色体部位:50751969

ゲノム配列中のSNP:配列番号399

SNP部位ゲノム: 3852

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,93|G,15)

SNP型:イントロン

コンテキスト (配列番号1472):

20

GACCCTGTATGGCAGACACAGCTGAATGTGTGTTTCAGAGTTCCAAGCTCAGGAATCTGGGAGTGGCCAGCCTGGAGGTTC
ATTCTTTATCTGTGACGAAC

R

TCTGAACCCTCAGCCTGTCCCAAGGACCACGAGCCATACAGGGGATCATAGTCCTCTGTTTTGGGTAAATGAAGGTTGT
CAGGTGGAGGTTGTTAAGGG

Celera SNPID:hCV29495159

公開SNPID:rs9903045

SNP染色体部位:50760258

ゲノム配列中のSNP:配列番号399

SNP部位ゲノム: 12141

30

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,99|G,21)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1473):

GACTCCCATTTTGGTGTGCATCTGTGTGTGTGTGCGTGTATATGTGCTTGTGCTCATGTGTGTGGTCAGCGGTATGTGCG
TGTGCGTGTTCCTTTGCTCT

K

GCCATTTTAAGGTAGCCCTCTCATCGTCTTTTAGTTCCAACAAAGAAAGGTGCCATGTCTTTACTAGACTGAGGAGCCCT
CTCGCGGGTCTCCCATCCCC

40

Celera SNPID:hDV70999843

公開SNPID:rs17746075

SNP染色体部位:50753458

ゲノム配列中のSNP:配列番号399

SNP部位ゲノム: 5341

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,92|G,20)

SNP型:UTR3

50

コンテキスト (配列番号1474):

AGGGGTCTGGCATGACACTAAGTCATCAAACTGTTACACGAGGAAGGAAAAAGCCTCGCTGTATTAAACCATTGAGATAC
TGGGGTTTCTTGTTCATGG

M

CTAACTGCTGATTAGCCTAACCCTAATATGAGGACCTTCTTCTGAAGCCCAGTGTCTTAATTTGAGGTCTTGACATCTT
TGCCAGGTTCCCAACTGTAA

Celera SNPID:hDV70999855

公開SNPID:rs17746146

SNP染色体部位:50760650

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号399

SNP部位ゲノム: 12533

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,99|A,21)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1475):

GCCTAACCCCTAATATGAGGACCTTCTTCTGAAGCCCAGTGTCTTAATTTGAGGTCTTGACATCTTTGCCAGGTTCCCAA
CTGTAATCTAGGCTCATCAC

20

Y

CCTCACATACCTGACTTTGAGGTTTGTCCACCTTCTGGACAGACCTCCCACCCTGGTTAGGCTAAGCCTACTGGGTGGA
CCTTCAGAACATCACTGCCT

Celera SNPID:hDV71012207

公開SNPID:rs17818816

SNP染色体部位:50760765

ゲノム配列中のSNP:配列番号399

SNP部位ゲノム: 12648

関連した照会SNP:hCV32160712 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

30

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,99|T,21)

SNP型:INTERGENIC;未知

遺伝子番号:141

遺伝子シンボル:Chr1:22510888..22567808

遺伝子名:

染色体: 1

OMIM番号:

OMIM情報:

40

ゲノム配列 (配列番号400):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1476):

TAGAGCGACATCAGTGTTCAGGGGAGGGACCTGGACCCTCTCCTGTGTTCAGGCGGAAGGTGGGTGGGTGGATGGT
GAACTGTAAACGCTGGTCTG

K

GAGGCGGCCACATGGCACCAGGAGCAGGGTCTTTCGTAGCCTCTGTGCCCCTTGCTCTAGGTCATTCTCCTTCGAAGGAT
GCCTTCTGAAGAAGCAATCA

Celera SNPID:hCV11548152

50

公開SNPID:rs11580249
SNP染色体部位:22529450
ゲノム配列中のSNP:配列番号400
SNP部位ゲノム: 18562
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,11|G,87)
SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1477):

GTGCACAGGGACTGCAGACGTGGTGTAGGGACAGAGTCCCAGGTGGCATAAAGTCGGGTGGTCCTTGGCAAAAGACTC 10
AGGGTGGCAGAATGCTTTCA

R

TACCTCCCTCCTTTCTCTGTACCCCAAACACAGCAAAAGAGACAGGATGACCCAGCCCTTTGCTCCCAAGGGACTG
ACTCCCAAACCTCCTCCTTTA

Celera SNPID:hCV30715059

公開SNPID:rs12137135

SNP染色体部位:22547808

ゲノム配列中のSNP:配列番号400

SNP部位ゲノム: 36920

関連した照会SNP:hCV11548152 (検出力=.51) 20

SNP供給源: dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,98|G,22)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1478):

CACACTCAGGCACCCACACGAGTGAGAGCCCGCACACACCACAGACCCCGGAAGGACAGCAAGACTTCTTGCCCCACAC
ATGTGCCCTGGTTCACCCTC

R

TGCCCCGATGCACAAACACACACGCACGGTGCACTCATGAGTACACGCTGTAACCTGCGTGGGGTGGCTCTGTCAGCCGA 30
CCGGGTGGGTGAGAGGAGAA

Celera SNPID:hCV31574252

公開SNPID:rs12128312

SNP染色体部位:22530888

ゲノム配列中のSNP:配列番号400

SNP部位ゲノム: 20000

関連した照会SNP:hCV11548152 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,101|A,13)

SNP型: INTERGENIC; 未知

遺伝子番号:142

遺伝子シンボル:Chr1:151454343..151474343

遺伝子名:

染色体: 1

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号401):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1479):

AATCATTTATCTGAAATGTTTCATTGTAGAAAGCAGCAATGTGGGCTCCAAGTAGATGCAGCAGATCCACATGTCCCTCTGA
GGGAAAGCCATGGTGCCAAT

R

GGCAAGAACACCATGATGTGCAAGGCCATCCAAGGGCACCTGGAAAAACAACCCAGCTCTGGAAAACTGTTGCCTCATAT
CCAGGGAAATGTGGGCTTTG

Celera SNPID:hCV9626088

公開SNPID:rs943133

SNP染色体部位:151464343

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号401

SNP部位ゲノム: 10000

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,77|A,43)

SNP型: 偽遺伝子

遺伝子番号:143

遺伝子シンボル:Chr11:18760175..18800175

遺伝子名:

染色体: 11

20

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号402):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1480):

CGTTGCCACCAACACAACCACACTGGGCACCAAGCTGGAAGCTTGACACTTGTGAAAAATTTCTCCATTTCAATGTCAG
CACCAAAGCCAGCTTCAGTC

30

W

CTACAAATCCTTCTTCACCAACCAGTTTCAGGGCAATTTTGTGAGCCAACACTGAAGAATTGCCATGGGTGATGTTAGCA
AAAGGGCCCACGTGCATGAA

Celera SNPID:hCV31705214

公開SNPID:rs12804599

SNP染色体部位:18849913

ゲノム配列中のSNP:配列番号402

SNP部位ゲノム: 89738

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,98|T,22)

40

SNP型: ミスセンス変異

コンテキスト (配列番号1481):

TTGACACAGCGCAGCAGCACTGGCTGTGGCAGACTGTGGAAGACTGACTCTTTAGGCCAGACCCCTAACCCATCCCTCCTCA
CTGGGAGGGGCCTTTCTGCA

S

GAAAGCCAGCAACTCCAGCCAGGGCCTTAGGGACAGAACTCTGATCTCGTTGGGCCCTAGGGGGAAGGGTGGCTGTGGTC
TCTGCAGACCAGCAGACTTA

Celera SNPID:hCV107313

公開SNPID:rs10833000

50

SNP染色体部位:18818899

ゲノム配列中のSNP:配列番号402

SNP部位ゲノム: 58724

関連した照会SNP:hCV31705214 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,95|C,25)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1482):

GGGGGATAATGTGTAGAAATGTGCAGGTTTGTACATAGGTACACAGGTGCCATGGTGGTTTGCTGCACCTATTTACCCAT
TCTCTAAGTTCCCTCTCCTA 10

R

CCCACATCCCCAACAGGCCCTGGTAATGTGTTTTTCCCTGCCTGTGTCCATGCATTCTCATTGTTTCAGTTCCCACTTA
CGAGTGAGAACATGCGGTGT

Celera SNPID:hCV1950266

公開SNPID:rs11024863

SNP染色体部位:18860430

ゲノム配列中のSNP:配列番号402

SNP部位ゲノム:100255

関連した照会SNP:hCV31705214 (検出力=.7) 20

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,95|G,21)

SNP型:転写因子結合部位;INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1483):

TAAACTAGACACACAAGCCATAAGATAATATAATAAACATTACACACCCACCACTAAAATGATGTATATATCAACATTT
TGTCATATTTGCTTCCAATC

Y

CTCCTAAAAATGAATACATAAAAAATGTACTGATACAACTAAAGGCTCAAACCTGCATCTCTCACTGATCTTTTCGAAACT
TCTGAAGCTAATATGCATTA 30

Celera SNPID:hCV1950274

公開SNPID:rs10833015

SNP染色体部位:18858013

ゲノム配列中のSNP:配列番号402

SNP部位ゲノム: 97838

関連した照会SNP:hCV31705214 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,98|C,22)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1484):

GCAGGTCACAGAGGAGGAAGACCAGCACTCTGAGCAGGATGGTCATGTACAGCCTGGTCAAGGGCATCTTCCGGGATCCA
CAAAGGATCCTGACCAGCAG 40

R

ACCGGGCTGGACCCGAGAGAACCACACATAAAAAAATCAGCCATGTGACTGTGATGAAATCTGATGTTTCACACCAAAC
AGAATCAGCACCCTAGACA

Celera SNPID:hCV1950287

公開SNPID:rs12787111

SNP染色体部位:18842036

ゲノム配列中のSNP:配列番号402 50

SNP部位ゲノム: 81861

関連した照会SNP:hCV31705214 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 98 | A, 22)

SNP型: 偽遺伝子

コンテキスト (配列番号1485):

CTGTGGCTTACAGTTTAGGGTCTTTAAAGACAGACTATATCAGGCTTTTGATTTTCATCTCTGCCATCTGAGTGGTCTTTC
TGTTTGTGGTTCTCACTAGG

K

10

CCAGTCTGACTCTGCTGGTCAGTGTCCAGTGTGTTTCCCAGCAGACACAGCTGCCCAGGCTCTATGTGATCATCCTGCTC
ATGGTTCTGGCCTTCTTTTC

Celera SNPID:hCV29267415

公開SNPID:rs7948997

SNP染色体部位:18814892

ゲノム配列中のSNP:配列番号402

SNP部位ゲノム: 54717

関連した照会SNP:hCV31705214 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 23 | T, 87)

20

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1486):

TTGGTACATACCCCTTACCTTTCTCCTTCTTCAAGTCCAAAGATAAAGAGCTGCCCCCTTGCTAAAGGGGTAGAGCCTTTC
TGGGATTCCGTGACTTCAGA

R

CACTATTCTGTGTTGTGTTCATTTAGGAGATGCCTACAAGAGCTGGAATGAGAACTGGCAACCAACCCAGGTTTATGAAGA
TACAGACAGCATGTGATTTTC

Celera SNPID:hCV31705227

公開SNPID:rs11024850

30

SNP染色体部位:18846782

ゲノム配列中のSNP:配列番号402

SNP部位ゲノム: 86607

関連した照会SNP:hCV31705214 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 98 | A, 22)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1487):

GATCAACATGTCATATAGTTTGGCTTAACCCATATTAATAAAAAATGTTTTTTTTTACCTCTGGCAACTGGAGAAAAACAA
AATCTAGTCACCTTTTCAGA

40

M

CCTCTGACATTTAACGTTCTGGCTCCTAGTTACCTTTCCATCTTCATTTATTACTATTCCAATTCTCCTATTTTCTGGGA
TCATCCTCCAAAACTCCACC

Celera SNPID:hCV31705248

公開SNPID:rs7931749

SNP染色体部位:18823306

ゲノム配列中のSNP:配列番号402

SNP部位ゲノム: 63131

関連した照会SNP:hCV31705214 (検出力=.6)

50

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,94|A,24)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1488):

GAAACAACTAGCCTGGCCAAGGACCCCAACTTTTGGAGGAGGATACTGAGGCACAGGGGGAGGAAATCTCTTGTCTGGGG
TAGCCCAGTGAGTTAATGGC

Y

GAAAAGTCTCCTGAATCTGGACCAGACATGGTCAGGGATCTCTGGCAACAGGCCACAGAAATGATCATTGGCTGATTTAG
GTGAAGGGGAGTTTACTGGA

10

Celera SNPID:hDV74880995

公開SNPID:rs10832987

SNP染色体部位:18776827

ゲノム配列中のSNP:配列番号402

SNP部位ゲノム: 16652

関連した照会SNP:hCV31705214 (検出力=.51)

SNP供給源: CDX;dbSNP

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,94|C,24)

SNP型: INTERGENIC; 未知

20

コンテキスト (配列番号1489):

TCAACTTTGCTCTGTAATATTTCTTTTGATGTCATAACTTTGTTGTAGGAAGGGCCAGTGACAGGACCTAAATGTCTCTG
ATTGTTTATTCTTCAAGTCC

Y

GCATCTCAGATTCTGCAGGTCCCCGGCAGCAGGAATGTGATGATGTAAGCAACAAGTGCGCCCTCTGGTGCCATATATAA
AACTTGCGAAAAGGATCTGC

Celera SNPID:hDV74888902

公開SNPID:rs11024797

SNP染色体部位:18780891

ゲノム配列中のSNP:配列番号402

30

SNP部位ゲノム: 20716

関連した照会SNP:hCV31705214 (検出力=.6)

SNP供給源: CDX;dbSNP

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,96|C,22)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1490):

GTTTATCCTTCATCTTTGAACAAAATGAATACTTCAAACAATGCAGCATAGCTGCAGTTGCTAGGAAGACAGAGCAGCAA
CAGAAAGCTGCCTGGATACAA

R

40

GCCATCAGAAAACTCTCATTTTTTCCCTCCCTCCCTCCCTCCCTTGCTTCCTTCCTTCCTTCTTCCCCTCTTCCCACCCCT
CTTCCCCTCTTTTCAGTGA

CeleraSNPID:hDV75065597

公開SNPID:rs12275926

SNP染色体部位:18780175

ゲノム配列中のSNP:配列番号402

SNP部位ゲノム: 20000

関連した照会SNP:hCV31705214 (検出力=.6)

SNP供給源: CDX;dbSNP

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,90|A,12)

50

SNP型:INTERGENIC;未知

遺伝子番号:144

遺伝子シンボル:Chr11:18885746..18905746

遺伝子名:

染色体: 11

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号403):

10

SNP情報

コンテキスト (配列番号1491):

TTAATTTTTGTATAAGGTGTAAGGACAGCCTGTCTTGCCTTCAGCAGCCACCTCAACAGCCATCAATATCAGGCAAGACC
TTCCAGCAGGAAAATGTTTG

R

CTTGATAAAGTTCTGATGATGGTTACCATTTCTAGTAAAAATATTTCTTAAGTAATACATGTATATTGCTTTAGACAT
AAGGCCACTGCAACTCAATA

Celera SNPID:hCV11594063

20

公開SNPID:rs11024880

SNP染色体部位:18895746

ゲノム配列中のSNP:配列番号403

SNP部位ゲノム: 10000

関連した照会SNP:hCV31705214 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,93|A,25)

SNP型:INTERGENIC;未知

遺伝子番号:145

30

遺伝子シンボル:Chr12:51191439..51211439

遺伝子名:

染色体: 12

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号404):

SNP情報

40

コンテキスト (配列番号1492):

CAGCCCCCAGGTGTGTTCAGCAAGCTCTATTCCACTAGGGAAGAAATGAGTCATCGTATGTGTTGATACAGGCTGAAG
GCCGCCACAAACACATACCT

K

CAGGAGCTTCTAATCTCATCAGGAACATGTTGAGAGTCTGACGGCCTGTTATAACGGCGAACCACCCTGTTCCAAGCAGC
GGGACTTGCTCTGCTTTCTC

Celera SNPID: hCV945276

公開SNPID:rs89962

SNP染色体部位:51201439

ゲノム配列中のSNP:配列番号404

50

SNP部位ゲノム: 10000
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 69 | T, 49)
SNP型: インترون

遺伝子番号: 146
遺伝子シンボル: Chr13:68345991..68365991
遺伝子名:
染色体: 13
OMIM番号:
OMIM情報:

10

ゲノム配列 (配列番号405):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1493):

ATATTATTAGCAATGATTAAAAAAGAAAGTAGACTAGCTGGGAAAGTAGACTAGTAAGTAAGAAGATAAAAAAGGAAG
ATAGATTCTGCCAAATCATT
Y

20

TTATAGAGTCATGAATAAAATTCACGTAATTATGAAAATGTATCTGCAGTTTATTCAAATAAAATCAGCTAAATGGGAGA
AGCTCTTCTTATTTTGTA

Celera SNPID: hCV29566897

公開SNPID: rs10507755

SNP染色体部位: 68355991

ゲノム配列中のSNP: 配列番号405

SNP部位ゲノム: 10000

SNP供給源: dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 91 | C, 29)

SNP型: インترون

30

遺伝子番号: 147
遺伝子シンボル: Chr13:98874260..98894260
遺伝子名:
染色体: 13
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号406):

40

SNP情報

コンテキスト (配列番号1494):

TTCTCTGGGAGCCTCCATCTTTGGCTCACAGTGGGTGGGCACAGGCACCTCACAAGGCCTGACAGAGGCCAGTCCCCGAT
CAGTGTAGGGAGAGCAGAGC

R

TTGGAACCATTTGACCAACTTCACCTCCATCACTTCCAGCGAAGTCAGGGGCATACTGCACCCCCACATATTTGTAGGTT
GAAGTCCTAACCTCCAGTAC

Celera SNPID: hCV28038226

公開SNPID: rs4772201

50

SNP染色体部位:98884260
ゲノム配列中のSNP:配列番号406
SNP部位ゲノム: 10000
関連した照会SNP:hCV302629 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,103|G,15)
SNP型:INTERGENIC;未知

遺伝子番号:148
遺伝子シンボル:Chr14:77823502..77863502
遺伝子名:
染色体: 14
OMIM番号:
OMIM情報:

10

ゲノム配列 (配列番号407):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1495):
ATACATGTGTGTTATACTCTTGGTCCTCATAAATCATATTAATGTTAGGAAAATACAGGAGAACCTAGCTTCTCCGAGAT
GTCCCCTAATCATTTTTTAGA
Y
TAAGTGCATGCAATTTACATACATGTGGCTGTGCAGTACTTTTGCATGCAGACTTTGTCATGTTTCTGAGGATGGGACT
GAGAAGAAATGAATGGGATG
Celera SNPID:hCV27892569
公開SNPID:rs4903741
SNP染色体部位:77836397
ゲノム配列中のSNP:配列番号407
SNP部位ゲノム: 12895
SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,92|C,28)
SNP型: イントロン

20

30

コンテキスト (配列番号1496):
TTTATGATGCTTTGTACCACTTACACAGACTTGCTTTGTTGATGGCTTTGTCTTGGCTGAAGTAAGACGGTGACACCAGT
TGACTTTTAAAAAGCTTTTA
Y
ACCCATAACTTTTTCTTTCTTGCTGTCCCATGTTGACTATTTATAACAGCGTGGATGCATGTTGAGTGCAATAAAGATGA
GCTGTGATGATATTCACCAG
Celera SNPID:hCV27198279
公開SNPID:rs4903749
SNP染色体部位:77848479
ゲノム配列中のSNP:配列番号407
SNP部位ゲノム: 24977
関連した照会SNP:hCV27892569 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,90|C,28)
SNP型: イントロン

40

50

コンテキスト (配列番号1497):

CTTCTTTTCTTTATTGGTTGATTTATTTTAAAAAATTACCGTTTATTTTAATAAATACATGTATTTTCCCCACTCA
ATCCAAAATTGTGTTTATCC

R

TGTAATAATCAGTAGGCAGGCTCTAGATTGCTTAACTTTCATTAAAGAAGGATTAAACCTTGTGAGACACCCAGGCAGTGTG
GTTTTTCACTGTGTGTAAAT

Celera SNPID:hDV71062438

公開SNPID:rs8006711

SNP染色体部位:77843502

ゲノム配列中のSNP:配列番号407

SNP部位ゲノム: 20000

関連した照会SNP:hCV27892569 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,92|G,28)

SNP型: イントロン

10

遺伝子番号:149

遺伝子シンボル:Chr14:105390480..105410480

遺伝子名:

染色体: 14

OMIM番号:

OMIM情報:

20

ゲノム配列 (配列番号408):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1498):

GACCAACCTGCAATGCTCAGGAAACCCACAGGCAGTAGCAGAAAAACAAAGGCCCTAGAGTGGCCATTCTTACCTGAGGA
GACGGTGACCGTGGTCCCTT

K

GCCCCAGACGTCCATGTAGTAGTAGTAGTAATCACAATGGCAGAATGTCCATCCTCACCCACAAAAACCCAGCCAC
CCAGAGACCTTCTGTCTCCG

Celera SNPID:hCV12071939

公開SNPID:rs1950943

SNP染色体部位:105400480

ゲノム配列中のSNP:配列番号408

SNP部位ゲノム: 10000

SNP供給源: dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,72|T,24)

SNP型: ミスセンス変異;UTR5;イントロン;偽遺伝子

遺伝子番号:150

遺伝子シンボル:Chr16:27309915..27329915

遺伝子名:

染色体: 16

OMIM番号:

OMIM情報:

30

40

ゲノム配列 (配列番号409):

50

SNP情報

コンテキスト (配列番号1499):

AAAAATGAGTCAGCAGGGAGAGCTACAAATTGCATCTTGTATCAAAACAGCATAAAATAGCCTCCCCCAACTGTGGGAC
ATTCATCCTGGTATGGCCC

Y

GTTTTACAGCCTGGTATAAGCTTAGGAATCAAACACACCCAGGTTCAAATCCCAGCTCTAATTCTTCTTGGCTTGTGTG
ACGTTTCACTCCTCTGGGCC

Celera SNPID:hCV27077072

公開SNPID:rs8060368

SNP染色体部位:27319915

ゲノム配列中のSNP:配列番号409

SNP部位ゲノム: 10000

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C, 78 | T, 42)

SNP型: INTERGENIC; 未知

10

遺伝子番号: 151

遺伝子シンボル: Chr16:77786355..77806355

遺伝子名:

染色体: 16

OMIM番号:

OMIM情報:

20

ゲノム配列 (配列番号410):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1500):

ACCTGAAAAATGCATACTACACATGGTTCCCTTTAAACTTGAAGAAATTAACCAAGTATACGAAAAGAGTTGATGCATAGGC
TTGCTACCAATTCCATTTTC

S

CATGATGGAGTGTGCTTTCTGAAGCTAACATTCTAAGATTATATTCCAAATTTCTGAACAAAATGTACTTATTGCATAG
CAAGACTTGCCCTGAGATC

Celera SNPID:hCV2851380

公開SNPID:rs12445805

SNP染色体部位:77822116

ゲノム配列中のSNP:配列番号410

SNP部位ゲノム: 35761

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 110 | C, 10)

SNP型: INTERGENIC; 未知

30

40

コンテキスト (配列番号1501):

GTGTTCTCTCTGCTATCTTGCACTGCCTGCCAAAAAATTCAGGTGACCACAGACAAGGACACACCAGGAGCGTACCTGAG
TTGACAGTGAGATGACTGAT

R

AGACGTCCCCAGCATGAGGTTTAAACCATGGACATAGATCTTTGGACTAGCAAAGCCAGGTCTCCCGTTATAAGTGGACC
ATCCTTTCTGAGTTCCAGAC

Celera SNPID:hCV1565864

50

公開SNPID:rs12447158
SNP染色体部位:77847985
ゲノム配列中のSNP:配列番号410
SNP部位ゲノム: 61630
関連した照会SNP:hCV2851380 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,105|G,15)
SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1502): 10
CCAGAATGGCATTGGGGGTTTAGGGTCCCATGGCGGGGGGTGTAAGTGGAGAAAACTATATGTGAAAATTAACCTTGGGG
ATACTGGATTGACATTCAGG
R
CTAAACATGTTTGGATCCAGCAGTCTTATGTTTTTTGAATGAAAAAAATTTGAAGACATGGTTTTCTTGGTTACACATGT
TCTGTTTTGTCAAAATGTGC
Celera SNPID:hCV2851355
公開SNPID:rs12446298
SNP染色体部位:77831605
ゲノム配列中のSNP:配列番号410
SNP部位ゲノム: 45250 20
関連した照会SNP:hCV2851380 (検出力=.8)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,110|G,10)
SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1503):
CCATGCCCAGGAAGGCTTCACAAAGTATTTACCCAAATTATTATTTTAAATGGGTTATCAAGGTGGGCACATGGCTTCCC
TTCTCTTTGCTTGCAAAGAA
Y
ATCAAAGGGCTGGGCAATGCAAAGGTGATAGAGCCCAGAATGGCATTGGGGGTTTAGGGTCCCATGGCGGGGGGTGTAAG 30
TGGAGAAAACTATATGTGA
Celera SNPID:hCV2851356
公開SNPID:rs12449083
SNP染色体部位:77831470
ゲノム配列中のSNP:配列番号410
SNP部位ゲノム: 45115
関連した照会SNP:hCV2851380 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,108|T,12)
SNP型: INTERGENIC; 未知 40

コンテキスト (配列番号1504):
TCAATACCTGGAAAGCTCTGTGAGGGCCAAAGCCTTCTCTGTTTTGTTTATTGCTGAAATCCCCAGAAGTTAGGATAGTC
CAGGCACATTGTAGCTGCTC
Y
CAAAATATCTATTGACTGAGCAAATGGATGATTCAATGCCAGCCATGGCAGGGGTAAGGCGCTGGGAATGGGCTGAAGA
AGCACAGCCCTCAACTTTAG
Celera SNPID:hCV2851359
公開SNPID:rs12446840
SNP染色体部位:77831183
ゲノム配列中のSNP:配列番号410 50

SNP部位ゲノム: 44828

関連した照会SNP:hCV2851380 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,110|C,10)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1505):

TTAGTGACATTTATTTCTCAAATGCAATCTGAGTTAGATTCATCTATAAAAGCAACCCATTTTGCAAAAGTCGGCTTCA
GGACCTCCCAAAGAAAGAGC

M

10

ACATGTTGTGTGTCTCAGCCTGGAAATGCAAACTGGCCAAGCCCACACCTTTGTCCTAGCAGAAAGCAGGTAGTGGTAGC
CCCTGACTTTAGATCATCCA

Celera SNPID:hCV2851368

公開SNPID:rs12447812

SNP染色体部位:77826009

ゲノム配列中のSNP:配列番号410

SNP部位ゲノム: 39654

関連した照会SNP:hCV2851380 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,110|C,10)

20

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1506):

CCCTAGATGCTAATGGTTTCTTTTCCTAGCATGTCTCACAGCTGGGAATCACAGATTTATTCTTTGTCCCTCTCAATACCT
GGAAAGCTCTGTGAGGGCCA

R

AGCCTTCTCTGTTTTGTTTATTGCTGAAATCCCCAGAAGTTAGGATAGTCCAGGCACATTGTAGCTGCTCTCAAAATATC
TATTGACTGAGCAAATGGAT

Celera SNPID:hCV11667261

公開SNPID:rs12446178

30

SNP染色体部位:77831112

ゲノム配列中のSNP:配列番号410

SNP部位ゲノム: 44757

関連した照会SNP:hCV2851380 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,108|G,10)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1507):

TAATCATCAATGGCAAATACATCAATGGGCTAAGCACAAGTACTGTGGGAACAGAGATCACAGGAACCAGCTCTGTCCCA
CTGGGAGGTGATGGGATACC

40

R

TTAAACTTCCCATGGGATGTAATATTGACATTTGAAAAATGGTAGACAAGCAGATTCAAGAATAAGTATATATAGCTGG
GCACAGTGGCTCATGCCTGT

Celera SNPID:hCV11667266

公開SNPID:rs12448204

SNP染色体部位:77825035

ゲノム配列中のSNP:配列番号410

SNP部位ゲノム: 38680

関連した照会SNP:hCV2851380 (検出力=.8)

50

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 110 | A, 10)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1508):

ATGTTCTAACCCAACGCAAGGAAGCTAAGAATCTTGAAAAAGGGTTAGACAAATTGCTAACTGGAATAACCAGTTTAAAG
AAGAACATAAATGACATGAT

Y

GAGCTGAAAAACACAGCATGAGAACTTCATGAAGCATACACAAGTATCAATAGCTGAATTGATCAGACAGAAGAAAGGAT
ATCAGATACTGAAGATTAAC

10

Celera SNPID: hCV26981883

公開SNPID: rs12447735

SNP染色体部位: 77832756

ゲノム配列中のSNP: 配列番号410

SNP部位ゲノム: 46401

関連した照会SNP: hCV2851380 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; Celera

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 10 | C, 110)

SNP型: INTERGENIC; 未知

20

コンテキスト (配列番号1509):

CACCTCCTGGCCTTTTCAGAGTATGGAGACGTGGAAATTTCTGAGTAGGTGAGTTCCATCTCAGAGGACACTCAGGGGAAAG
CGTGCTGTGCTTCTTAAACT

M

TGATCTATCCTATAGTTTTCTCAGCTCCTGCACTGTTGGCGTTTGGGGCTGGATCACTCTTTGCTGTAGGCAGCTGTCCT
GTGTATTTGCAGGGTGCTTA

Celera SNPID: hCV29564089

公開SNPID: rs9924583

SNP染色体部位: 77829050

ゲノム配列中のSNP: 配列番号410

30

SNP部位ゲノム: 42695

関連した照会SNP: hCV2851380 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 98 | C, 14)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1510):

TGAATGAAAAAATTTGGAAGACATGGTTTTCTTGGTTACACATGTTCTGTTTTGTCAAAATGTGCCCGATTGCCCTTTC
TTCTGTCTGTATGCCTGGTG

M

CATTTTAACTAAACTCCTCATCCCACTCCCAAGCCCTACAACACTTCAACTACCCCTTCAGGACCTCTCTAGCCAACATC
ATCTTCCCCCTCTCCTACCA

40

Celera SNPID: hCV31815677

公開SNPID: rs12446340

SNP染色体部位: 77831740

ゲノム配列中のSNP: 配列番号410

SNP部位ゲノム: 45385

関連した照会SNP: hCV2851380 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A, 110 | C, 8)

50

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1511):

TAACTTGGGGATACTGGATTGACATTCAGGACTAAACATGTTTGGATCCAGCAGTCTTATGTTTTTTGAATGAAAAAAAT
TGGAAGACATGGTTTTCTTG

S

TTACACATGTTCTGTTTTGTCAAAATGTGCCCGATTGCCCTTTCTTCTGTCTGTATGCCTGGTGACATTTTAACTAACT
CCTCATCCCACTCCCAAGCC

Celera SNPID:hCV31815680

公開SNPID:rs12448935

10

SNP染色体部位:77831675

ゲノム配列中のSNP:配列番号410

SNP部位ゲノム: 45320

関連した照会SNP:hCV2851380 (検出力=.8)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,110|C,10)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1512):

TGCTCAGAAAGTGAGGAGTTTCCTGGGCCGTGGGACAGTCCACGCTGAAACTGGTAAAGTCCCGGGCAAGTTGGAATGAGT
TGGTTATCCAACTTGAGGCT

20

R

TTGGTGGAGTTATCTGGGGGATGGTTTTGTAGGGAACAAACCTCCAAAATTCAAATTCCAACCCACTGAATGATAGGGTTC
TCACTCACACTGGGTTGGAT

Celera SNPID:hCV31815681

公開SNPID:rs12448739

SNP染色体部位:77830814

ゲノム配列中のSNP:配列番号410

SNP部位ゲノム: 44459

関連した照会SNP:hCV2851380 (検出力=.8)

30

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,110|A,10)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1513):

CGTTCCTGCAAATATTTACAGAGGAGTAAGAGCCACATTCTTGCTGGCTTTCCAATTCATTCTCCTCTCTTCGAGTCCA
CCTCTTAAACTTCTTAGTG

M

TCTTGCAAGAAACTCATGTCTTTTTGTCAGGGAGAATGGCATGGCCTTTGTATGACACTTCCTTCTAGCCAGACTCGGATT
TGGGGGCATCATATTTGGGA

40

CeleraSNPID:hCV31815709

公開SNPID:rs12927043

SNP染色体部位:77796355

ゲノム配列中のSNP:配列番号410

SNP部位ゲノム: 10000

関連した照会SNP:hCV2851380 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,107|A,13)

SNP型: インترون; 偽遺伝子

50

遺伝子番号:152
遺伝子シンボル:Chr16:81105185..81125185
遺伝子名:
染色体: 16
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号411):

SNP情報

10

コンテキスト (配列番号1514):

GCTGCCCTGGAATTTTGGTTCAAAGCTTACTTGCTCTGGAAACACTTCCATTAGCTAAACTTCTACCCTTTAGTCACAG
CTTTCTTGACATCAGTGCTT

S

GTATGTGTGCACACATTTTCATGCTTCAGTGAGTAATAATGCACATACCCATGCTCAAGTGCAGAGTCAAGGAAAAGGAG
GACTTTGCCCTCCTACCTA

Celera SNPID:hCV29881864

公開SNPID:rs10514542

SNP染色体部位:81115185

20

ゲノム配列中のSNP:配列番号411

SNP部位ゲノム: 10000

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,82|C,38)

SNP型:INTERGENIC;未知

遺伝子番号:153

遺伝子シンボル:Chr17:7921814..7941814

遺伝子名:

染色体: 17

30

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号412):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1515):

GCCCAGCTGGTGGTGAGTGAGCAGGTGTCTGGGCTCCAAGCCTTCTGGGAGCTGGTGGGGAGGAAGAGCAGGCAGGGCAC
TGGGCCTGCCTCTGAAAGGG

40

Y

GGATAGAAGATGCCGTGGATGAAGGCGCCTTCAGGGTGGGGGAGCCAGTCCAGCCTGAGCCAGGGCCCTAGGGGAAGTTGC
GGGAGGGGGCAGGGTGTGGT

Celera SNPID:hCV15770510

公開SNPID:rs3027309

SNP染色体部位:7931814

ゲノム配列中のSNP:配列番号412

SNP部位ゲノム: 10000

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,91|T,27)

50

SNP型:INTERGENIC;未知

遺伝子番号:154

遺伝子シンボル:Chr18:47678026..47698026

遺伝子名:

染色体: 18

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号413):

10

SNP情報

コンテキスト (配列番号1516):

ACATTTCAAATAAGATGTTTCAGATGATGTAAGCTATTAGTAAAGAAGAATTCAGTTTTGGTGAAATAAATGAGCAATAG
TAAGTATACACAATGAAATA

M

TGCACGTGTTTCATTTGAGAAAAGTATTTGACTACACACACAACACCATGCTATCTACTGAGAAGATTTTGAAGGCTTGTAG
GCCAGTCATTGTAATCAATC

Celera SNPID:hCV16164743

20

公開SNPID:rs2928932

SNP染色体部位:47688026

ゲノム配列中のSNP:配列番号413

SNP部位ゲノム: 10000

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,73|C,47)

SNP型:INTERGENIC;未知

遺伝子番号:155

遺伝子シンボル:Chr18:75614606..75654606

30

遺伝子名:

染色体: 18

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号414):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1517):

40

CGCCTCGGAGGAACGAGCACTCTTTCTCCCCGAGCTCCTCGGCAAGGGTTTCATCACAGAGTGGAGGAGAAAGACCCACA
GAATTTACCCATCTGAACAA

Y

CCAGAGAAAAGCAGGCTGAGGAAAAATGCGCAGATATTCGTATCCAACATGTGTATCTTCAGAGTCCCAGGGTAAGGGGAGG
AACATGAGGCTGAAAGTCGG

Celera SNPID:hCV11788533

公開SNPID:rs4799084

SNP染色体部位:75634606

ゲノム配列中のSNP:配列番号414

SNP部位ゲノム: 20000

50

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,88|T,32)
SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1518):

TAAAAGCCCCACCTCCGAGAGGCACAGGAGGGCAATTACGGAGGGTGTTTTCGAACCGGGACAGACGGCTTCAGGAAGC
CTTTAGGAACTGTTCTGCCT

R

TGAGGGCCGTGAACAGGGGCAGTTAGGACCCTGCTGGGTGAGGGAGGTTTGTATGGGTGCATCTCGGCACCAGGACACCT
GCACAGCACACACCACGGCT 10

Celera SNPID:hCV12091565

公開SNPID:rs629084

SNP染色体部位:75633283

ゲノム配列中のSNP:配列番号414

SNP部位ゲノム: 18677

関連した照会SNP:hCV8147903 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,36|A,84)

SNP型: INTERGENIC; 未知 20

遺伝子番号:156

遺伝子シンボル:Chr19:11037711..11057711

遺伝子名:

染色体: 19

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号415):

30

SNP情報

コンテキスト (配列番号1519):

AATTCAGGCAGGGCAATGGGGTCGCCTTGTGAACTAAGATGCAGATGGAGAAGAGCAGACACAGACACAGGTCTTGGGG
CCCCTGCAGGGGTTTCTCAC

Y

GGCTTTTTTCCCCCTGGATTCCCTATGGGTTCTGGGGAACAGAGTTAGGTCGGCTGGCAAGACAGATGCATGAGGCTGTGGC
GCCCTTGACATTGAGCCGGA

Celera SNPID:hCV9324316

公開SNPID:rs9305020

40

SNP染色体部位:11047711

ゲノム配列中のSNP:配列番号415

SNP部位ゲノム: 10000

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,102|C,18)

SNP型: INTERGENIC; 未知

遺伝子番号:157

遺伝子シンボル:Chr19:50009299..50029299

遺伝子名:

50

染色体: 19

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号416):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1520):

AGTAGCTGGGTCTACAGGCATAAGCCACCAACTCCTGGCTAATTTATGAATTTTTTGTGAGACGGGGTTTCACCATGTT 10
GCCCAGGCTCGTCTTGAAC

Y

GAGCTCAAAATGATCTGCTTGCCTTGGCGTCCTAAAGTGCTGGGATTACAGGCCTGAGCCACTGAGCCCGGCCTCTAAAA
AACTTTGTATTAACAACCTT

Celera SNPID:hCV1846459

公開SNPID:rs4803759

SNP染色体部位:50019299

ゲノム配列中のSNP:配列番号416

SNP部位ゲノム: 10000

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; HGBASE 20

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,27|C,75)

SNP型:INTERGENIC;未知

遺伝子番号:158

遺伝子シンボル:Chr19:50104786..50124786

遺伝子名:

染色体: 19

OMIM番号:

OMIM情報:

30

ゲノム配列 (配列番号417):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1521):

GAGGTGAAGTTACTTGTATAAGGTCACACAGCCAGGAAGTAGAGAACTGGAAGTAGATTGAACCCCTCAGCCTAGCAATGT
CACTATGCTACACTTTTCCT

R

GTGTGGTCTACCCGAGATGAGGGGCTGAGGTTTTTTTTTGTGTTTTGTTTTGAGGCAGACTCACTCTCTCCCCCA
GGATGGAGTACAGTGGTGCG

40

Celera SNPID:hCV26682080

公開SNPID:rs4420638

SNP染色体部位:50114786

ゲノム配列中のSNP:配列番号417

SNP部位ゲノム: 10000

SNP供給源:dbSNP;Celera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,98|G,22)

SNP型:INTERGENIC;未知

遺伝子番号:159

50

遺伝子シンボル:Chr19:63667678..63687678

遺伝子名:

染色体: 19

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号418):

SNP情報

10

コンテキスト (配列番号1522):

TGAGCCCGCCTGACCCCTTAGGCTGGGCTCAGTACCCTACCTTGTCTTCCCACCAGCCGCCTCCCTCCATCAAGTTCCTT
TCCACGTCTGCTTGTGCCCC

Y

GTTGTCCCTCAGTTTGTCCACCCTCCTCCAATCTTCCCCTCCCCAAACCCATGACTGATCAGTGGCCCCCAACCTAGGCT
CCCACCTCCATGCAGGTCTT

Celera SNPID:hCV1116757

公開SNPID:rs3794971

SNP染色体部位:63677678

ゲノム配列中のSNP:配列番号418

20

SNP部位ゲノム: 10000

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,95|C,23)

SNP型: INTERGENIC; 未知

遺伝子番号:160

遺伝子シンボル:Chr2:21131826..21151826

遺伝子名:

染色体: 2

OMIM番号:

30

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号419):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1523):

CTCAAGGAGATATCTGCATTTCTGTGTTCAATGCAGCATTTTCCCCAATACCCAAGATGTAGAAACAGCCTAAATGTTCA
TTGTCTTGACAGATGAATGC

R

40

GGTAAAGAAAAATGTGATGTATGCAAACCATGGAATACTATTCAGCTTTAAAAAAGAACATTTTACAATAGGTGACAACA
TGGATGAACTTTGAGGACAT

Celera SNPID:hCV3216551

公開SNPID:rs562338

SNP染色体部位:21141826

ゲノム配列中のSNP:配列番号419

SNP部位ゲノム: 10000

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,27|G,93)

SNP型: INTERGENIC; 未知

50

遺伝子番号:161
遺伝子シンボル:Chr20:37998104..38018104
遺伝子名:
染色体: 20
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号420):

10

SNP情報

コンテキスト (配列番号1524):
AGTTTTCTCATCTGTGAAATGGCCTAACACAGTACCTACTCCATAGGGTTGTTGTAATTACTAGATGAGTCAATAGAAG
AACTTAAAGGAGTGACTGGC
R
CTCGGGAAATGGTATAAAATGTCTGTTGAATAAACTAATATCAGTTTTAGGTCCATGTGCATGCACATGTGTGTGTACATG
TGTGTAAGGACCTGTGTGCA
Celera SNPID: hCV1305848
公開SNPID:rs6016200
SNP染色体部位:38008104
ゲノム配列中のSNP:配列番号420
SNP部位ゲノム: 10000
SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,21|G,99)
SNP型: インترون

20

遺伝子番号:162
遺伝子シンボル:Chr20:43723868..43763868
遺伝子名:
染色体: 20
OMIM番号:
OMIM情報:

30

ゲノム配列 (配列番号421):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1525):
AGGCTTAGGAAGTGTGATCTGCTTCTGAGGCTACCAGCAGGCTACTATTTGCCTCTTTAACTCCCCAATGCAAGTTAAT
TAATGCAAGTTAATTAGAAG
Y
CCAGCCACCAAGTAGCCCCCTAGAAGAGTGTCTATAAACCCCTCCCAGAGAAAAACAAGAAGCTGCATTTTTTTAAGTCCTT
CTCTGCACTGCCTCCAGAGA
Celera SNPID:hCV26338105
公開SNPID:rs1013561
SNP染色体部位:43743868
ゲノム配列中のSNP:配列番号421
SNP部位ゲノム: 20000
関連した照会SNP:hCV2358247 (検出力=.6)

40

50

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.6)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,115|T,5)
SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1526):

GCTTAATAGTGAGCATCAGAACTAAAACATTGCACTGGACCTAACTCATTGCCCTGTCATTGTTTCCCAGTGTAAGGAAA
ACTTATAGTGAGCACCACAG

Y

TTAAATGCCCTGGAACAATATTGCTGCCCTACTATTGTTTCTCAGTGTGGGAAAACTTAGGTGGGTACTGAAAATCTTG
ACCTTTTAGTTGTTTCTGGG

Celera SNPID:hCV30007459

公開SNPID:rs10485460

SNP染色体部位:43740584

ゲノム配列中のSNP:配列番号421

SNP部位ゲノム: 16716

関連した照会SNP:hCV2358247 (検出力=.6)

関連した照会SNP:hCV29537898 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,115|T,5)

SNP型: INTERGENIC; 未知

遺伝子番号:163

遺伝子シンボル:Chr3:99432131..99452131

遺伝子名:

染色体: 3

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号422):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1527):

TCCATTCTTCTAGTACTCATTTCATTCCCTTAACATTGCCATCAGATCGGTTTTTTTGCTAACATAACTCTAATATTTATGT
AGCTCTTCAGTTTCTTTTGT

W

GGACTGTCATTGCTACCAAATTATATGCATATATGGTTTAGGTATCTATATCTGTGTGTGTGTAAATATACATTTTTTTTA
TGTGTATGTATAGTCATCTA

Celera SNPID:hCV7917329

公開SNPID:rs904143

SNP染色体部位:99442131

ゲノム配列中のSNP:配列番号422

SNP部位ゲノム: 10000

関連した照会SNP:hCV7917138 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,24|T,96)

SNP型: INTERGENIC; 未知

遺伝子番号:164

遺伝子シンボル:Chr3:110061085..110081085

遺伝子名:

染色体: 3

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号423):

SNP情報

10

コンテキスト (配列番号1528):

TACAACGCACAAGACAGCCGCTACAAGAAAGAAGCCTCGGACCCAAAATGTCAAGGTTGAGAAATGCCATCTAGATAGA
TGGATCAAGAGTAGAGAGAA

R

TCACAAGTAAACAATATTAAGGATGAGAAATGGGGCCATGTCTGCAAGTACTGCAAACTTAAAAAGAAAAATAAGAATA
TTAACTTCATGCAAAAATGG

Celera SNPID:hCV9296529

公開SNPID:rs4358307

SNP染色体部位:110071085

ゲノム配列中のSNP:配列番号423

20

SNP部位ゲノム: 10000

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G, 42 | A, 78)

SNP型: INTERGENIC; 未知

遺伝子番号: 165

遺伝子シンボル: Chr3:127531239..127551239

遺伝子名:

染色体: 3

OMIM番号:

30

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号424):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1529):

CTTGTGGGTTTCAGATCGCCTCCTCATGCCTTCACTGTGCAGGTTGACATGTTTCATTTCCTCACAGGTTCCCCTGCCAGGCC
TTGGATAGCCTGAACCAATA

W

40

AACACAAGGAAAAATGACAATTTTCCTGGAAGCCCTGGTCCTGAGGCTTTCTGCCTATGTCCCCTCTCCACCTCCCGGCTC
TCACGGCCCCACATAGACTC

Celera SNPID:hCV8820007

公開SNPID:rs938390

SNP染色体部位:127541239

ゲノム配列中のSNP:配列番号424

SNP部位ゲノム: 10000

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T, 27 | A, 93)

SNP型: INTERGENIC; 未知

50

遺伝子番号:166
遺伝子シンボル:Chr4:3057402..3097402
遺伝子名:
染色体: 4
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号425):

10

SNP情報

コンテキスト (配列番号1530):

GTTGAAGGTTGAGGTACCAATTTTCATTATTGCTGACTATAGGAGTTATAGCAAAATATCCATTTGTCTGTTACATGAGTT
AAAAATATGGTTGTTGCACT

R

TGAATAGTTTGGTTTAGTCAAAACAGTTGTATCTTAACGGATTGAGAAACAAAAGCAGGACCACTTTTCATCAGCTCCCT
CCTTCTCCTTAACCAGCAAT

Celera SNPID:hCV3266250

公開SNPID:rs7665816

20

SNP染色体部位:3077402

ゲノム配列中のSNP:配列番号425

SNP部位ゲノム: 20000

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,106|A,14)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1531):

GGAGCCATGAGACCAGCCACTATTTACCCCTCTCCATCCCTCCACTTTTCAGATGTATGTGGCGCCTCCAAAGCCCGAGCT
CTTCTTGGCGTCTGTGGCTT

30

S

AATAAGCTTGCTTTTGTGCTGATCCCTCCTACCCCTCCCCTGTCCCCAGCAAAGCTTGCATTTGAACTTCTTCCTACGGG
CTAACAAATCAGTCAGTTAT

Celera SNPID:hCV11764409

公開SNPID:rs6834455

SNP染色体部位:3083446

ゲノム配列中のSNP:配列番号425

SNP部位ゲノム: 26044

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

40

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,106|G,14)

SNP型: インترون

コンテキスト (配列番号1532):

GAGGTGGGGGAGGGGCTGCTTCCTGGGCTGCCTTGGATTGGAGGGAAGACCTCAGGTGAGTGGGTGGGAATTTGCCCAAG
GAGCCATGAGACCAGCCACT

R

TTTACCCCTCTCCATCCCTCCACTTTTCAGATGTATGTGGCGCCTCCAAAGCCCGAGCTCTTCTTGGCGTCTGTGGCTTCA
ATAAGCTTGCTTTTGTGCTGG

50

Celera SNPID:hCV11764411

公開SNPID:rs6843895

SNP染色体部位:3083367

ゲノム配列中のSNP:配列番号425

SNP部位ゲノム: 25965

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,106|G,14)

SNP型: インترون

10

コンテキスト (配列番号1533):

TGAACTGTGATTGTGCCACTGTGTCCATCCTGGGCAACAGAATGAGACCCTGTCTCAAAAAACAAAAACAGTTACTAGAA
GAATGGACATCATAAAGATA

R

GAGCAGAAGTCAGTAAAAATAGAAAAACAAAAATACATAGGAAATCAATAAAACCAAAAGCTGGTTCATCAAGAACATCAAT
AAATTGGTAAAGCTGATAGG

Celera SNPID:hCV31758114

公開SNPID:rs7688390

SNP染色体部位:3068687

ゲノム配列中のSNP:配列番号425

20

SNP部位ゲノム: 11285

関連した照会SNP:hCV16336 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,106|A,14)

SNP型: インترون

遺伝子番号:167

遺伝子シンボル:Chr4:156352896..156436796

遺伝子名:

染色体: 4

30

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号426):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1534):

ACCGCTGCTCACAGCGGAAGGCCGAGAGGAAAGCCTTTCTGTAGTTGCTGTTTCATCCAGCCATAGAGAAGGGGATTGGCA
AAAGTGGAGCACATGGCGAT

40

R

ATGTGGAACACTGTGAAGATGAGTTTTGTACTCCTTCAGGTCCAGGACCTGGCTGTCAATGTCAACGGCAAGCTGGAAGGC
ATGGAGAGGCAGCCAGCTGA

Celera SNPID:hCV25473186

公開SNPID:rs2880415

SNP染色体部位:156355477

ゲノム配列中のSNP:配列番号426

SNP部位ゲノム: 2581

SNP供給源: dbSNP; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,52|A,68)

50

SNP型: サイレント変異

コンテキスト (配列番号1535):

AGCGAATCAGCTTCCTGATTATTGGCTTGGCCTGGGGCATCAGTGGCCTGCTGGCAAGTCCCCTGGCCATCTTCCGGGAG
TATTCGCTGATTGAGATCAT

Y

CCGGACTTTGAGATTGTGGCCTGTACTGAAAAGTGGCCTGGCGAGGAGAAGAGCATCTATGGCACTGTCTATAGTCTTTC
TTCCTTGTGATCTTGTATG

Celera SNPID:hCV7427258

公開SNPID:rs1047214

10

SNP染色体部位:156355126

ゲノム配列中のSNP:配列番号426

SNP部位ゲノム: 2230

関連した照会SNP:hCV16080230 (検出力=.51)

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,13|T,11) アフリカ系アメリカ人 (C,2|T,28)

全体(C,15|T,39)

SNP型: サイレント変異;コード領域

SNP供給源: Applera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,18|T,16) アフリカ系アメリカ人 (C,6|T,28)

20

全体 (C,24|T,44)

SNP型: サイレント変異;コード領域

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,52|T,68)

SNP型: サイレント変異;コード領域

コンテキスト (配列番号1536):

AAATAAATGTATATAACATTGAACACAGATGGATATAAACATGGGACCAGTAGATACTCTGGACCACTAGAAGTAGGGGA
GAGAGGTAGTGGGGAGGGGG

K

30

TGAAAAGCTACCTATTGGGTGCTATGCTCCCTACCTGGGTGCAATACACCCATGTAACAAACCTGCACATGTACCCCCAT
AATCAAAAATAAAAAGCTGAA

Celera SNPID:hCV7428282

公開SNPID:rs1444792

SNP染色体部位:156405144

ゲノム配列中のSNP:配列番号426

SNP部位ゲノム: 52248

関連した照会SNP:hCV16080230 (検出力=.51)

SNP供給源:dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,52|T,68)

40

SNP型: INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1537):

ACGAAAACTCTCATAGTGAAGCCAAAGCACATTAATCCTCCTAATCTGCTTTTCAGAGTAATGAGGCACAAGCCTTTGTC
GCTGGCATGCTCTGTCTGCC

R

TGCTAACACAGTCAGTGGTAATCACAGCCACCACTCACAATTAGGAAGGCTAAAGGCAAAGAACTAGGGTGAGAGGTGAC
TACACCACCATCCCGGTCTT

Celera SNPID:hCV7428284

公開SNPID:rs1444799

50

SNP染色体部位:156389829

ゲノム配列中のSNP:配列番号426

SNP部位ゲノム: 36933

関連した照会SNP:hCV16080230 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,52|A,68)

SNP型: INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1538):

CATTTATGGTATCTTACCAAAGAACTCATTTTACAGTAAAAATAGGTAAGAAAAAGGCCAACACTCATAAGATTCATGGGT 10
ATGATCATGTACTCCATTAG

S

TGACTTGATGAAATGGTACAATAGCCTAATGTTGACTGATTCATGTTCTTACTGGTTGACAAATCCTGCAGGAATACTG
AGCTCCCCTATCAGGTTGCG

Celera SNPID:hCV11313256

公開SNPID:rs1947069

SNP染色体部位:156416953

ゲノム配列中のSNP:配列番号426

SNP部位ゲノム: 64057

関連した照会SNP:hCV16080230 (検出力=.51) 20

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,52|G,68)

SNP型: INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1539):

CGTGGTGGGTTGATTACATAGAGGCATCAGTGATGATTTGTTCTCAAATAGACATGTAGTCTGGATATGGATCTGTATTT
CCTACCTGCAATGCTTGTAT

M

AGTATAACAATTTGTGAAGTTGCTGAATGCCTTGTGTTGCCATTTATGGTATCCTGCCATTTATGGTATCTTACCAAAGAA 30
CTCATTTTACAGTAAAAATAG

Celera SNPID:hCV11313258

公開SNPID:rs1947067

SNP染色体部位:156416796

ゲノム配列中のSNP:配列番号426

SNP部位ゲノム: 63900

関連した照会SNP:hCV16080230 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,52|C,68)

SNP型: INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1540): 40

ATTTCTTAGTGGATATACTAGGAAATATGAATGACATTTTGGAACTGTCAATATTGTGATGTGGTGCTAATCTTATTCA
AAACATGGTTGAACATGGTT

K

AGCGATTTTGTCTACTAGTGATAATCACTTGTCTGATATAGTCACCATCTGCTGTGGTTTGTATATTTCTCCAAAATTC
AGGTGATGAAAGTTAATGGC

Celera SNPID:hCV16209365

公開SNPID:rs2342652

SNP染色体部位:156361562

ゲノム配列中のSNP:配列番号426

SNP部位ゲノム: 8666 50

関連した照会SNP:hCV16080230 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,52|G,68)
SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1541):

TCCTGAAATGTAACCATCCTCCCCTGAGCTCTCCCCTAAACCTTTAGGAAAATATGTGGCAAGCAAAAGCCTGTTAAGTT
GTTTTATTGTAGTAGCAACC

R

AGGAACTGAGCTAAGTATAAAACAAATCATAAATACTTAATGAAATGAAAACTAAAATCTGATGGCACTCAAAAATTTGC
ATTCATTTTCAGAAATGGCAT

Celera SNP ID:hCV26159412

公開SNPID:rs2342653

SNP染色体部位:156369315

ゲノム配列中のSNP: 配列番号426

SNP部位ゲノム: 16419

関連した照会SNP:hCV16080230 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,52|G,68)

SNP型: INTERGENIC; 未知

10

20

コンテキスト (配列番号1542):

ATGCTTATTCTTAGATCCTATTCTATTCTTACAGATTCTGAATTGAAATTCTCATCTGGGCCCAAGAAACTGCCTGGTAA
ATAATTACCCTTGGTAATTC

S

ATGTAGATGGTGTCTATGTATCACATAAAGAAATATTCTGGTTTAATAATCAAACCAGCCAAAATGTGATGGTGAGAAAA
GATGGAAGGTAAGAGTAAAA

Celera SNP ID:hCV29013151

公開SNPID:rs7688639

SNP染色体部位:156364718

ゲノム配列中のSNP: 配列番号426

SNP部位ゲノム: 11822

関連した照会SNP:hCV16080230 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,52|G,68)

SNP型: INTERGENIC; 未知

30

コンテキスト (配列番号1543):

AAATAGAAATCTTTTTGTTTTGTTTGCAGTATTATCACACAGATTCAAGAGATGCTCCAGGATGTAGTGATTTCTGCAG
AACATTAGAAGACTTTACAA

R

CTGTAGTACTTTTATTAATACCATTGTTTTATGATATTTGATACTTTAAAAATTCTATTCAATGTATCATAATGTCTAAAC
ATATCCAGACATTGTTTTCT

Celera SNP ID:hCV29987400

公開SNPID:rs4234915

SNP染色体部位:156372896

ゲノム配列中のSNP: 配列番号426

SNP部位ゲノム: 20000

関連した照会SNP:hCV16080230 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

40

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,51|G,67)

SNP型:INTERGENIC;未知

コンテキスト (配列番号1544):

CTAGCAGATAATGGTTGACTTGAAAACAAAAATCTCCTTGGAATGAAAAATAGGAACTAAATTTTGGTCAGTAGTGCC
AATTAATTAAGTTATTCCCC

M

ATGCTTTCCATATAGTGTGGCCTCATTAATTATTTGTCAAATTTCTGCTAGAATTATAGAAGAAATGAGAAAAATTATTCT
TTTGTTCCTTGTGTCTGCATT

Celera SNPID:hCV30852132

公開SNPID: rs7673498

SNP染色体部位:156399110

ゲノム配列中のSNP:配列番号426

SNP部位ゲノム: 46214

関連した照会SNP:hCV16080230 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,52|C,68)

SNP型:INTERGENIC;未知

遺伝子番号:168

遺伝子シンボル:Chr5:131880972..131920972

遺伝子名:

染色体: 5

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号427):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1545):

GTTCCCTAGAGACAAGAAACGTTGATAATCAATTAGCATGTATATGTAATCAAGTGGTAAAGGGCTGACATCAGCCACCAC
AGTGGAATGCAAGCTCTTC

M

TCCAGTTCCCACATCTAAGGCATTTCATAAACCCAGTGTCCATTGATTGAACAGGAGGACTCTATAATCCCACTACATATA
CATGCAGTAAACTTTCTTTA

Celera SNPID:hCV2390937

公開SNPID:rs739719

SNP染色体部位:131900764

ゲノム配列中のSNP:配列番号427

SNP部位ゲノム: 19792

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,8|C,112)

SNP型:イントロン

コンテキスト (配列番号1546):

ACCAAAGCGATCTGGAGCCATTCATCAGGATAAGTACACACTAGTATAGGAGATACCCAACTTTTCAAACATTGTTAAA
TATGAGGTCTGAGCTAATAC

Y

GACACCAGGAAAACCTAAATCTGCCATGATTCTTTGGTAAGAATGGGACTTCCATCGGACAAGTGAAACATGGAGACTCC

50

10

20

30

40

TAGGCTTGAGTCTTTTATAC
Celera SNPID:hCV2390936
公開SNPID:rs739718
SNP染色体部位:131900972
ゲノム配列中のSNP:配列番号427
SNP部位ゲノム: 20000
関連した照会SNP:hCV2390937 (検出力=.7)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,112|C,8)
SNP型: インترون

10

遺伝子番号:169
遺伝子シンボル:Chr6:46146079..46166079
遺伝子名:
染色体: 6
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号428):

20

SNP情報

コンテキスト (配列番号1547):

TAGATCTGAAATGAATGAAGGGACAGAGGATGCTGCACCACCTTGCAGAGGAATCAACGAGCTCTTAAAAGGCAGCAACT
AGCAACTGCTATCAATGACA

K

GTCTCTAACAATTATTTACTGGAGAGTTTTATAAGCAAACCACAAGTCCATTGGACAGAAGATAAAGCTTACACACTCAG
TTAACTCCTTCACTCCTAAA

Celera SNPID:hCV1209800

公開SNPID:rs35067690

SNP染色体部位:46156079

ゲノム配列中のSNP:配列番号428

SNP部位ゲノム: 10000

SNP供給源: dbSNP;Celera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,114|T,6)

SNP型: インترون

30

遺伝子番号:170

遺伝子シンボル:Chr6:85111177..85131177

遺伝子名:

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

40

ゲノム配列 (配列番号429):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1548):

TAGCTATGATCCAAAAATGTAAAAAGTAAATAAACATAATAAAACAAATCAATTAACTGAACCAAGCAAACCACACTGGAA

50

GCTTTTATCTTGTCTTTCC

Y

TCGTTGGCATCAAAGTCTGGCCACTCTTTGGAGATTTACACCTGCGGTGGTTTCATTGCCAAAATGCCTTCTTCCTAACA
CTTATCTCTATGAGAGGGTC

Celera SNPID:hCV9473891

公開SNPID:rs1555173

SNP染色体部位:85121177

ゲノム配列中のSNP:配列番号429

SNP部位ゲノム: 10000

SNP供給源: dbSNP;HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,17|T,103)

SNP型:INTERGENIC;未知

10

遺伝子番号:171

遺伝子シンボル:Chr6:143732887..143775398

遺伝子名:

染色体: 6

OMIM番号:

OMIM情報:

20

ゲノム配列 (配列番号430):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1549):

TGGGTCTTCTGCTGATGGACAGAGACGTTCTTCACTGAGACACACTTTGTGAATTCGGGAGTGGTAATCTCTACCCCTCAG
AGGGCAGTGGGGGTCAGTCA

Y

TGAACTCTTATTCTAAAAAATAAAAAACATTAAATAAAGTTAAAAATTAAGGATGCTTTATGGAATTTTCAGGGTTTCGATGA
TGTGTAAAGCTAATGGCAAC

30

Celera SNPID:hCV2867272

公開SNPID:rs11758932

SNP染色体部位:143742887

ゲノム配列中のSNP:配列番号430

SNP部位ゲノム: 10000

関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,96|C,24)

SNP型:INTERGENIC;未知

40

コンテキスト (配列番号1550):

ACCTCATGATCCACCTGCCTCGGCCCTCCCAAAGTGCTGAGATAACAGGTGTGAGCCACCACGCCTGGCCATGGTGTTCTT
ATAAACACCAGTCATATTCA

R

TCAGGGGCCTACCCTATTCCAGTATGACCTCATCTTAACTAACTCTATCTGCAACACCCCTATTTCCAAATCAGGCCACA
TTGTGGGGTACTGGGGATTG

Celera SNPID:hCV28024244

公開SNPID:rs4896653

SNP染色体部位:143755398

ゲノム配列中のSNP:配列番号430

50

SNP部位ゲノム: 22511
関連した照会SNP:hCV3054550 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP;HapMap
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,86|G,34)
SNP型: INTERGENIC; 未知

遺伝子番号:172
遺伝子シンボル:Chr7:25758857..25778857
遺伝子名:
染色体: 7
OMIM番号:
OMIM情報:

10

ゲノム配列 (配列番号431):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1551):
TGCCTCCTTAAAGATTCCATCGCATTATTAACATGGTAGGTCAGTGGTTGGAAATGCAAACGCATAGCCAATTAGTGGAA
GACAAGGTGAGCTTGCCAAT

20

Y

GATAATCACCACACCACCTGTTGCGCTTTGAAAAATTACCTCACAACATTCTTGGGTCCTTAGGTAAATCCTTAAACTTC
ATCCTGAAGAAAATGAATCA

Celera SNPID:hCV29401764

公開SNPID:rs7793552

SNP染色体部位:25768857

ゲノム配列中のSNP:配列番号431

SNP部位ゲノム: 10000

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,89|T,31)

30

SNP型: イントロン

遺伝子番号:173
遺伝子シンボル:Chr7:90736578..90756578
遺伝子名:
染色体: 7
OMIM番号:
OMIM情報:
ゲノム配列 (配列番号432):

40

SNP情報

コンテキスト (配列番号1552):
CACAAATGTACTTTTATTAATCAACCGGTGATGTTGCTCTTAAAGCATAAGTGCATCTCTATGCATTAATGTATGCTTTGG
GATATGCTATAGTCACACGC

Y

ACATCGTGATGTTTCAGTCAATGACAGACCACATATATGATGGTGGGCCCATAGATTATAATACAGTATTTTTGCTGTT
CCTTTTCTACTTTAAGATAT

Celera SNPID:hCV2835987

公開SNPID:rs10953044

50

SNP染色体部位:90744021

ゲノム配列中のSNP:配列番号432

SNP部位ゲノム: 7443

関連した照会SNP:hCV27511436 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP;Celera

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,104|C,16)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1553):

ATATATATAAACTCTATATATATATATATATATATAAACTTTCTGAAAATATATGCCTCTTAAAGCAATTATTTAAGAAG 10
AAGATTCCAAATGTTTCATAG

Y

TCTCCCCGAATATACATTATTTTAAAGAAATGTGATTTTGGAGAAATTACACAGAAATATATCAAAATTTCTATAAAATCAA
TAATAAGTTAGCATATGCAG

Celera SNPID:hCV32068681

公開SNPID:rs11761729

SNP染色体部位:90746578

ゲノム配列中のSNP:配列番号432

SNP部位ゲノム: 10000

関連した照会SNP:hCV27511436 (検出力=.7) 20

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,104|C,16)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1554):

CTGTAATAATTCTTGCTCCATTCAGCCCTTTCAGAAAGAGGGGCCTTCTTTCTTCTAACTAGGACTTAGCCCCCTCTCCA
ATGCCATAGTAGCTGTACTG

S

AGACTAATTCATATGAAATTTACCAGGTCTGGAAAAAACTTAAACAGAAAATATTCCAGGTGTACACAGGAGAACTCAAG 30
TGTGGTGATGAAATCAGAGA

Celera SNPID:hDV72086373

公開SNPID:rs41406349

SNP染色体部位:90742929

ゲノム配列中のSNP:配列番号432

SNP部位ゲノム: 6351

関連した照会SNP:hCV27511436 (検出力=.7)

SNP供給源: CDX;dbSNP

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,16|C,104)

SNP型: イントロン

遺伝子番号:174

遺伝子シンボル:Chr8:19866926..19886926

遺伝子名:

染色体: 8

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号433):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1555):

CTGAAGATACCTGGATATAAAGAAGGGGGACGAAGAAGCTAGAAAAATGCTGTTGCAATATTATTTTGGCCCTACATTTT
CCCCAGCATTCTGTTGCCCA

K

AAATTGATTTGCATCACTGTTTGTCTTGCCTTCTCAGTTCCTTTGGCAATAACGATTATATTATCCATCTACTTTTCTTT
TAAAAATTCAAAGTATAAAA

Celera SNPID:hDV70959216

公開SNPID:rs17482753

SNP染色体部位:19876926

10

ゲノム配列中のSNP:配列番号433

SNP部位ゲノム: 10000

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (G,105|T,15)

SNP型:INTERGENIC;未知

遺伝子番号:175

遺伝子シンボル:Chr8:133167664..133217721

遺伝子名:

染色体: 8

20

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号434):

SNP情報

コンテキスト (配列番号1556):

TTCACACATCTATTTCATTCGGCAGGCAGTGAGCACTGACTCTGTGCCTGCCACTATACTAGGAAGTCAAAGTTGATATTC
CAGTTAGGGATAAAGAAAGG

30

M

CTGCTGGGTGCAGTGGCTGACGCCTGTAATACCAGCAGTTTGGGAGGCTGAATCACCTGAGGTCAGAAGTTTCGAGATCAG
CCTGGCCAGCACGGTGAAC

Celera SNPID:hCV29539757

公開SNPID:rs10110659

SNP染色体部位:133217274

ゲノム配列中のSNP:配列番号434

SNP部位ゲノム: 49610

SNP供給源:dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (C,90|A,18)

40

SNP型:イントロン

コンテキスト (配列番号1557):

CAGGCCAAGGAAACCACTAATCTACTTTTCAATCTCTGTATGCTTTTATTTTCTGAACATTTCTGTCACTGAAATCATGC
AATATATAGTCAGAGAAATA

K

TTTTAAACATGAATCAAGATCATGTCACTACGTTGCCTAAAAATCCTTCCATAGCTTTCGTCACTGACCTAGAAATAATATC
CCAATTCTTTACCCTGGCTA

Celera SNPID:hCV1894171

公開SNPID:rs2469505

50

SNP染色体部位:133193716

ゲノム配列中のSNP:配列番号434

SNP部位ゲノム: 26052

関連した照会SNP:hCV29539757 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,84|T,36)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1558):

ATGGAGAGACAAGAGGAGAAGCTGGTTTGGAAAGCTGTCTCATGGTCTGGGAAAGGGAAAATAATGTTTTGGACAAAGGT
GGTAACAGTGAAGGTGAAGA 10

K

AATTCTTTTGCATAGATGGGACTTAAATGCAAAAAGTCAAGGGAACAACAGAAAGTAGGGAAGTTATTCTTGCCATTTTGA
ACAAATTCATTTGGATTCTG

Celera SNPID:hCV1894196

公開SNPID:rs9642905

SNP染色体部位:133186420

ゲノム配列中のSNP:配列番号434

SNP部位ゲノム: 18756

関連した照会SNP:hCV29539757 (検出力=.51) 20

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,90|T,24)

SNP型: イントロン

コンテキスト (配列番号1559):

TTGCTAAGTACTCTACTGACATCATTCAGATAATGACCTTTCAGATAGGTATAATTCTCCCCATTTTACAGATGCTTA
CCATAAAAGGGTTAAGTAAC

S

CTCTCAAGGTTCTTTCTCTCACATGAAGAAACATTCCTTCCCACTGTACTGACAGTAGAGAGAGGAAAACTTATATAAGC
TTTACTAATTTCTCTCTCCCA 30

Celera SNPID:hCV3218376

公開SNPID:rs959003

SNP染色体部位:133197721

ゲノム配列中のSNP:配列番号434

SNP部位ゲノム: 30057

関連した照会SNP:hCV29539757 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,83|G,35)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1560):

CAGCTCCAGTATAATCTTAGGGGACCATCATCCTATATGCGGTCGCTTGTGACTGATACATCATTATGCGGTGCATGAC
TGCATAAATTTGGGTATGGA

Y

ATAGATATAGACAGAGATATCTTCAGCCCTGAACAGTCTCCTTAACTCCATACTTAAATACCTGCTGGATATTTCCACCA
AATGTTTCATATGCATTTGA

Celera SNPID:hCV16018696

公開SNPID:rs2116465

SNP染色体部位:133196026

ゲノム配列中のSNP:配列番号434 50

SNP部位ゲノム: 28362
関連した照会SNP:hCV29539757 (検出力=.51)
SNP供給源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; HGBASE
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,84|C,36)
SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1561):

GCTTCCTTTGTAGCTTTTGGTGAAGGCCCTAGAGTATCTGCTTATGTCCTGACAACATGGGGATTCTCTGGGACAAGGCAA
GAGGACCCAAGCTGTGTTCA

R

10

ATGAGACCCAGAGATCCCAGTGCAAAGGGACACCTTTGGTAAAACTGGCCACTTTGGGTCATATAGATCCCCAAAAGAAAT
CATGCCTGACTTCCTAAAAAT

Celera SNPID:hCV29774726

公開SNPID:rs10108362

SNP染色体部位:133204453

ゲノム配列中のSNP:配列番号434

SNP部位ゲノム: 36789

関連した照会SNP:hCV29539757 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,91|G,23)

20

SNP型: 偽遺伝子

コンテキスト (配列番号1562):

GCACAGATACGATTTGAAAAAGAGGAGAAATTTACCATTGGTAGAGGGTTGGATTTATCTGGAAGGTGAATTGGGCGGGAA
GAAAAGTCAAGAGAATGTGC

R

CTTGGATTGGAGAAAAATGTTGCAGGAAGGGAACATCCTCAGGGCAAATTGCATGTTGAGAAGTTCTGCTGTCCATTAGG
AATGGGAAGGCCCTGTGGAA

Celera SNPID:hCV29991301

公開SNPID:rs10111409

30

SNP染色体部位:133187664

ゲノム配列中のSNP:配列番号434

SNP部位ゲノム: 20000

関連した照会SNP:hCV29539757 (検出力=.51)

SNP供給源: dbSNP; HapMap

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,94|A,26)

SNP型: INTERGENIC; 未知

コンテキスト (配列番号1563):

CGATTTTGGCGGTGTCAAAAGAAATTCATTATTTCCCTTGAAGCTTATTTTAAGCCCATAACAGTGCTATCTGGAGGATG
AAGGCTTAGGTAGAATGACA

40

R

TCTTTAAAATTACTGGGCCAACTATTGTTGTTCTAGAACTTGACCATCCTTCTTTCTGAATATCTCTTAGGAGCTTTTAC
TTCAGCCTGACTCAGGAGAA

Celera SNPID:hCV30513298

公開SNPID:rs9297840

SNP染色体部位:133204059

ゲノム配列中のSNP:配列番号434

SNP部位ゲノム: 36395

関連した照会SNP:hCV29539757 (検出力=.7)

SNP供給源: dbSNP; HapMap

50

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,96|G,24)

SNP型: 偽遺伝子

コンテキスト (配列番号1564):

CTATTTTCATTAGCTGCTCCTGCTCAGCCTCCTTTGCTCGTTCCCTTCTCATTTCCCTTGGCCTCTTGATGTTGTAGGGCTTA
GTCTTTGATTGTCTTCTCTT

K

TCTCTCTATACTTGTTCACCTTGGGGATCTCATTTCTGTCTCATGGTTTTAAATGTTACCTACAAGTCGTTGAATAGATAGA
TACAAAGAGTCAATCATTGC

Celera SNPID:hCV31233524

10

公開SNPID:rs10956635

SNP染色体部位:133194410

ゲノム配列中のSNP:配列番号434

SNP部位ゲノム: 26746

関連した照会SNP:hCV29539757 (検出力=.6)

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (T,69|G,25)

SNP型: INTERGENIC; 未知

遺伝子番号:176

20

遺伝子シンボル:Chr9:22076055..22125026

遺伝子名:

染色体: 9

OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号435):

SNP情報

30

コンテキスト (配列番号1565):

AAATACTTTAACTCATGGCCCGATGATTTTCAGTTAACCAAATTTCTCCCTTACTATCCTGGTTGCCCTTCTGTCTTTTC
CTTAGAAATGTTATTGTAGT

R

TTTGCAAGATGGCCTGAATCCTGAACCCCCCATCTTCAATGAGCACCAAATGGTAATTATAGATTCCCAGCTGTAGAGCT
ATGTCAGACAAAGGAAACTT

Celera SNPID:hCV1754669

公開SNPID:rs2383206

SNP染色体部位:22105026

ゲノム配列中のSNP:配列番号435

40

SNP部位ゲノム: 28971

SNP供給源: dbSNP;HapMap; HGBASE

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,57|G,63)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテキスト (配列番号1566):

CCTTTATTTTGAGCCTATGTGTGTTTCTGCACATGGTGATGGGAGGTACTGGTATTACAAAAAGCTTCTCCCCCGTGGGT
CAAATCTAAGCTGAGTGTTG

R

GACATAATTGAAATTCACCTAGATAGATAGGAGATAGGGGTAGGGAATTCTAATCAGAGGGAATAGCACATGTAAGGCAAA

50

CAATACAGTGCATCTGGGAA

Celera SNPID:hCV26505812

公開SNPID:rs10757274

SNP染色体部位:22086055

ゲノム配列中のSNP:配列番号435

SNP部位ゲノム: 10000

SNP供給源: dbSNP;HapMap

母集団(対立遺伝子、数):白色人種 (A,61|G,59)

SNP型: インترون

【 0 5 4 0 】

【表 3 - 1】

表 3, 1/3

Marker	Alleles	Primer 1 (Allele-specific Primer)	Primer 2 (Allele-specific Primer)	Common Primer
hCV1022614	C/T	CTGCAGCCTCTCTCTAGG (SEQ ID NO:1567)	CCTGCAGCCTCTCTCTACA (SEQ ID NO:1568)	GATTCCCATCGGTCATAA (SEQ ID NO:1569)
hCV1053082	C/T	TTGCAGAGAAAGCGTTCC (SEQ ID NO:1570)	CTTTTGCAGAGAGCGTTCT (SEQ ID NO:1571)	CTGAGCTTTGTGAAGAGAACTGA (SEQ ID NO:1572)
hCV1116757	C/T	GACAACTGAGGAGACACG (SEQ ID NO:1573)	GACAACTGAGGAGACACA (SEQ ID NO:1574)	CCTCTGACAGCGCTTCTTGA (SEQ ID NO:1575)
hCV1116793	C/T	GGAAGGTCTCCTCTGGG (SEQ ID NO:1576)	GGAAGGTCTCCTCTGGA (SEQ ID NO:1577)	CGAAGATTCTGTGGTACAG (SEQ ID NO:1578)
hCV11354788	C/T	TGACACGGGTGGTAACG (SEQ ID NO:1579)	TTGACACGGGTGGTAACT (SEQ ID NO:1580)	CAGCTTTGAAGGGCATCCATATGA (SEQ ID NO:1581)
hCV11425901	C/T	TCCACACACACCTGG (SEQ ID NO:1582)	CTCCACACACACCTGT (SEQ ID NO:1583)	GCCACACAATGTCTCTCAATAG (SEQ ID NO:1584)
hCV11425942	C/T	CCGCTCGGCACTTAAAG (SEQ ID NO:1585)	CGCTCGGCACTTAAAA (SEQ ID NO:1586)	CTGCGACTGGACAGACTC (SEQ ID NO:1587)
hCV11450563	G/T	TAAAGATGCATAAATTAGTGG (SEQ ID NO:1588)	TAAAGATGCATAAATTAGTGTGT (SEQ ID NO:1589)	GATCCTAATTGGATTGAAGACTTA (SEQ ID NO:1590)
hCV11474611	G/T	ATGCGCCATGTGCTG (SEQ ID NO:1591)	CATGCGCCATGTGCTT (SEQ ID NO:1592)	TAAACACGAGAACCTCTATCT (SEQ ID NO:1593)
hCV11543152	G/T	CTGTAAACGCTGGTCTGG (SEQ ID NO:1594)	ACTGTAAACGCTGGTCTGT (SEQ ID NO:1595)	CCCTGTCCCTGATTGCTTCTTCA (SEQ ID NO:1596)
hCV11738775	C/T	CCCCGCTTCAACAG (SEQ ID NO:1597)	TCCCGCTTCAACACA (SEQ ID NO:1598)	AACCTCATTCGGCACTTGTCTACAA (SEQ ID NO:1599)
hCV11758601	C/G	AGTAGCTCTGGTCTCTCTCC (SEQ ID NO:1600)	AGTAGCTCTGGTCTCTCTCG (SEQ ID NO:1601)	GCAATGTGTGTTCTGATTGTAC (SEQ ID NO:1602)
hCV11861255	A/G	AAAGGCCGAGCTGATA (SEQ ID NO:1603)	AGGGCCGAGCTGATG (SEQ ID NO:1604)	GGGAGGTTTGGAGAGAGAGTAT (SEQ ID NO:1605)
hCV12071939	G/T	GACCGTGGTCCCTTG (SEQ ID NO:1606)	TGACCGTGGTCCCTTT (SEQ ID NO:1607)	CGCCCGGAGACAGAA (SEQ ID NO:1608)
hCV1209800	G/T	TAGCAACTGCTATCAATGACAG (SEQ ID NO:1609)	TAGCAACTGCTATCAATGACAT (SEQ ID NO:1610)	AGTGAAGGAGTTAACTGAGTGTGA (SEQ ID NO:1611)
hCV1262973	A/G	TGGTGCCCAAGCTCAT (SEQ ID NO:1612)	TGGTGCCCAAGCTCAC (SEQ ID NO:1613)	GGCTCGCCGACACTG (SEQ ID NO:1614)
hCV1305948	A/G	ACATTTATACCATTTCCCGAGT (SEQ ID NO:1615)	ACATTTATACCATTTCCCGAGC (SEQ ID NO:1616)	GCCTAAACAACAGTAACCTACTCCATAGG (SEQ ID NO:1617)
hCV1348610	A/G	CATTTGTCTAAAGTACCTCTCT (SEQ ID NO:1618)	CATTTGTCTAAAGTACCTCTCC (SEQ ID NO:1619)	CAAGGCTAAGCATGCTGAACACA (SEQ ID NO:1620)
hCV1409493	C/T	TGCTAAGGCTGTGAAC (SEQ ID NO:1621)	TTGCTAAGGCTGTGAAT (SEQ ID NO:1622)	TCTGTTTTCGCTGGAGTCTT (SEQ ID NO:1623)
hCV1452085	A/C	ACACCGTGACAGCTCTTTTACT (SEQ ID NO:1624)	ACCGTGACAGCTCTTTTACG (SEQ ID NO:1625)	TCAAAAGATTGAAGAGTGAAGACA (SEQ ID NO:1629)
hCV1463226	C/T	ATTTCCTCCCTCACATGATAC (SEQ ID NO:1627)	ATTTCCTCCCTCACATGAT (SEQ ID NO:1628)	CAGACAGACAACTTCGAAGAA (SEQ ID NO:1632)
hCV1572718	C/T	ACGCTGCTGTTCCG (SEQ ID NO:1630)	CGCTGCTGCTGTTCCCA (SEQ ID NO:1631)	TGGTGAGAGAGGTTGTAGAA (SEQ ID NO:1635)
hCV15770510	G/T	TGAAGACTGATTGTTAGTTGG (SEQ ID NO:1633)	CTGAAGACTGATTGTTGACTTGA (SEQ ID NO:1634)	GAATGCTCTTCATTGAACTCTCT (SEQ ID NO:1638)
hCV15851786	A/G	GAGTTTTCCGCATCCACT (SEQ ID NO:1636)	GTTTTTCGCCATCCACC (SEQ ID NO:1637)	CCTAGTGTTCGAACTGCTATTATC (SEQ ID NO:1641)
hCV15854171	C/T	CACTCTAAGTGAGCAGC (SEQ ID NO:1642)	ATCACTCTAAGTGAGCAGT (SEQ ID NO:1643)	CTGTCTCAGTTGTTATCTCAGTCTT (SEQ ID NO:1644)
hCV15879601	C/T	CCACCAGGATGTAACAGTCC (SEQ ID NO:1645)	CCCACAGGATGTAACAGTCT (SEQ ID NO:1646)	TGTGATGGACGAGTGAAC (SEQ ID NO:1647)
hCV16093418	A/G	CAAGAAGTTACAGCTGAAGA (SEQ ID NO:1648)	AAGAAGTTACAGCTGAAGC (SEQ ID NO:1649)	CTGCTGGAGACAGACAGTG (SEQ ID NO:1650)
hCV16134785	A/G	GGCAGGGTGAGATTGA (SEQ ID NO:1651)	GGCAGGGGTGAGATTGG (SEQ ID NO:1652)	GTCGTGAGGTGAGATGCTATGAG (SEQ ID NO:1653)
hCV16158671	C/T	CTTAATATTACCTGTTCTTAATTTTCTCTG (SEQ ID NO:1654)	CCTTAATATTACCTGTTCTTAATTTTCTCTA (SEQ ID NO:1655)	GAATGCTGTGGGAACATAAACTAACTAGG (SEQ ID NO:1656)
hCV16164743	A/C	GAGCAATAGTAAGTATACACAATGAATAA (SEQ ID NO:1657)	GAGCAATAGTAAGTATACACAATGAATATAC (SEQ ID NO:1658)	GATCACGGGCTCTAGATTGATTACA (SEQ ID NO:1659)
hCV1619506	A/G	GAGGAGCCGTTTGA (SEQ ID NO:1660)	AGGAGCCCGTTGGG (SEQ ID NO:1661)	TCACATGCACAAGGACA (SEQ ID NO:1662)
hCV1624173	A/G	TGGACAACAGCACTTAT (SEQ ID NO:1663)	TGGACAACAGCACTTAC (SEQ ID NO:1664)	TTCACAGGTTCTCTTCAATC (SEQ ID NO:1665)
hCV16336	C/T	CCCTCAAGCACTGTGAC (SEQ ID NO:1666)	CCCTCAAGCACTGTGAT (SEQ ID NO:1667)	TCTGCCCTCTCGTCTTCTCT (SEQ ID NO:1668)
hCV1690777	A/G	GGCTTTACAGAAAGAAATGCT (SEQ ID NO:1669)	GCTTTACAGAAAGAAATGCC (SEQ ID NO:1670)	GCATGGCCTGAATTTTATATAG (SEQ ID NO:1671)
hCV1723718	A/G	CAGCCGTTCTTCATATAATCCA (SEQ ID NO:1672)	AGCCGTTTCTCATATAATCCG (SEQ ID NO:1673)	CTTGCTAATTCATCTGTGACCTCAAT (SEQ ID NO:1674)
hCV1745715	A/G	GGCGTTTCTGTGTAGTT (SEQ ID NO:1675)	GGCGCTTTCTGTGTAGTC (SEQ ID NO:1676)	CACAACAGTTGTTAAGTTGTAGCAACC (SEQ ID NO:1677)
hCV1754669	A/G	TTCAGGCCATCTTGCAAT (SEQ ID NO:1678)	TCAGGCCATCTTGCAAAC (SEQ ID NO:1679)	CTCATGGCCCATGATTTTCAGTA (SEQ ID NO:1680)
hCV1848459	C/T	CAGCTCGTCTTGAACTC (SEQ ID NO:1681)	CAGGCTCGTCTTGAACCT (SEQ ID NO:1682)	CAAGGTGGGAACCTGCAAGTTT (SEQ ID NO:1683)
hCV1959451	G/T	GTGGGAGTCTTATGTTGTAGATG (SEQ ID NO:1684)	GTGGGAGTCTTATGTTGTAGATT (SEQ ID NO:1685)	CGCTGACAATGGCGAGTTGT (SEQ ID NO:1686)
hCV2091644	C/T	TTCTGGGGCATACAACG (SEQ ID NO:1687)	CTTCTGGGGCATACACA (SEQ ID NO:1688)	AGGACACACCTCCCATAA (SEQ ID NO:1689)
hCV2121658	A/G	AGTGAGATTTAGCAACGAG (SEQ ID NO:1689)	GTGGAGATTTAGCAACGAG (SEQ ID NO:1690)	GTACATTTGGATTGGGAGAGGATAT (SEQ ID NO:1692)
hCV2169762	G/T	CGAGTCGCTGCTGCTGC (SEQ ID NO:1693)	CGAGTCGCTGCTGCTGA (SEQ ID NO:1694)	TGCCTACCTCATTCCTCTCTG (SEQ ID NO:1695)
hCV2192261	C/T	CCTACCTTGAATTCACCTATCTG (SEQ ID NO:1696)	CCTACCTTGAATTCACCTATCTA (SEQ ID NO:1697)	CATTCCAAATCACAACATGA (SEQ ID NO:1698)
hCV22275299	C/G	GCAACTTGTGAATGCCAG (SEQ ID NO:1699)	GCAACTTGTGAATGCCAC (SEQ ID NO:1700)	GTGTGTACACACCCCAAGATGAC (SEQ ID NO:1701)
hCV2358247	A/G	GGTTGGCGTAAGGTTT (SEQ ID NO:1702)	GGTTGGCGTAAGGGTC (SEQ ID NO:1703)	CCGTAGCTTTGCATAAATCATAC (SEQ ID NO:1704)
hCV2390937	A/C	GTGGAATGCAAGCTCTTCA (SEQ ID NO:1705)	TGGAATGGAAGCTCTTCC (SEQ ID NO:1706)	CCAGATGCGTTTGGTAAAGGATTAA (SEQ ID NO:1707)
hCV2442143	C/T	ATTTAAGCATCATGACATCCAC (SEQ ID NO:1708)	ATTTAAGCATCATGACATCAAT (SEQ ID NO:1709)	TGTTACACCAATAATCTTGACTTAC (SEQ ID NO:1710)
hCV254073186	C/T	ATCTTCACAGTGTCCACATC (SEQ ID NO:1711)	ATCTTCACAGTGTCCACATT (SEQ ID NO:1712)	TTCTGACCTCCAGGTCTCTT (SEQ ID NO:1713)
hCV25598636	C/T	GGCAGGGCGAAGAGTCACT (SEQ ID NO:1714)	GGCAGGGCGAAGAGTCAAT (SEQ ID NO:1715)	GGGTCAATCCACAGTCTAGATG (SEQ ID NO:1716)

10

20

30

40

【表 3 - 2】

表 3, 2/3

Marker	Alleles	Primer 1 (Allele-specific Primer)	Primer 2 (Allele-specific Primer)	Common Primer
hCV2560987	A/G	TGAGCAGGTAGCCTGTATT (SEQ ID NO:1717)	TGAGCAGGTAGCCTGTATTG (SEQ ID NO:1718)	TGCTGCCTTGGTTGTGA (SEQ ID NO:1719)
hCV25615822	C/T	CGGATCTTCTGACGG (SEQ ID NO:1720)	CCGGATCTTCTGACGG (SEQ ID NO:1721)	TGAAGCCACATCCCTCTTTAT (SEQ ID NO:1722)
hCV25623804	A/G	TTTCAAGCTGCTCCTACCAT (SEQ ID NO:1723)	TTTCAAGCTGCTCCTACCAT (SEQ ID NO:1724)	GGACAGAGGAAGGACTTAAAG (SEQ ID NO:1725)
hCV25637605	A/G	GGGCTCTGACACAT (SEQ ID NO:1726)	GGGCTCTGACACAT (SEQ ID NO:1727)	GGGGTGGCTCCCTTTAA (SEQ ID NO:1728)
hCV25651109	C/G	GTGCTCTGCTGATGG (SEQ ID NO:1729)	AGTCTGCTGCTGATGG (SEQ ID NO:1730)	CGACCATGGACATTCAT (SEQ ID NO:1731)
hCV25742059	A/G	GTGCTCTGCTGATTTGA (SEQ ID NO:1732)	TGCTCTCTGCTGATTTG (SEQ ID NO:1733)	CTTTCACGTGGCTTCTCT (SEQ ID NO:1734)
hCV25924894	A/G	GGGAAGTCTTCTGTATATCAA (SEQ ID NO:1735)	GGGAAGTCTTCTGTATATCAG (SEQ ID NO:1736)	TGCTGTCTTGGCTCAGTAAT (SEQ ID NO:1737)
hCV25925451	A/G	AATCAGCATTTTGTCAAAGA (SEQ ID NO:1738)	ATCAGCATTTTGTCAAAGG (SEQ ID NO:1739)	GGCTTGTGACCTCATTGTT (SEQ ID NO:1740)
hCV25983294	A/G	AATCAGCATGCTCAAAGA (SEQ ID NO:1741)	ATCAGCATGCTCAAAGG (SEQ ID NO:1742)	GTTCGCGGGCTCACA (SEQ ID NO:1743)
hCV25982088	A/C	CCCTGCGCTGCTGTGACTA (SEQ ID NO:1744)	CCCTGCGCTGCTGTGACTC (SEQ ID NO:1745)	AAGAACGCCAGGTTCA (SEQ ID NO:1746)
hCV25983294	G/A	CCATATTACTCTACCTCCGC (SEQ ID NO:1747)	CCCATCTTTACTCTACCTCCG (SEQ ID NO:1748)	GGCGAGGGCTGTGAG (SEQ ID NO:1749)
hCV2637554	C/T	ACATCCCAATAAAGAGCAGG (SEQ ID NO:1750)	AAACATCCCAATAAAGAGCAGA (SEQ ID NO:1751)	ACITTTGTTCTTTCAGATTATGCGAGTGG (SEQ ID NO:1752)
hCV26478797	A/G	GAATGCTCCCACTGATGA (SEQ ID NO:1753)	AAATGCTCCCACTGATGG (SEQ ID NO:1754)	GCCAGATAGAATGACTTTATTTAGA (SEQ ID NO:1755)
hCV26505812	A/G	GTCAAAATGTAAGCTGAGTTTGA (SEQ ID NO:1756)	TCAAAATGTAAGCTGAGTTGG (SEQ ID NO:1757)	GCTTCCACATGCAGCTGATTGT (SEQ ID NO:1758)
hCV26682080	A/G	TCTGGGTAGACACACT (SEQ ID NO:1759)	CTCGGTAGACACACCC (SEQ ID NO:1760)	GGCCACAGAGGTGAAGTTACT (SEQ ID NO:1761)
hCV26881276	A/G	GAGTTGCTCAAAAGGCA (SEQ ID NO:1762)	AGTTGCTCAAAAGGCG (SEQ ID NO:1763)	GCAGGCCATGTGAATAGACATC (SEQ ID NO:1764)
hCV27077072	C/T	ATCCTGGTATGGCCGC (SEQ ID NO:1765)	CATCCTGGTATGGCCT (SEQ ID NO:1766)	GTACACAGGCCAAGAAATTAGA (SEQ ID NO:1767)
hCV2741051	C/T	GCAGCAGTTTCTCC (SEQ ID NO:1768)	TGCAGCAGTTTCTCCT (SEQ ID NO:1769)	CATGAATGCTTCCAGGTATT (SEQ ID NO:1770)
hCV27473671	C/T	CTGACCTCTGTAATTCATC (SEQ ID NO:1771)	TCTGACCTCTGTAATTCAT (SEQ ID NO:1772)	CAGGGTTCCTTCCAGAGTAG (SEQ ID NO:1773)
hCV27494483	C/T	AACAGCATTCGTTGTCC (SEQ ID NO:1774)	GAACAGCATTCCTTGTCT (SEQ ID NO:1775)	CCAGAACGAGTGAATGAGTAC (SEQ ID NO:1776)
hCV27504555	C/G	GCTCCCACTGAGGAG (SEQ ID NO:1777)	GCTCCCACTGAGGAGC (SEQ ID NO:1778)	GGTGGCAGAGCTCTCT (SEQ ID NO:1779)
hCV27511436	C/T	GGCCCCATACATTAAAC (SEQ ID NO:1780)	GGCCCCATACATTAACT (SEQ ID NO:1781)	TGGAGGAAAGTTCTGCACAGTTA (SEQ ID NO:1782)
hCV2769503	A/G	GGATTGAGCGGACATCT (SEQ ID NO:1783)	GATTGAGCGGACATCC (SEQ ID NO:1784)	TTGAGGATTAGCTAGAACACACA (SEQ ID NO:1785)
hCV2780285	A/G	CGACCATGAGAGATGAGA (SEQ ID NO:1786)	CGACCATGAGAGATCAGG (SEQ ID NO:1787)	CGAGGTCCAGCCAGTGAA (SEQ ID NO:1788)
hCV27892598	C/T	ATGTGAATTCGATGCATTTAG (SEQ ID NO:1789)	GATGTGAATTCGATGCATTTAA (SEQ ID NO:1790)	TGTGTGTACACACATCATCTGTGT (SEQ ID NO:1791)
hCV28036404	A/T	CATGAGACTCACTTCTTAGGAA (SEQ ID NO:1792)	CATGAGACTCACTTCTTAGGAAT (SEQ ID NO:1793)	GCACAGCCCAAGTTTACTTTATAG (SEQ ID NO:1794)
hCV2851380	C/G	CITGCTACCAATTCATTTCC (SEQ ID NO:1795)	CTTGTCTACCAATTCATTTCCG (SEQ ID NO:1796)	GGATCTCAGGGGCAAGTCTT (SEQ ID NO:1797)
hCV2862873	C/T	TCAACAATGATTGATCAGCAAC (SEQ ID NO:1798)	CTCAACAATGATTGATCAGCAAT (SEQ ID NO:1799)	CACAGCAGGAGTGGGATTCAT (SEQ ID NO:1800)
hCV2930693	A/C	GAACAAGTACAACCCACAT (SEQ ID NO:1801)	GAAGAAGTACAACCCACAG (SEQ ID NO:1802)	GACACATGAAGTTCCACTCATATG (SEQ ID NO:1803)
hCV29480044	C/T	AAGGTGAGCTTGCAATC (SEQ ID NO:1804)	AAGGTGAGCTTGCAATTT (SEQ ID NO:1805)	CATGGCAGGAGAACACATAT (SEQ ID NO:1806)
hCV29537898	C/T	GGTGGGCTTTTGAATAAAC (SEQ ID NO:1807)	TGGTGGGCTTTTGAATAAAT (SEQ ID NO:1808)	CTTGAAGTGAAGGCACCTGTCT (SEQ ID NO:1809)
hCV29539757	A/C	ACCAGCTGTCCCTC (SEQ ID NO:1810)	TACCAGCTGTCCCTT (SEQ ID NO:1811)	GCCTCCAGTGGGAATCT (SEQ ID NO:1812)
hCV29566897	C/T	TCCAGTTAGGATAAAGAAAGGA (SEQ ID NO:1813)	CCAGTTAGGATAAAGAAAGGC (SEQ ID NO:1814)	CGAGGCTGATCTCGAACTTCT (SEQ ID NO:1815)
hCV2959482	A/G	ACACGTGGGTTAGATTGA (SEQ ID NO:1816)	GAAGATAGATTCTGCCAATCATTT (SEQ ID NO:1817)	GGTAACTCTGTTGGCTCAGTA (SEQ ID NO:1818)
hCV29681854	C/G	CTTTCTGACATCAGTGCCTC (SEQ ID NO:1822)	CACCTGGGTTAGATTGG (SEQ ID NO:1820)	CGAAGCTTACAGATGACATC (SEQ ID NO:1821)
hCV302629	A/G	AGCTGCTGCTTCTTAATAT (SEQ ID NO:1825)	CTTTCTGACATCAGTGCCTG (SEQ ID NO:1823)	CAAAGTCTCTTTTCTTGTACTCTG (SEQ ID NO:1824)
hCV30308202	C/G	TGGCAGGAGATGATGATC (SEQ ID NO:1828)	AGCTGCTGCTTCTTAATATC (SEQ ID NO:1826)	CCTGGAAGGTCTGCTACTCATCT (SEQ ID NO:1827)
hCV30454150	C/T	TCTAGCATTTGTATCAGAAAC (SEQ ID NO:1831)	TGGCAGGAGATGGATGTAG (SEQ ID NO:1829)	CCAGTTACTTGAATTTTGGCGTTCT (SEQ ID NO:1830)
hCV3054550	C/T	TCCTGCTCTGCTCCCTTC (SEQ ID NO:1834)	TAATCTAGCATTTGTATCAGAACT (SEQ ID NO:1832)	GGCACCCTCTCTGGTTAAACA (SEQ ID NO:1833)
hCV3054799	A/G	TGACTCCAGCATGAAT (SEQ ID NO:1837)	A TCCTGCTCTGCTCCCTTT (SEQ ID NO:1835)	CGGAGTCCCTCTCTGCT (SEQ ID NO:1836)
hCV3082219	A/G	AGATAGTGAAGCTTTGACA (SEQ ID NO:1840)	TGACTCCAGCATGAAC (SEQ ID NO:1838)	TGGCTTATCAAGAGACATGAGA (SEQ ID NO:1839)
hCV31137507	C/G	CCTGGCAACAAGTCAAC (SEQ ID NO:1843)	GAGATAGTGAAGCTTTGAGC (SEQ ID NO:1841)	CCTGCAGCACCTTTGTAATCTAC (SEQ ID NO:1842)
hCV31227848	C/T	CTTTGGGCTAGTCCCC (SEQ ID NO:1846)	CCTGGGCAACAAGTCAAG (SEQ ID NO:1844)	CAAGAATATGGCTGCTTCAACTAG (SEQ ID NO:1845)
hCV31573621	C/T	TGTAATTGGCCCAAGACAC (SEQ ID NO:1849)	TCCTTTGGGCTAGTCCCT (SEQ ID NO:1847)	GCTGCCAGCTTCTCTCTGAT (SEQ ID NO:1851)
hCV31705214	A/T	GTGTGAAGGAGGATTTGTAGT (SEQ ID NO:1852)	ATGTAATTGGCCCAAGACAT (SEQ ID NO:1850)	CTTCCAGGCTTCTCTCTGAT (SEQ ID NO:1851)
hCV32360712	A/T	TGTGCTTCCACATCTCA (SEQ ID NO:1855)	GTGTGCTTCCACATCTTGA (SEQ ID NO:1853)	GCTGGAAGCTTGAACATTTGTA (SEQ ID NO:1854)
hCV3216551	A/G	GCATACATCACATTTCTTACCT (SEQ ID NO:1858)	TGTGCTTCCACATCTTGA (SEQ ID NO:1856)	CAGGCTTTGCTGGGTTAA (SEQ ID NO:1857)
hCV3230771	A/G	AAACCGGATATCAGAACATTTTA (SEQ ID NO:1861)	GCATACATCACATTTCTTACCC (SEQ ID NO:1859)	GTTTATTGACGATTTTCCCAATAC (SEQ ID NO:1860)
hCV435733	C/G	CAACTACTCGGAGACAG (SEQ ID NO:1864)	ACCGGATATCAGAACATTTTG (SEQ ID NO:1862)	GTTTATTGACATTTGACATCTT (SEQ ID NO:1863)
hCV454333	C/T	GATGGGCTTGAAGAAATCAC (SEQ ID NO:1867)	CAACTACTCGGAGACAG (SEQ ID NO:1865)	CCTCTGACCCCTCTCCATCAAG (SEQ ID NO:1866)
hCV540055	C/T	AACTACTTCTGGATGGTCAAG (SEQ ID NO:1870)	GATGGGCTTGAAGAAATCAT (SEQ ID NO:1868)	TGCACAGATGGCTTCTGTATG (SEQ ID NO:1869)
			AACTACTTCTGGATGGTCAAGT (SEQ ID NO:1871)	GGGTCTCTGCAAGTAGACACTAAG (SEQ ID NO:1872)

10

20

30

40

【 0 5 4 2 】

【表 3 - 3】

表3, 3/3

Marker	Alleles	Primer 1 (Allele-specific Primer)	Primer 2 (Allele-specific Primer)	Common Primer
hCV7425232	C/T	TCAAAATATTCTTGCTACAGG (SEQ ID NO:1873)	GTCAAAATATTCTTGCTACAGA (SEQ ID NO:1874)	TCCTCCAGCCTCTGATTG (SEQ ID NO:1875)
hCV7917138	A/G	CAGTAGCAATGGTAAGATTGAAAT (SEQ ID NO:1876)	CAGTAGCAATGGTAAGATTGAAAC (SEQ ID NO:1877)	TTCCACTGTATAGACTCTCCTGTACAGAT (SEQ ID NO:1878)
hCV8147903	A/G	GGCTCTCTCGTGAGCA (SEQ ID NO:1879)	GGCTCTCTCGTGAGCG (SEQ ID NO:1880)	GAAAGGGGCACAGTGGCTTTTAG (SEQ ID NO:1881)
hCV8754449	C/T	GCAGCTGAGGATTAGCAC (SEQ ID NO:1882)	GCAGCTGAGGATTAGCAT (SEQ ID NO:1883)	CAGAGCAAGACCCTGTCTCTAA (SEQ ID NO:1884)
hCV8757333	C/T	CGTCAGCTCCTTTTGACAC (SEQ ID NO:1885)	CGTCAGCTCCTTTTGACAT (SEQ ID NO:1886)	CCCAGAGGGTCCAAATTTCT (SEQ ID NO:1887)
hCV8820007	A/T	CTTGGATAGCCTGAACCAATAA (SEQ ID NO:1888)	CTTGGATAGCCTGAACCAATAT (SEQ ID NO:1889)	CGTGAATAGGGTCCAGAGTCTA (SEQ ID NO:1890)
hCV8942032	C/G	TTTGGACATGGGCAAGC (SEQ ID NO:1891)	CTTTGGACATGGGCAAGG (SEQ ID NO:1892)	CCCTGCAATGGAAGGTAAAGAAAGT (SEQ ID NO:1893)
hCV9296529	A/G	CTCATCCTTAATATTGTTTACTTGTGAT (SEQ ID NO:1894)	CTCATCCTTAATATTGTTTACTTGTGAC (SEQ ID NO:1895)	CAAGACAGCGCGCTACAAGA (SEQ ID NO:1896)
hCV9324316	C/T	GCAGGGGTTTCTCACC (SEQ ID NO:1897)	TGCAGGGGTTTCTCACT (SEQ ID NO:1898)	CCCTCCGGGCTCAATGTCA (SEQ ID NO:1899)
hCV93826822	C/T	GTGCGGACCAAGTCGAG (SEQ ID NO:1900)	GTGCGGACCAAGTCCAA (SEQ ID NO:1901)	CCGACAGCGCGAGGAGA (SEQ ID NO:1902)
hCV945276	G/T	CGCCACAACACATACCTG (SEQ ID NO:1903)	CGCCACAACACATACCTT (SEQ ID NO:1904)	CCGCTGCTTGGAAACAG (SEQ ID NO:1905)
hCV9473891	C/T	AGACTTTTGATGCCAACGAG (SEQ ID NO:1906)	CAGACTTTTGATGCCAACGAA (SEQ ID NO:1907)	CCAAGCACATTATTGAGCACTCAA (SEQ ID NO:1908)
hDV70959216	G/T	CAAACAGTGATGCAATCAATTTG (SEQ ID NO:1909)	ACAAACAGTGATGCAATCAATTTA (SEQ ID NO:1910)	GAAAGGGGACGAAGAGGTAGAA (SEQ ID NO:1911)
hDV77718013	C/T	GGGACCCCTATAGGAGCTTC (SEQ ID NO:1912)	GGGACCCCTATAGGAGCTTT (SEQ ID NO:1913)	TCATTCTTGGGGGAGAGGCTATTG (SEQ ID NO:1914)

【 0 5 4 3 】

10

20

30

40

【表 4 - 1】

表 4, 1/18

Interrogated SNP	Interrogated rs	LD SNP	LD SNP rs	Power	Threshold r^2	r^2
hCV11548152	rs11580249	hCV30715059	rs12137135	0.51	0.477953358	0.4781
hCV11548152	rs11580249	hCV31574252	rs12128312	0.51	0.477953358	0.6764
hCV11738775	rs6754561	hCV27153776	rs10164837	0.51	0.66106443	0.8444
hCV11738775	rs6754561	hCV3232568	rs3795880	0.51	0.66106443	0.8552
hCV11758801	rs11841997	hCV30023295	rs9591381	0.51	0.58648249	1
hCV1408483	rs17070848	hCV1408479	rs12961976	0.51	0.685992147	0.8832
hCV1408483	rs17070848	hCV1408480	rs11663275	0.51	0.685992147	0.8379
hCV1408483	rs17070848	hCV1408481	rs11152374	0.51	0.685992147	0.8946
hCV1408483	rs17070848	hCV1408515	rs12967026	0.51	0.685992147	0.7306
hCV1408483	rs17070848	hCV29202466	rs7234941	0.51	0.685992147	0.8379
hCV1408483	rs17070848	hCV31494763	rs7242542	0.51	0.685992147	0.9429
hCV1408483	rs17070848	hCV31494861	rs12970840	0.51	0.685992147	0.8379
hCV15857769	rs2924914	hCV1379455	rs2942805	0.51	0.948384617	1
hCV15857769	rs2924914	hCV1379456	rs2978341	0.51	0.948384617	1
hCV15857769	rs2924914	hCV15857755	rs2924920	0.51	0.948384617	0.9584
hCV15857769	rs2924914	hCV15857780	rs2924912	0.51	0.948384617	0.9584
hCV15857769	rs2924914	hCV15878591	rs2978339	0.51	0.948384617	0.9594
hCV15857769	rs2924914	hCV15878604	rs2978352	0.51	0.948384617	0.9594
hCV15857769	rs2924914	hCV16167752	rs2930285	0.51	0.948384617	1
hCV15857769	rs2924914	hCV27184738	rs2942808	0.51	0.948384617	1
hCV15857769	rs2924914	hCV29765690	rs9644266	0.51	0.948384617	0.9582
hCV15879601	rs2275769	hCV11396361	rs9370261	0.51	0.394289193	0.6541
hCV15879601	rs2275769	hCV15879602	rs2275770	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV16113165	rs2792634	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV2140762	rs2792638	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV2140766	rs1340667	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV2140769	rs1150875	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV2140770	rs2792635	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV2140772	rs11963558	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV25929027	rs6934690	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV25930618	rs10484648	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV26548331	rs2145761	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV26548343	rs2754795	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV26548347	rs2754798	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV29161504	rs6914051	0.51	0.394289193	0.5561
hCV15879601	rs2275769	hCV29161551	rs6924913	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV29649198	rs9885975	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV29649199	rs9474772	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV29667033	rs9474754	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV29703373	rs9474766	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV29703374	rs9283919	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV29721486	rs9370254	0.51	0.394289193	0.5549
hCV15879601	rs2275769	hCV29721492	rs9474762	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV29811423	rs10484647	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV29902056	rs9464034	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV30082095	rs9357788	0.51	0.394289193	0.5896
hCV15879601	rs2275769	hCV30136287	rs9367551	0.51	0.394289193	0.5567
hCV15879601	rs2275769	hCV30154225	rs10155669	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV30190199	rs9474748	0.51	0.394289193	0.7432
hCV15879601	rs2275769	hCV30225881	rs9370259	0.51	0.394289193	0.5567

【 0 5 4 4 】

【表 4 - 2】

表 4, 2/18

Interrogated SNP	Interrogated rs	LD SNP	LD SNP rs	Power	Threshold r^2	r^2
hCV15879601	rs2275769	hCV30225882	rs9283918	0.51	0.394289193	0.5567
hCV15879601	rs2275769	hCV30298175	rs9382281	0.51	0.394289193	0.5567
hCV15879601	rs2275769	hCV30298180	rs10080252	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV30370722	rs9942457	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV30370723	rs9474771	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV30388486	rs9382285	0.51	0.394289193	0.6552
hCV15879601	rs2275769	hCV30424487	rs9296737	0.51	0.394289193	0.5553
hCV15879601	rs2275769	hCV30514288	rs10484649	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV30586618	rs4329099	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV31341134	rs10948793	0.51	0.394289193	0.5567
hCV15879601	rs2275769	hCV31341182	rs11969948	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV31341185	rs9474746	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV31341188	rs6905950	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV31341214	rs9474774	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV3248104	rs1340664	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV3248105	rs7751241	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV7807314	rs9382274	0.51	0.394289193	0.5564
hCV15879601	rs2275769	hCV7807316	rs9357783	0.51	0.394289193	0.5567
hCV15879601	rs2275769	hCV7807392	rs9349691	0.51	0.394289193	0.5567
hCV15879601	rs2275769	hCV7807393	rs9349692	0.51	0.394289193	0.6541
hCV15879601	rs2275769	hCV7807402	rs1325821	0.51	0.394289193	0.5567
hCV15879601	rs2275769	hCV7807421	rs9395899	0.51	0.394289193	0.7931
hCV15879601	rs2275769	hCV7807440	rs12662586	0.51	0.394289193	0.7931
hCV15879601	rs2275769	hCV8767722	rs1342831	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV8768817	rs1325833	0.51	0.394289193	0.5567
hCV15879601	rs2275769	hCV8768819	rs991199	0.51	0.394289193	0.5564
hCV15879601	rs2275769	hCV8768954	rs1150884	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV8768992	rs1299293	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV8769017	rs1150874	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hCV8769025	rs1340665	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hDV70700190	rs16869492	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hDV70710884	rs16884761	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hDV70711006	rs16884943	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hDV70711009	rs16884946	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hDV70711130	rs16885091	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hDV71001425	rs17755375	0.51	0.394289193	1
hCV15879601	rs2275769	hDV77036921	rs4715443	0.51	0.394289193	0.7436
hCV16134786	rs2857595	hCV15896673	rs2596430	0.51	0.570810789	0.6215
hCV16134786	rs2857595	hCV26778946	rs2734583	0.51	0.570810789	0.6706
hCV16134786	rs2857595	hCV27300892	rs2922994	0.51	0.570810789	0.6198
hCV16134786	rs2857595	hCV27300895	rs2156874	0.51	0.570810789	0.6215
hCV16134786	rs2857595	hCV27301030	rs2844531	0.51	0.570810789	0.5926
hCV16134786	rs2857595	hCV27301032	rs2596565	0.51	0.570810789	0.6215
hCV16134786	rs2857595	hCV27452303	rs3094005	0.51	0.570810789	0.6706
hCV16134786	rs2857595	hCV27455402	rs3099844	0.51	0.570810789	0.6706
hCV16134786	rs2857595	hCV27462380	rs3130614	0.51	0.570810789	0.6592
hCV16134786	rs2857595	hCV27463679	rs3132472	0.51	0.570810789	0.6706
hCV16134786	rs2857595	hCV30109416	rs4143332	0.51	0.570810789	0.6084
hCV16134786	rs2857595	hCV30127488	rs3132473	0.51	0.570810789	0.7159
hCV16134786	rs2857595	hCV30319025	rs3093988	0.51	0.570810789	0.95

【 0 5 4 5 】

【表 4 - 3】

表4, 3/18

Interrogated SNP	Interrogated rs	LD SNP	LD SNP rs	Power	Threshold r^2	r^2
hCV16134786	rs2857595	hCV30589567	rs3093975	0.51	0.570810789	0.9498
hCV16134786	rs2857595	hCV50000055	rs1800629	0.51	0.570810789	0.8562
hCV16134786	rs2857595	hDV75435585	rs3134792	0.51	0.570810789	0.6582
hCV16336	rs362277	hCV1084102	rs363141	0.51	0.668699498	0.83
hCV16336	rs362277	hCV1084108	rs363100	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hCV1084110	rs363101	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hCV1084117	rs363106	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hCV11764409	rs6834455	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hCV11764411	rs6843895	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hCV2229297	rs362303	0.51	0.668699498	0.6732
hCV16336	rs362277	hCV2229306	rs362310	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hCV2231776	rs363091	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hCV2231787	rs363124	0.51	0.668699498	0.8176
hCV16336	rs362277	hCV2231788	rs363125	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hCV2231789	rs363093	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hCV2231797	rs363095	0.51	0.668699498	0.8023
hCV16336	rs362277	hCV2231805	rs363097	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hCV2231808	rs363098	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hCV2231925	rs362274	0.51	0.668699498	0.8911
hCV16336	rs362277	hCV2231935	rs362276	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hCV2231937	rs362323	0.51	0.668699498	0.8486
hCV16336	rs362277	hCV2231938	rs362325	0.51	0.668699498	1
hCV16336	rs362277	hCV2231953	rs362338	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hCV2484952	rs363094	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hCV29284939	rs6839081	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hCV29284940	rs6446725	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hCV29284943	rs6839274	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hCV29726333	rs10021254	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hCV29816351	rs10155264	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hCV30627341	rs10488840	0.51	0.668699498	0.7513
hCV16336	rs362277	hCV31758114	rs7688390	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hCV3266236	rs7654034	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hCV3266250	rs7665816	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hDV70681393	rs16844026	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hDV70681394	rs16844028	0.51	0.668699498	0.8413
hCV16336	rs362277	hDV71057631	rs7683309	0.51	0.668699498	0.8294
hCV1958451	rs2985822	hCV11288054	rs3008858	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV11288055	rs1886686	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV11728590	rs2065002	0.51	0.59989501	0.6298
hCV1958451	rs2985822	hCV11731325	rs1925411	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV118052	rs6673462	0.51	0.59989501	0.9559
hCV1958451	rs2985822	hCV11863077	rs12137403	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV11864627	rs4620509	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV11864638	rs4486425	0.51	0.59989501	0.6247
hCV1958451	rs2985822	hCV12102654	rs1925413	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV1464018	rs2985826	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV1464019	rs2985825	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV15755638	rs3008853	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV15755654	rs3008871	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV16119992	rs2815349	0.51	0.59989501	0.6298

10

20

30

40

【 0 5 4 6 】

【表 4 - 4】

表4, 4/18

Interrogated SNP	Interrogated rs	LD SNP	LD SNP rs	Power	Threshold r^2	r^2
hCV1958451	rs2985822	hCV16120003	rs2815359	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV16120009	rs2815361	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV16120017	rs2815370	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV16120018	rs2815371	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV16186149	rs2985797	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV16186183	rs2182143	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV16186204	rs2985821	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV16186205	rs2985824	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV16286251	rs2755256	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV1958424	rs1925408	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV1958425	rs1925409	0.51	0.59989501	0.6298
hCV1958451	rs2985822	hCV1958426	rs1925410	0.51	0.59989501	0.6141
hCV1958451	rs2985822	hCV1958427	rs1118392	0.51	0.59989501	0.6632
hCV1958451	rs2985822	hCV1958436	rs3008854	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV1958439	rs4655658	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV1958440	rs3736905	0.51	0.59989501	0.6247
hCV1958451	rs2985822	hCV1958441	rs3929738	0.51	0.59989501	0.6298
hCV1958451	rs2985822	hCV1958444	rs2985818	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV1958449	rs1570838	0.51	0.59989501	0.6298
hCV1958451	rs2985822	hCV1958456	rs10789219	0.51	0.59989501	0.6298
hCV1958451	rs2985822	hCV1958457	rs2025608	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV2142099	rs2065000	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV2142100	rs2755253	0.51	0.59989501	0.9196
hCV1958451	rs2985822	hCV2142101	rs2755254	0.51	0.59989501	0.6247
hCV1958451	rs2985822	hCV2142106	rs2755271	0.51	0.59989501	0.6182
hCV1958451	rs2985822	hCV2142112	rs2815351	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV2142114	rs2755242	0.51	0.59989501	0.6379
hCV1958451	rs2985822	hCV2142122	rs2755244	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV2142125	rs2065001	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV2142126	rs2755245	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV2142127	rs2755246	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV2142133	rs2815360	0.51	0.59989501	0.6273
hCV1958451	rs2985822	hCV2142134	rs2755250	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV2142135	rs2755251	0.51	0.59989501	0.6298
hCV1958451	rs2985822	hCV2142137	rs2815363	0.51	0.59989501	0.6467
hCV1958451	rs2985822	hCV2142138	rs1535365	0.51	0.59989501	0.6298
hCV1958451	rs2985822	hCV2142160	rs2815380	0.51	0.59989501	0.7025
hCV1958451	rs2985822	hCV2142162	rs1024229	0.51	0.59989501	0.7254
hCV1958451	rs2985822	hCV2142163	rs1024230	0.51	0.59989501	0.7254
hCV1958451	rs2985822	hCV2142165	rs2208577	0.51	0.59989501	0.6618
hCV1958451	rs2985822	hCV26465724	rs12044278	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV26465735	rs12131222	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV27868373	rs4582760	0.51	0.59989501	0.6141
hCV1958451	rs2985822	hCV27996044	rs4655662	0.51	0.59989501	0.6298
hCV1958451	rs2985822	hCV287782	rs11208979	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV30441499	rs4655663	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV3144208	rs912797	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV3144211	rs2985794	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV3144213	rs3008873	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV3144214	rs2985795	0.51	0.59989501	1

【 0 5 4 7 】

【表 4 - 5】

表4, 5/18

Interrogated SNP	Interrogated rs	LD SNP	LD SNP rs	Power	Threshold r^2	r^2
hCV1958451	rs2985822	hCV79872	rs12132532	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV92092	rs12041926	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hCV9510886	rs1137656	0.51	0.59989501	1
hCV1958451	rs2985822	hDV70961073	rs17497828	0.51	0.59989501	1
hCV2121658	rs1187332	hCV1050736	rs726433	0.51	0.493100715	0.8585
hCV2121658	rs1187332	hCV1050741	rs1001904	0.51	0.493100715	0.7897
hCV2121658	rs1187332	hCV1050742	rs1001905	0.51	0.493100715	0.7897
hCV2121658	rs1187332	hCV11868553	rs2378669	0.51	0.493100715	0.914
hCV2121658	rs1187332	hCV11930968	rs1837305	0.51	0.493100715	0.7769
hCV2121658	rs1187332	hCV16035227	rs2579375	0.51	0.493100715	0.7769
hCV2121658	rs1187332	hCV16094752	rs2378670	0.51	0.493100715	1
hCV2121658	rs1187332	hCV16094754	rs2799484	0.51	0.493100715	1
hCV2121658	rs1187332	hCV2121649	rs17087514	0.51	0.493100715	1
hCV2121658	rs1187332	hCV2121666	rs1187326	0.51	0.493100715	0.5394
hCV2121658	rs1187332	hCV26567602	rs17087497	0.51	0.493100715	1
hCV2121658	rs1187332	hCV26567643	rs1187370	0.51	0.493100715	0.5824
hCV2121658	rs1187332	hCV29169653	rs7468983	0.51	0.493100715	0.8585
hCV2121658	rs1187332	hCV29169655	rs7045967	0.51	0.493100715	1
hCV2121658	rs1187332	hCV3237574	rs1211443	0.51	0.493100715	1
hCV2121658	rs1187332	hCV3237587	rs1187333	0.51	0.493100715	1
hCV2121658	rs1187332	hCV3237592	rs1147193	0.51	0.493100715	0.5562
hCV2121658	rs1187332	hCV7423840	rs1443441	0.51	0.493100715	0.5299
hCV2121658	rs1187332	hCV7423871	rs1209068	0.51	0.493100715	0.5284
hCV2121658	rs1187332	hCV7424026	rs1307279	0.51	0.493100715	0.5562
hCV2121658	rs1187332	hCV7424033	rs1659412	0.51	0.493100715	0.7897
hCV2121658	rs1187332	hCV7424042	rs1147198	0.51	0.493100715	0.5562
hCV2121658	rs1187332	hCV7424057	rs1147195	0.51	0.493100715	0.7897
hCV2121658	rs1187332	hCV7424077	rs1201364	0.51	0.493100715	0.7897
hCV2121658	rs1187332	hCV7424082	rs1659415	0.51	0.493100715	1
hCV2121658	rs1187332	hCV7424093	rs1147190	0.51	0.493100715	1
hCV2121658	rs1187332	hCV7424099	rs1332894	0.51	0.493100715	1
hCV2121658	rs1187332	hCV7424100	rs1332893	0.51	0.493100715	0.8585
hCV2121658	rs1187332	hDV70859017	rs17087470	0.51	0.493100715	0.8585
hCV2121658	rs1187332	hDV70859019	rs17087472	0.51	0.493100715	0.8585
hCV2121658	rs1187332	hDV70859037	rs17087496	0.51	0.493100715	1
hCV2358247	rs415989	hCV26338105	rs1013561	0.51	0.799037114	1
hCV2358247	rs415989	hCV29881294	rs6073814	0.51	0.799037114	0.826
hCV2358247	rs415989	hCV30007459	rs10485460	0.51	0.799037114	1
hCV2358247	rs415989	hCV7499352	rs1516579	0.51	0.799037114	1
hCV2358247	rs415989	hDV70786842	rs16990761	0.51	0.799037114	1
hCV2358247	rs415989	hDV72026194	rs800683	0.51	0.799037114	1
hCV2390937	rs739719	hCV2390936	rs739718	0.51	0.633865259	1
hCV25473186	rs2880415	hCV11313256	rs1947069	0.51	0.877072532	1
hCV25473186	rs2880415	hCV11313258	rs1947067	0.51	0.877072532	1
hCV25473186	rs2880415	hCV16209365	rs2342652	0.51	0.877072532	1
hCV25473186	rs2880415	hCV26159412	rs2342653	0.51	0.877072532	1
hCV25473186	rs2880415	hCV29013151	rs7688639	0.51	0.877072532	1
hCV25473186	rs2880415	hCV29987400	rs4234915	0.51	0.877072532	1
hCV25473186	rs2880415	hCV30852132	rs7673498	0.51	0.877072532	1
hCV25473186	rs2880415	hCV7427258	rs1047214	0.51	0.877072532	1

10

20

30

40

【 0 5 4 8 】

【表 4 - 6】

表 4, 6/18

Interrogated SNP	Interrogated rs	LD SNP	LD SNP rs	Power	Threshold r^2	r^2
hCV25473186	rs2880415	hCV7428282	rs1444792	0.51	0.877072532	1
hCV25473186	rs2880415	hCV7428284	rs1444799	0.51	0.877072532	1
hCV25596936	rs6967117	hCV25596967	rs7800937	0.51	0.9709961	1
hCV25596936	rs6967117	hCV485060	rs1804527	0.51	0.9709961	1
hCV25983294	rs3739709	hCV1316797	rs1043128	0.51	0.483483129	0.9447
hCV25983294	rs3739709	hCV1316809	rs12555590	0.51	0.483483129	0.8857
hCV25983294	rs3739709	hCV27503139	rs3936868	0.51	0.483483129	0.7051
hCV25983294	rs3739709	hCV27883057	rs4978964	0.51	0.483483129	0.5049
hCV25983294	rs3739709	hCV31956059	rs10980596	0.51	0.483483129	0.5434
hCV25983294	rs3739709	hCV31956067	rs10980602	0.51	0.483483129	0.6012
hCV25983294	rs3739709	hCV31956070	rs10980605	0.51	0.483483129	0.6847
hCV25983294	rs3739709	hCV31956071	rs10980607	0.51	0.483483129	0.898
hCV25983294	rs3739709	hCV31956076	rs10817101	0.51	0.483483129	0.6835
hCV25983294	rs3739709	hCV31959065	rs10980575	0.51	0.483483129	0.7051
hCV25983294	rs3739709	hCV613577	rs551517	0.51	0.483483129	0.6445
hCV25983294	rs3739709	hCV8780367	rs1061548	0.51	0.483483129	1
hCV2637554	rs3205421	hCV11704313	rs2041149	0.51	0.586104829	0.706
hCV2637554	rs3205421	hCV11704321	rs1811338	0.51	0.586104829	0.6624
hCV2637554	rs3205421	hCV2411030	rs741645	0.51	0.586104829	1
hCV2637554	rs3205421	hCV2637556	rs2041150	0.51	0.586104829	0.5966
hCV2637554	rs3205421	hCV2637560	rs9669539	0.51	0.586104829	1
hCV2637554	rs3205421	hCV2637565	rs10860779	0.51	0.586104829	1
hCV2637554	rs3205421	hCV2637574	rs730013	0.51	0.586104829	0.6624
hCV2637554	rs3205421	hCV2637576	rs3817305	0.51	0.586104829	1
hCV2637554	rs3205421	hCV2637583	rs4764813	0.51	0.586104829	1
hCV2637554	rs3205421	hCV2637585	rs10492085	0.51	0.586104829	0.6624
hCV2637554	rs3205421	hCV27278316	rs10778146	0.51	0.586104829	0.6395
hCV2637554	rs3205421	hCV27480555	rs3764973	0.51	0.586104829	0.7373
hCV2637554	rs3205421	hCV2905213	rs11832844	0.51	0.586104829	0.7378
hCV2637554	rs3205421	hCV29407507	rs7957655	0.51	0.586104829	0.6624
hCV2637554	rs3205421	hCV29407514	rs7960795	0.51	0.586104829	0.7391
hCV2637554	rs3205421	hCV29407573	rs7965541	0.51	0.586104829	0.7373
hCV2637554	rs3205421	hCV32176762	rs7135472	0.51	0.586104829	0.7602
hCV2637554	rs3205421	hCV32176795	rs4764814	0.51	0.586104829	0.6624
hCV2637554	rs3205421	hCV8698769	rs919214	0.51	0.586104829	0.6391
hCV26478797	rs2015018	hCV2553995	rs10057898	0.51	0.783014529	0.8829
hCV26478797	rs2015018	hCV2554001	rs6861345	0.51	0.783014529	0.8487
hCV26478797	rs2015018	hCV2554006	rs1557759	0.51	0.783014529	0.8487
hCV26478797	rs2015018	hCV2557450	rs42250	0.51	0.783014529	1
hCV26478797	rs2015018	hCV29134287	rs6878107	0.51	0.783014529	0.7886
hCV26478797	rs2015018	hCV30441646	rs6883532	0.51	0.783014529	0.8098
hCV27473671	rs3750465	hCV11265714	rs12686736	0.51	0.86047945	1
hCV27473671	rs3750465	hCV15849807	rs2900481	0.51	0.86047945	0.962
hCV27473671	rs3750465	hCV15961264	rs2271878	0.51	0.86047945	0.962
hCV27473671	rs3750465	hCV1751510	rs11789624	0.51	0.86047945	0.9259
hCV27473671	rs3750465	hCV1751522	rs11792861	0.51	0.86047945	0.9259
hCV27473671	rs3750465	hCV1751524	rs10512391	0.51	0.86047945	0.962
hCV27473671	rs3750465	hCV1751537	rs11788825	0.51	0.86047945	0.962
hCV27473671	rs3750465	hCV1751538	rs11794648	0.51	0.86047945	0.9259
hCV27473671	rs3750465	hCV1751568	rs11788904	0.51	0.86047945	0.9207

【 0 5 4 9 】

【表 4 - 7】

表4, 7/18

<u>Interrogated SNP</u>	<u>Interrogated rs</u>	<u>LD SNP</u>	<u>LD SNP rs</u>	<u>Power</u>	<u>Threshold r^2</u>	<u>r^2</u>
hCV27473671	rs3750465	hCV1751573	rs7870597	0.51	0.86047945	0.962
hCV27473671	rs3750465	hCV25805845	rs3750451	0.51	0.86047945	0.962
hCV27473671	rs3750465	hCV27507261	rs3829084	0.51	0.86047945	0.9259
hCV27473671	rs3750465	hCV27511474	rs3750454	0.51	0.86047945	0.922
hCV27473671	rs3750465	hCV29343287	rs7855282	0.51	0.86047945	0.962
hCV27473671	rs3750465	hCV29343294	rs7470160	0.51	0.86047945	0.962
hCV27473671	rs3750465	hCV8779898	rs1333344	0.51	0.86047945	0.962
hCV27473671	rs3750465	hDV70967853	rs17552292	0.51	0.86047945	1
hCV27473671	rs3750465	hDV70979148	rs17628095	0.51	0.86047945	1
hCV27473671	rs3750465	hDV70997039	rs17729523	0.51	0.86047945	0.9617
hCV27473671	rs3750465	hDV74776655	rs1044905	0.51	0.86047945	0.962
hCV27494483	rs3748743	hCV12084456	rs1935829	0.51	0.567281167	0.5874
hCV27494483	rs3748743	hCV12085551	rs1994830	0.51	0.567281167	1
hCV27494483	rs3748743	hCV12085641	rs699753	0.51	0.567281167	0.881
hCV27494483	rs3748743	hCV12085820	rs815124	0.51	0.567281167	0.881
hCV27494483	rs3748743	hCV15752023	rs2995522	0.51	0.567281167	1
hCV27494483	rs3748743	hCV16027831	rs2488452	0.51	0.567281167	1
hCV27494483	rs3748743	hCV16052590	rs1689088	0.51	0.567281167	0.881
hCV27494483	rs3748743	hCV16250228	rs2486081	0.51	0.567281167	1
hCV27494483	rs3748743	hCV16250229	rs2486080	0.51	0.567281167	0.881
hCV27494483	rs3748743	hCV25763709	rs2488429	0.51	0.567281167	1
hCV27494483	rs3748743	hCV26680298	rs4839049	0.51	0.567281167	0.7078
hCV27494483	rs3748743	hCV26680430	rs2488433	0.51	0.567281167	0.881
hCV27494483	rs3748743	hCV26680450	rs2488449	0.51	0.567281167	1
hCV27494483	rs3748743	hCV26681176	rs11810230	0.51	0.567281167	1
hCV27494483	rs3748743	hCV29197202	rs1775518	0.51	0.567281167	1
hCV27494483	rs3748743	hCV29723037	rs1775698	0.51	0.567281167	0.7927
hCV27494483	rs3748743	hCV31476567	rs10923675	0.51	0.567281167	0.6429
hCV27494483	rs3748743	hCV31476715	rs10923964	0.51	0.567281167	0.6807
hCV27494483	rs3748743	hCV31477547	rs10923969	0.51	0.567281167	1
hCV27494483	rs3748743	hCV31477571	rs10923965	0.51	0.567281167	1
hCV27494483	rs3748743	hCV8690513	rs1342718	0.51	0.567281167	1
hCV27494483	rs3748743	hCV8690516	rs1418656	0.51	0.567281167	0.8808
hCV27494483	rs3748743	hCV8690521	rs1767265	0.51	0.567281167	0.881
hCV27494483	rs3748743	hCV8691661	rs815105	0.51	0.567281167	0.881
hCV27494483	rs3748743	hCV8691672	rs815107	0.51	0.567281167	0.881
hCV27494483	rs3748743	hCV8691697	rs815118	0.51	0.567281167	0.881
hCV27494483	rs3748743	hCV8691711	rs1281540	0.51	0.567281167	0.881
hCV27494483	rs3748743	hCV8692279	rs1466812	0.51	0.567281167	0.8673
hCV27494483	rs3748743	hCV8692280	rs815102	0.51	0.567281167	0.6071
hCV27494483	rs3748743	hCV8692287	rs864175	0.51	0.567281167	0.7078
hCV27494483	rs3748743	hCV8692304	rs1767259	0.51	0.567281167	1
hCV27494483	rs3748743	hCV8692310	rs1775519	0.51	0.567281167	0.7078
hCV27494483	rs3748743	hCV8692311	rs1767258	0.51	0.567281167	0.7078
hCV27494483	rs3748743	hCV8701061	rs1689087	0.51	0.567281167	0.7498
hCV27494483	rs3748743	hCV8701081	rs1775702	0.51	0.567281167	0.881
hCV27494483	rs3748743	hCV8701111	rs1281693	0.51	0.567281167	0.642
hCV27494483	rs3748743	hCV8701127	rs1798109	0.51	0.567281167	0.881
hCV27494483	rs3748743	hCV8701139	rs1798110	0.51	0.567281167	0.881
hCV27494483	rs3748743	hCV8701140	rs699768	0.51	0.567281167	0.881

10

20

30

40

【 0 5 5 0】

【表 4 - 8】

表4, 8/18

Interrogated SNP	Interrogated rs	LD SNP	LD SNP rs	Power	Threshold r^2	r^2
hCV27494483	rs3748743	hCV8701141	rs1689096	0.51	0.567281167	0.8808
hCV27494483	rs3748743	hCV8701148	rs699766	0.51	0.567281167	0.7917
hCV27494483	rs3748743	hCV8701153	rs699765	0.51	0.567281167	0.8668
hCV27494483	rs3748743	hCV8701160	rs699761	0.51	0.567281167	0.881
hCV27494483	rs3748743	hCV8701179	rs699755	0.51	0.567281167	0.881
hCV27494483	rs3748743	hCV8701181	rs699754	0.51	0.567281167	1
hCV27494483	rs3748743	hCV8701183	rs699752	0.51	0.567281167	0.881
hCV27494483	rs3748743	hCV8701197	rs699748	0.51	0.567281167	0.881
hCV27494483	rs3748743	hCV8701213	rs1342719	0.51	0.567281167	0.881
hCV27494483	rs3748743	hDV70820092	rs17034936	0.51	0.567281167	0.867
hCV27494483	rs3748743	hDV70820421	rs17035363	0.51	0.567281167	0.6589
hCV27504565	rs3219489	hCV148812	rs2153608	0.51	0.960429702	1
hCV27504565	rs3219489	hCV16138635	rs2153609	0.51	0.960429702	1
hCV27504565	rs3219489	hCV16154820	rs2185549	0.51	0.960429702	1
hCV27504565	rs3219489	hCV16188158	rs2298018	0.51	0.960429702	1
hCV27504565	rs3219489	hCV27913398	rs4660853	0.51	0.960429702	1
hCV27504565	rs3219489	hCV27967653	rs4660854	0.51	0.960429702	1
hCV27504565	rs3219489	hCV27968738	rs4660849	0.51	0.960429702	1
hCV27504565	rs3219489	hCV27989232	rs4660852	0.51	0.960429702	1
hCV27504565	rs3219489	hCV29054909	rs4520450	0.51	0.960429702	1
hCV27504565	rs3219489	hCV29482894	rs9326141	0.51	0.960429702	1
hCV27504565	rs3219489	hCV29609344	rs9429160	0.51	0.960429702	1
hCV27504565	rs3219489	hCV29681797	rs9429072	0.51	0.960429702	1
hCV27504565	rs3219489	hCV29736116	rs3219472	0.51	0.960429702	1
hCV27504565	rs3219489	hCV30258653	rs9429076	0.51	0.960429702	1
hCV27504565	rs3219489	hCV30456994	rs9429158	0.51	0.960429702	1
hCV27504565	rs3219489	hCV30874754	rs11211101	0.51	0.960429702	1
hCV27504565	rs3219489	hCV32304101	rs4660851	0.51	0.960429702	1
hCV27504565	rs3219489	hCV469305	rs7543428	0.51	0.960429702	1
hCV27504565	rs3219489	hCV519782	rs2492840	0.51	0.960429702	1
hCV27511436	rs3750145	hCV106815	rs11771236	0.51	0.469307594	0.555
hCV27511436	rs3750145	hCV188768	rs10953041	0.51	0.469307594	0.653
hCV27511436	rs3750145	hCV27170501	rs12533378	0.51	0.469307594	0.7892
hCV27511436	rs3750145	hCV2835970	rs12540728	0.51	0.469307594	0.764
hCV27511436	rs3750145	hCV2835987	rs10953044	0.51	0.469307594	0.8598
hCV27511436	rs3750145	hCV29373899	rs7781027	0.51	0.469307594	0.686
hCV27511436	rs3750145	hCV32068681	rs11761729	0.51	0.469307594	0.8598
hCV27511436	rs3750145	hCV8315224	rs1052015	0.51	0.469307594	0.8598
hCV27511436	rs3750145	hDV72086373	rs34899057	0.51	0.469307594	0.8598
hCV2769503	rs4787956	hCV2769507	rs3024685	0.51	0.516261595	0.7057
hCV2769503	rs4787956	hCV8903080	rs1029489	0.51	0.516261595	0.7456
hCV2769503	rs4787956	hCV8903085	rs8832	0.51	0.516261595	0.5477
hCV2769503	rs4787956	hCV8903086	rs1049631	0.51	0.516261595	0.5278
hCV2769503	rs4787956	hDV70776992	rs16976728	0.51	0.516261595	0.7051
hCV27892569	rs4903741	hCV27198279	rs4903749	0.51	0.955713817	1
hCV27892569	rs4903741	hDV71062438	rs8006711	0.51	0.955713817	1
hCV2851380	rs12445805	hCV11667261	rs12446178	0.51	0.45310779	1
hCV2851380	rs12445805	hCV11667266	rs12448204	0.51	0.45310779	1
hCV2851380	rs12445805	hCV1565864	rs12447158	0.51	0.45310779	0.6364
hCV2851380	rs12445805	hCV26981883	rs12447735	0.51	0.45310779	1

【 0 5 5 1】

【表 4 - 9】

表4, 9/18

Interrogated SNP	Interrogated rs	LD SNP	LD SNP rs	Power	Threshold r^2	r^2
hCV2851380	rs12445805	hCV2851355	rs12446298	0.51	0.45310779	1
hCV2851380	rs12445805	hCV2851356	rs12449083	0.51	0.45310779	0.8182
hCV2851380	rs12445805	hCV2851359	rs12446840	0.51	0.45310779	1
hCV2851380	rs12445805	hCV2851368	rs12447812	0.51	0.45310779	1
hCV2851380	rs12445805	hCV29564089	rs9924583	0.51	0.45310779	0.5385
hCV2851380	rs12445805	hCV31815677	rs12446340	0.51	0.45310779	1
hCV2851380	rs12445805	hCV31815680	rs12448935	0.51	0.45310779	1
hCV2851380	rs12445805	hCV31815681	rs12448739	0.51	0.45310779	1
hCV2851380	rs12445805	hCV31815709	rs12927043	0.51	0.45310779	0.5898
hCV29537898	rs6073804	hCV2358247	rs415989	0.51	0.552444046	0.7016
hCV29537898	rs6073804	hCV26338105	rs1013561	0.51	0.552444046	0.7016
hCV29537898	rs6073804	hCV26534413	rs544055	0.51	0.552444046	0.6811
hCV29537898	rs6073804	hCV27947632	rs4812932	0.51	0.552444046	1
hCV29537898	rs6073804	hCV27947633	rs4812930	0.51	0.552444046	1
hCV29537898	rs6073804	hCV27947636	rs4812923	0.51	0.552444046	1
hCV29537898	rs6073804	hCV29610044	rs6073808	0.51	0.552444046	1
hCV29537898	rs6073804	hCV29827054	rs6073795	0.51	0.552444046	1
hCV29537898	rs6073804	hCV29881294	rs6073814	0.51	0.552444046	0.8494
hCV29537898	rs6073804	hCV29899344	rs4812922	0.51	0.552444046	1
hCV29537898	rs6073804	hCV29935270	rs6073796	0.51	0.552444046	1
hCV29537898	rs6073804	hCV30007459	rs10485460	0.51	0.552444046	0.7016
hCV29537898	rs6073804	hCV30133494	rs6073819	0.51	0.552444046	1
hCV29537898	rs6073804	hCV30169599	rs6073794	0.51	0.552444046	1
hCV29537898	rs6073804	hCV30187505	rs6065834	0.51	0.552444046	0.6134
hCV29537898	rs6073804	hCV30241248	rs6073789	0.51	0.552444046	1
hCV29537898	rs6073804	hCV30259333	rs10485458	0.51	0.552444046	1
hCV29537898	rs6073804	hCV30259338	rs6073797	0.51	0.552444046	1
hCV29537898	rs6073804	hCV30277376	rs6073810	0.51	0.552444046	1
hCV29537898	rs6073804	hCV30349417	rs6032347	0.51	0.552444046	0.6134
hCV29537898	rs6073804	hCV30511464	rs6073791	0.51	0.552444046	1
hCV29537898	rs6073804	hCV30529696	rs6073813	0.51	0.552444046	1
hCV29537898	rs6073804	hCV30601833	rs6073793	0.51	0.552444046	1
hCV29537898	rs6073804	hCV30601834	rs6073792	0.51	0.552444046	1
hCV29537898	rs6073804	hCV7499352	rs1516579	0.51	0.552444046	0.7016
hCV29537898	rs6073804	hDV70786611	rs16990423	0.51	0.552444046	1
hCV29537898	rs6073804	hDV70786630	rs16990452	0.51	0.552444046	1
hCV29537898	rs6073804	hDV70786842	rs16990761	0.51	0.552444046	0.7016
hCV29537898	rs6073804	hDV72026194	rs800683	0.51	0.552444046	0.6545
hCV29539757	rs10110659	hCV16018696	rs2116465	0.51	0.486011754	0.5448
hCV29539757	rs10110659	hCV1894171	rs2469505	0.51	0.486011754	0.5448
hCV29539757	rs10110659	hCV1894196	rs9642905	0.51	0.486011754	0.5894
hCV29539757	rs10110659	hCV29774726	rs10108362	0.51	0.486011754	0.8046
hCV29539757	rs10110659	hCV29991301	rs10111409	0.51	0.486011754	0.5523
hCV29539757	rs10110659	hCV30513298	rs9297840	0.51	0.486011754	0.8063
hCV29539757	rs10110659	hCV31233524	rs10956635	0.51	0.486011754	0.6776
hCV29539757	rs10110659	hCV3218376	rs959003	0.51	0.486011754	0.5698
hCV29539757	rs10110659	hDV70983393	rs17652451	0.51	0.486011754	1
hCV302629	rs9284183	hCV11491432	rs7992229	0.51	0.476125719	0.827
hCV302629	rs9284183	hCV11697373	rs7332672	0.51	0.476125719	0.5308
hCV302629	rs9284183	hCV16091979	rs2182885	0.51	0.476125719	0.4929

【 0 5 5 2 】

【表 4 - 1 0】

表4, 10/18

<u>Interrogated SNP</u>	<u>Interrogated rs</u>	<u>LD SNP</u>	<u>LD SNP rs</u>	<u>Power</u>	<u>Threshold r^2</u>	<u>r^2</u>
hCV302629	rs9284183	hCV1619929	rs9300542	0.51	0.476125719	0.901
hCV302629	rs9284183	hCV1619953	rs9517704	0.51	0.476125719	0.9036
hCV302629	rs9284183	hCV1619954	rs912130	0.51	0.476125719	0.9514
hCV302629	rs9284183	hCV1619955	rs912131	0.51	0.476125719	0.9036
hCV302629	rs9284183	hCV1619962	rs1923895	0.51	0.476125719	0.9512
hCV302629	rs9284183	hCV2028227	rs9517637	0.51	0.476125719	0.4953
hCV302629	rs9284183	hCV2028228	rs9517638	0.51	0.476125719	0.9512
hCV302629	rs9284183	hCV2028233	rs9517642	0.51	0.476125719	0.8581
hCV302629	rs9284183	hCV2028235	rs9517644	0.51	0.476125719	0.9514
hCV302629	rs9284183	hCV2028239	rs11069357	0.51	0.476125719	0.9473
hCV302629	rs9284183	hCV2028241	rs2296860	0.51	0.476125719	0.9514
hCV302629	rs9284183	hCV2028245	rs7995524	0.51	0.476125719	0.9496
hCV302629	rs9284183	hCV26560448	rs7983491	0.51	0.476125719	0.9514
hCV302629	rs9284183	hCV26560464	rs7335403	0.51	0.476125719	0.8573
hCV302629	rs9284183	hCV2699349	rs7999348	0.51	0.476125719	0.9041
hCV302629	rs9284183	hCV28038226	rs4772201	0.51	0.476125719	0.5153
hCV302629	rs9284183	hCV29166806	rs7999077	0.51	0.476125719	0.4956
hCV302629	rs9284183	hCV2950553	rs7322572	0.51	0.476125719	0.533
hCV302629	rs9284183	hCV3042329	rs4511390	0.51	0.476125719	0.9457
hCV302629	rs9284183	hCV3042331	rs2181502	0.51	0.476125719	0.9514
hCV302629	rs9284183	hCV3042333	rs9517686	0.51	0.476125719	1
hCV302629	rs9284183	hCV3042336	rs7339230	0.51	0.476125719	0.9514
hCV302629	rs9284183	hCV3042337	rs7338726	0.51	0.476125719	0.9514
hCV302629	rs9284183	hCV3042339	rs1887704	0.51	0.476125719	0.7119
hCV302629	rs9284183	hCV31358927	rs9554573	0.51	0.476125719	0.9514
hCV302629	rs9284183	hCV31358982	rs11842736	0.51	0.476125719	0.9465
hCV302629	rs9284183	hCV3193760	rs9585021	0.51	0.476125719	0.9514
hCV302629	rs9284183	hCV3193775	rs7338177	0.51	0.476125719	0.5308
hCV302629	rs9284183	hCV3193777	rs7139964	0.51	0.476125719	0.9514
hCV302629	rs9284183	hCV3193779	rs731955	0.51	0.476125719	0.5137
hCV302629	rs9284183	hCV3193781	rs984477	0.51	0.476125719	0.509
hCV302629	rs9284183	hCV3193783	rs9513584	0.51	0.476125719	0.8558
hCV302629	rs9284183	hCV3193794	rs2296911	0.51	0.476125719	0.9514
hCV302629	rs9284183	hCV3193798	rs6491493	0.51	0.476125719	0.9514
hCV302629	rs9284183	hCV8698973	rs927989	0.51	0.476125719	0.8886
hCV302629	rs9284183	hDV70984009	rs17655647	0.51	0.476125719	0.9512
hCV30308202	rs9482985	hCV11200332	rs9492268	0.51	0.712481366	0.7376
hCV30308202	rs9482985	hCV11200405	rs6569582	0.51	0.712481366	1
hCV30308202	rs9482985	hCV11692112	rs1979404	0.51	0.712481366	1
hCV30308202	rs9482985	hCV15796613	rs2448013	0.51	0.712481366	1
hCV30308202	rs9482985	hCV15886692	rs2494937	0.51	0.712481366	1
hCV30308202	rs9482985	hCV15967216	rs2279165	0.51	0.712481366	0.955
hCV30308202	rs9482985	hCV16163318	rs2219787	0.51	0.712481366	1
hCV30308202	rs9482985	hCV1889342	rs899350	0.51	0.712481366	1
hCV30308202	rs9482985	hCV1889343	rs1478800	0.51	0.712481366	0.7698
hCV30308202	rs9482985	hCV1889344	rs9492240	0.51	0.712481366	1
hCV30308202	rs9482985	hCV1889345	rs1382515	0.51	0.712481366	1
hCV30308202	rs9482985	hCV1889346	rs2448012	0.51	0.712481366	1
hCV30308202	rs9482985	hCV1889347	rs7751112	0.51	0.712481366	1
hCV30308202	rs9482985	hCV1889348	rs17056825	0.51	0.712481366	0.8924

10

20

30

40

【 0 5 5 3】

【表 4 - 1 1】

表4, 11/18

Interrogated SNP	Interrogated rs	LD SNP	LD SNP rs	Power	Threshold r^2	r^2	
hCV30308202	rs9482985	hCV1889349	rs9492243	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV1889355	rs11751534	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV1889357	rs11756052	0.51	0.712481366	0.955	
hCV30308202	rs9482985	hCV1889358	rs11758207	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV1889359	rs9492248	0.51	0.712481366	0.9525	
hCV30308202	rs9482985	hCV1889367	rs2876021	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV1889371	rs6925197	0.51	0.712481366	1	10
hCV30308202	rs9482985	hCV1889378	rs9492271	0.51	0.712481366	0.7467	
hCV30308202	rs9482985	hCV1889383	rs265334	0.51	0.712481366	0.7778	
hCV30308202	rs9482985	hCV1889389	rs265332	0.51	0.712481366	0.7776	
hCV30308202	rs9482985	hCV1889390	rs265380	0.51	0.712481366	0.7778	
hCV30308202	rs9482985	hCV26000215	rs17056847	0.51	0.712481366	0.7765	
hCV30308202	rs9482985	hCV27442718	rs7744609	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV27442721	rs10499150	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV27480203	rs3778132	0.51	0.712481366	0.7698	
hCV30308202	rs9482985	hCV27480208	rs3778137	0.51	0.712481366	0.7391	
hCV30308202	rs9482985	hCV27480211	rs3778141	0.51	0.712481366	0.955	
hCV30308202	rs9482985	hCV27499807	rs3778134	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV27499808	rs3778135	0.51	0.712481366	1	20
hCV30308202	rs9482985	hCV29433849	rs6569585	0.51	0.712481366	0.955	
hCV30308202	rs9482985	hCV29433859	rs7756786	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV29433860	rs7738316	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV29496377	rs6569583	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV29532686	rs9492262	0.51	0.712481366	0.7698	
hCV30308202	rs9482985	hCV30020211	rs9492237	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV30056140	rs7748051	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV30092368	rs9492241	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV30092369	rs6941264	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV30110237	rs9492245	0.51	0.712481366	0.955	
hCV30308202	rs9482985	hCV30128317	rs9492253	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV30182412	rs9482989	0.51	0.712481366	0.9548	
hCV30308202	rs9482985	hCV30200320	rs6569584	0.51	0.712481366	0.955	30
hCV30308202	rs9482985	hCV30308200	rs9492263	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV30308204	rs9492238	0.51	0.712481366	0.9537	
hCV30308202	rs9482985	hCV30398657	rs9492247	0.51	0.712481366	0.955	
hCV30308202	rs9482985	hCV30452477	rs9492265	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV30470292	rs9492234	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV30506242	rs9492264	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV30560754	rs9492254	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV30632610	rs7762236	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV32245443	rs12210504	0.51	0.712481366	0.7521	
hCV30308202	rs9482985	hCV32245454	rs6569586	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV32245465	rs12179603	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV8922745	rs1478804	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV8922746	rs1478803	0.51	0.712481366	1	40
hCV30308202	rs9482985	hCV8922755	rs1478802	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV8922768	rs1478798	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV8922785	rs1478793	0.51	0.712481366	1	
hCV30308202	rs9482985	hCV8922791	rs1478792	0.51	0.712481366	0.955	
hCV30308202	rs9482985	hCV8922793	rs1478808	0.51	0.712481366	0.9509	

【 0 5 5 4】

【表 4 - 1 2】

表4, 12/18

Interrogated SNP	Interrogated rs	LD SNP	LD SNP rs	Power	Threshold r^2	r^2
hCV30308202	rs9482985	hCV923718	rs727183	0.51	0.712481366	1
hCV30308202	rs9482985	hCV923730	rs265361	0.51	0.712481366	0.8035
hCV30308202	rs9482985	hCV923731	rs265360	0.51	0.712481366	0.7371
hCV30308202	rs9482985	hCV923753	rs265382	0.51	0.712481366	0.7778
hCV30308202	rs9482985	hCV923754	rs265381	0.51	0.712481366	0.7778
hCV30308202	rs9482985	hCV923758	rs265388	0.51	0.712481366	0.7778
hCV30308202	rs9482985	hCV923759	rs265387	0.51	0.712481366	0.7778
hCV30308202	rs9482985	hCV923761	rs265385	0.51	0.712481366	0.7778
hCV30308202	rs9482985	hCV923762	rs265384	0.51	0.712481366	0.7778
hCV30308202	rs9482985	hDV70836483	rs17056909	0.51	0.712481366	1
hCV30308202	rs9482985	hDV71969667	rs7767990	0.51	0.712481366	0.955
hCV3054550	rs1559599	hCV11208814	rs4896640	0.51	0.580062034	0.8025
hCV3054550	rs1559599	hCV11208823	rs9403478	0.51	0.580062034	0.83
hCV3054550	rs1559599	hCV1649763	rs11155286	0.51	0.580062034	0.6394
hCV3054550	rs1559599	hCV1649764	rs11155287	0.51	0.580062034	0.6113
hCV3054550	rs1559599	hCV1649774	rs11754096	0.51	0.580062034	0.8482
hCV3054550	rs1559599	hCV1649776	rs4896633	0.51	0.580062034	0.8482
hCV3054550	rs1559599	hCV1649777	rs11752523	0.51	0.580062034	0.8482
hCV3054550	rs1559599	hCV1649778	rs11753048	0.51	0.580062034	0.8482
hCV3054550	rs1559599	hCV1649779	rs11755477	0.51	0.580062034	0.8476
hCV3054550	rs1559599	hCV1649780	rs4896636	0.51	0.580062034	0.8463
hCV3054550	rs1559599	hCV1649781	rs4896637	0.51	0.580062034	0.8482
hCV3054550	rs1559599	hCV1649782	rs9496565	0.51	0.580062034	0.8025
hCV3054550	rs1559599	hCV1649784	rs11753012	0.51	0.580062034	0.8481
hCV3054550	rs1559599	hCV1649785	rs967633	0.51	0.580062034	0.8482
hCV3054550	rs1559599	hCV1649786	rs9376741	0.51	0.580062034	0.8463
hCV3054550	rs1559599	hCV1649787	rs11754065	0.51	0.580062034	0.8482
hCV3054550	rs1559599	hCV27888181	rs4896650	0.51	0.580062034	1
hCV3054550	rs1559599	hCV27888182	rs4896635	0.51	0.580062034	0.8476
hCV3054550	rs1559599	hCV27888183	rs4896634	0.51	0.580062034	0.8476
hCV3054550	rs1559599	hCV27888184	rs4895606	0.51	0.580062034	0.8482
hCV3054550	rs1559599	hCV27937623	rs4895607	0.51	0.580062034	0.8476
hCV3054550	rs1559599	hCV28024244	rs4896653	0.51	0.580062034	0.6324
hCV3054550	rs1559599	hCV2867272	rs11758932	0.51	0.580062034	1
hCV3054550	rs1559599	hCV29604750	rs9390074	0.51	0.580062034	0.8482
hCV3054550	rs1559599	hCV29930123	rs9496561	0.51	0.580062034	0.8482
hCV3054550	rs1559599	hCV29947932	rs9496594	0.51	0.580062034	0.9498
hCV3054550	rs1559599	hCV30146228	rs9403485	0.51	0.580062034	0.9438
hCV3054550	rs1559599	hCV30217924	rs9399434	0.51	0.580062034	0.6673
hCV3054550	rs1559599	hCV30272167	rs9390075	0.51	0.580062034	0.8476
hCV3054550	rs1559599	hCV30344162	rs9390076	0.51	0.580062034	0.8482
hCV3054550	rs1559599	hCV30398541	rs9285499	0.51	0.580062034	0.6394
hCV3054550	rs1559599	hCV30524360	rs9403486	0.51	0.580062034	0.9498
hCV3054550	rs1559599	hCV3054531	rs6937858	0.51	0.580062034	0.894
hCV3054550	rs1559599	hCV3054542	rs9399439	0.51	0.580062034	1
hCV3054550	rs1559599	hCV3054556	rs11751030	0.51	0.580062034	1
hCV3054550	rs1559599	hCV32241095	rs11757293	0.51	0.580062034	1
hCV3054550	rs1559599	hCV32241106	rs11753058	0.51	0.580062034	0.8737
hCV3054550	rs1559599	hCV32404557	rs4896632	0.51	0.580062034	0.8482
hCV3054550	rs1559599	hCV7576514	rs9908	0.51	0.580062034	0.95

【 0 5 5 5】

【表 4 - 1 3】

表4, 13/18

<u>Interrogated SNP</u>	<u>Interrogated rs</u>	<u>LD SNP</u>	<u>LD SNP rs</u>	<u>Power</u>	<u>Threshold r^2</u>	<u>r^2</u>
hCV3054550	rs1559599	hCV9783869	rs4896639	0.51	0.580062034	0.8476
hCV3082219	rs1884833	hCV1781515	rs13218371	0.51	0.822864328	1
hCV3082219	rs1884833	hCV1802750	rs13213246	0.51	0.822864328	0.9393
hCV3082219	rs1884833	hCV1802756	rs13216434	0.51	0.822864328	1
hCV3082219	rs1884833	hCV3082214	rs17208849	0.51	0.822864328	1
hCV3082219	rs1884833	hCV3082227	rs2180621	0.51	0.822864328	1
hCV31137507	rs7660668	hCV11746020	rs1979605	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hCV11746021	rs1979604	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hCV15809632	rs2101476	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hCV16072560	rs2130040	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hCV26406027	rs4336288	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hCV27941642	rs4865012	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hCV29101714	rs6851971	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hCV29101718	rs7665846	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hCV29882171	rs9993599	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hCV30440588	rs6554291	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hCV30494157	rs10012559	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hCV31137533	rs6853506	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hCV31137546	rs11732481	0.51	0.891437139	0.9502
hCV31137507	rs7660668	hCV31137548	rs6554290	0.51	0.891437139	0.9594
hCV31137507	rs7660668	hCV31137562	rs6830728	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hCV31137564	rs6842960	0.51	0.891437139	0.9183
hCV31137507	rs7660668	hCV769774	rs550144	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hCV8746676	rs880358	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hCV8746701	rs6802	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hCV8746719	rs1801260	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hCV8746730	rs11240	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hCV8746755	rs1021307	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hCV8746756	rs1021306	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hCV8746776	rs972446	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hDV70995909	rs17722979	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hDV71005355	rs17776975	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hDV71953492	rs7698022	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hDV75174888	rs17721497	0.51	0.891437139	1
hCV31137507	rs7660668	hDV75209995	rs2070062	0.51	0.891437139	1
hCV31227848	rs11809423	hCV11874240	rs12731266	0.51	0.290800579	0.2996
hCV31227848	rs11809423	hCV15842490	rs2181276	0.51	0.290800579	0.355
hCV31227848	rs11809423	hCV1654102	rs12740722	0.51	0.290800579	0.2996
hCV31227848	rs11809423	hCV3056582	rs12757352	0.51	0.290800579	0.2996
hCV31227848	rs11809423	hDV70662612	rs17363472	0.51	0.290800579	0.2988
hCV31227848	rs11809423	hDV71039510	rs6600383	0.51	0.290800579	0.2996
hCV31705214	rs12804599	hCV107313	rs10833000	0.51	0.618581044	0.8531
hCV31705214	rs12804599	hCV11594063	rs11024880	0.51	0.618581044	0.7562
hCV31705214	rs12804599	hCV1950266	rs11024863	0.51	0.618581044	1
hCV31705214	rs12804599	hCV1950274	rs10833015	0.51	0.618581044	1
hCV31705214	rs12804599	hCV1950287	rs12787111	0.51	0.618581044	1
hCV31705214	rs12804599	hCV29267415	rs7948997	0.51	0.618581044	0.8406
hCV31705214	rs12804599	hCV31705227	rs11024850	0.51	0.618581044	1
hCV31705214	rs12804599	hCV31705248	rs7931749	0.51	0.618581044	0.8479
hCV31705214	rs12804599	hDV74880995	rs10832987	0.51	0.618581044	0.6552

10

20

30

40

【 0 5 5 6】

【表 4 - 1 4】

表4, 14/18

Interrogated SNP	Interrogated rs	LD SNP	LD SNP rs	Power	Threshold r^2	r^2
hCV31705214	rs12804599	hDV74888902	rs11024797	0.51	0.618581044	0.8369
hCV31705214	rs12804599	hDV75065597	rs12275926	0.51	0.618581044	0.8191
hCV32160712	rs11079160	hCV11616144	rs11656978	0.51	0.436836227	0.6753
hCV32160712	rs11079160	hCV1388786	rs11079157	0.51	0.436836227	0.6444
hCV32160712	rs11079160	hCV1388790	rs955734	0.51	0.436836227	0.5822
hCV32160712	rs11079160	hCV1388795	rs11651545	0.51	0.436836227	0.7495
hCV32160712	rs11079160	hCV1388815	rs12453442	0.51	0.436836227	0.7267
hCV32160712	rs11079160	hCV1388823	rs9895713	0.51	0.436836227	0.8877
hCV32160712	rs11079160	hCV1388832	rs12453544	0.51	0.436836227	0.8868
hCV32160712	rs11079160	hCV27267033	rs11079158	0.51	0.436836227	0.5822
hCV32160712	rs11079160	hCV29495159	rs9903045	0.51	0.436836227	1
hCV32160712	rs11079160	hCV30379482	rs9895210	0.51	0.436836227	0.8507
hCV32160712	rs11079160	hCV32160720	rs11656169	0.51	0.436836227	0.5822
hCV32160712	rs11079160	hCV32160723	rs11654125	0.51	0.436836227	0.6208
hCV32160712	rs11079160	hCV7595955	rs1465353	0.51	0.436836227	0.7565
hCV32160712	rs11079160	hCV7595964	rs2010671	0.51	0.436836227	1
hCV32160712	rs11079160	hCV8675361	rs7223639	0.51	0.436836227	0.5555
hCV32160712	rs11079160	hDV70999843	rs17746075	0.51	0.436836227	0.942
hCV32160712	rs11079160	hDV70999855	rs17746146	0.51	0.436836227	1
hCV32160712	rs11079160	hDV71012207	rs17818816	0.51	0.436836227	1
hCV454333	rs10916581	hCV31711080	rs10916583	0.51	0.908108083	1
hCV540056	rs346802	hCV31556699	rs12165049	0.51	0.491985177	1
hCV540056	rs346802	hCV540057	rs346801	0.51	0.491985177	1
hCV540056	rs346802	hCV540061	rs346816	0.51	0.491985177	1
hCV540056	rs346802	hCV540062	rs346817	0.51	0.491985177	1
hCV540056	rs346802	hCV540063	rs453116	0.51	0.491985177	1
hCV540056	rs346802	hCV540071	rs443112	0.51	0.491985177	1
hCV540056	rs346802	hCV540074	rs369654	0.51	0.491985177	0.8251
hCV540056	rs346802	hCV7446926	rs495055	0.51	0.491985177	0.6606
hCV7917138	rs9822460	hCV11538341	rs9848078	0.51	0.404318811	0.4871
hCV7917138	rs9822460	hCV11538354	rs11708509	0.51	0.404318811	1
hCV7917138	rs9822460	hCV11556848	rs4857380	0.51	0.404318811	0.9027
hCV7917138	rs9822460	hCV130955	rs9862953	0.51	0.404318811	0.5658
hCV7917138	rs9822460	hCV159392	rs1497530	0.51	0.404318811	1
hCV7917138	rs9822460	hCV246831	rs7640341	0.51	0.404318811	0.6769
hCV7917138	rs9822460	hCV246832	rs7640257	0.51	0.404318811	0.6769
hCV7917138	rs9822460	hCV26005059	rs13093620	0.51	0.404318811	0.6769
hCV7917138	rs9822460	hCV26008835	rs9821488	0.51	0.404318811	0.4212
hCV7917138	rs9822460	hCV26158969	rs4630981	0.51	0.404318811	1
hCV7917138	rs9822460	hCV26158970	rs7616504	0.51	0.404318811	0.4212
hCV7917138	rs9822460	hCV26922520	rs9869161	0.51	0.404318811	0.5455
hCV7917138	rs9822460	hCV26922587	rs13069360	0.51	0.404318811	0.9026
hCV7917138	rs9822460	hCV26922590	rs7646920	0.51	0.404318811	0.6769
hCV7917138	rs9822460	hCV29281482	rs6439825	0.51	0.404318811	0.6202
hCV7917138	rs9822460	hCV29644396	rs9877169	0.51	0.404318811	0.4212
hCV7917138	rs9822460	hCV30212818	rs9826529	0.51	0.404318811	0.6346
hCV7917138	rs9822460	hCV30320887	rs9289589	0.51	0.404318811	0.6346
hCV7917138	rs9822460	hCV362321	rs9847827	0.51	0.404318811	0.4777
hCV7917138	rs9822460	hCV362323	rs13068323	0.51	0.404318811	0.5932
hCV7917138	rs9822460	hCV362326	rs9289587	0.51	0.404318811	0.9027

【 0 5 5 7】

【表 4 - 1 5】

表 4, 15/18

<u>Interrogated SNP</u>	<u>Interrogated rs</u>	<u>LD SNP</u>	<u>LD SNP rs</u>	<u>Power</u>	<u>Threshold r^2</u>	<u>r^2</u>
hCV7917138	rs9822460	hCV362328	rs6799469	0.51	0.404318811	0.9027
hCV7917138	rs9822460	hCV362329	rs9844815	0.51	0.404318811	0.9027
hCV7917138	rs9822460	hCV362331	rs13086478	0.51	0.404318811	0.6305
hCV7917138	rs9822460	hCV362335	rs6439823	0.51	0.404318811	0.6769
hCV7917138	rs9822460	hCV362337	rs7630351	0.51	0.404318811	0.6769
hCV7917138	rs9822460	hCV50572	rs11721164	0.51	0.404318811	0.5526
hCV7917138	rs9822460	hCV50573	rs10433345	0.51	0.404318811	0.5526
hCV7917138	rs9822460	hCV7917329	rs904143	0.51	0.404318811	0.6276
hCV7917138	rs9822460	hDV77184830	rs6796827	0.51	0.404318811	0.6769
hCV7917138	rs9822460	hDV77231044	rs7638805	0.51	0.404318811	0.6769
hCV8147903	rs680014	hCV11785233	rs2460397	0.51	0.400661237	1
hCV8147903	rs680014	hCV11788458	rs2460386	0.51	0.400661237	1
hCV8147903	rs680014	hCV11788468	rs553352	0.51	0.400661237	1
hCV8147903	rs680014	hCV11788533	rs4799084	0.51	0.400661237	0.6566
hCV8147903	rs680014	hCV12091565	rs629084	0.51	0.400661237	0.5434
hCV8147903	rs680014	hCV1731571	rs580675	0.51	0.400661237	1
hCV8147903	rs680014	hCV26871521	rs12605631	0.51	0.400661237	1
hCV8147903	rs680014	hCV2744994	rs2510276	0.51	0.400661237	1
hCV8147903	rs680014	hCV2745000	rs2680752	0.51	0.400661237	1
hCV8147903	rs680014	hCV2745001	rs1788659	0.51	0.400661237	1
hCV8147903	rs680014	hCV27516223	rs3786238	0.51	0.400661237	0.7292
hCV8147903	rs680014	hCV27877725	rs4799077	0.51	0.400661237	0.8788
hCV8147903	rs680014	hCV29779584	rs4799081	0.51	0.400661237	0.9183
hCV8147903	rs680014	hCV3068685	rs3859321	0.51	0.400661237	0.7991
hCV8147903	rs680014	hCV3068718	rs673590	0.51	0.400661237	1
hCV8147903	rs680014	hCV3068726	rs685665	0.51	0.400661237	1
hCV8147903	rs680014	hCV3068731	rs522723	0.51	0.400661237	0.9587
hCV8147903	rs680014	hCV3068735	rs517479	0.51	0.400661237	1
hCV8147903	rs680014	hCV3068736	rs485400	0.51	0.400661237	1
hCV8147903	rs680014	hCV3068738	rs503615	0.51	0.400661237	1
hCV8147903	rs680014	hCV3068739	rs603957	0.51	0.400661237	1
hCV8147903	rs680014	hCV3068757	rs3826573	0.51	0.400661237	0.4225
hCV8147903	rs680014	hCV3068760	rs585571	0.51	0.400661237	0.8509
hCV8147903	rs680014	hCV805999	rs649763	0.51	0.400661237	1
hCV8147903	rs680014	hCV806002	rs681631	0.51	0.400661237	1
hCV8147903	rs680014	hCV806008	rs655609	0.51	0.400661237	0.8402
hCV8147903	rs680014	hCV806012	rs671424	0.51	0.400661237	0.4335
hCV8147903	rs680014	hCV806021	rs618342	0.51	0.400661237	0.4335
hCV8147903	rs680014	hCV8155000	rs605183	0.51	0.400661237	1
hCV8147903	rs680014	hCV8155010	rs570029	0.51	0.400661237	1
hCV8147903	rs680014	hCV8155011	rs589394	0.51	0.400661237	1
hCV8147903	rs680014	hCV8831345	rs529195	0.51	0.400661237	1
hCV8147903	rs680014	hCV8831346	rs1239783	0.51	0.400661237	1
hCV8147903	rs680014	hCV8831352	rs500795	0.51	0.400661237	0.4335
hCV8942032	rs1264352	hCV11196362	rs3129820	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV11690723	rs886424	0.51	0.674510346	0.9461
hCV8942032	rs1264352	hCV15885725	rs2532923	0.51	0.674510346	0.8224
hCV8942032	rs1264352	hCV15947385	rs2233980	0.51	0.674510346	0.7828
hCV8942032	rs1264352	hCV16027870	rs2517578	0.51	0.674510346	0.8297
hCV8942032	rs1264352	hCV2437063	rs3131060	0.51	0.674510346	0.9468

10

20

30

40

【 0 5 5 8】

【表 4 - 1 6】

表4, 16/18

<u>Interrogated SNP</u>	<u>Interrogated rs</u>	<u>LD SNP</u>	<u>LD SNP rs</u>	<u>Power</u>	<u>Threshold r^2</u>	<u>r^2</u>
hCV8942032	rs1264352	hCV2437065	rs3129985	0.51	0.674510346	0.9468
hCV8942032	rs1264352	hCV2437122	rs3095337	0.51	0.674510346	0.7947
hCV8942032	rs1264352	hCV2437158	rs2284174	0.51	0.674510346	0.8428
hCV8942032	rs1264352	hCV2452431	rs3132625	0.51	0.674510346	0.6845
hCV8942032	rs1264352	hCV25606044	rs7750641	0.51	0.674510346	0.6923
hCV8942032	rs1264352	hCV25606244	rs3130247	0.51	0.674510346	0.7442
hCV8942032	rs1264352	hCV25966128	rs9262135	0.51	0.674510346	0.7934
hCV8942032	rs1264352	hCV26544258	rs1634726	0.51	0.674510346	0.7745
hCV8942032	rs1264352	hCV26546104	rs8233	0.51	0.674510346	0.7955
hCV8942032	rs1264352	hCV26546345	rs2535332	0.51	0.674510346	0.8946
hCV8942032	rs1264352	hCV26546351	rs2263298	0.51	0.674510346	0.8946
hCV8942032	rs1264352	hCV27452306	rs3094032	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV27452307	rs3094036	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV27452310	rs3094057	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV27452312	rs3094061	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV27452313	rs3094064	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV27452317	rs3094034	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV27452321	rs3094031	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV27452331	rs3094086	0.51	0.674510346	0.8942
hCV8942032	rs1264352	hCV27452332	rs3094035	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV27452369	rs3094127	0.51	0.674510346	0.7955
hCV8942032	rs1264352	hCV27452387	rs3094222	0.51	0.674510346	0.7571
hCV8942032	rs1264352	hCV27452568	rs3094703	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV27452590	rs3094717	0.51	0.674510346	0.6845
hCV8942032	rs1264352	hCV27452726	rs3095329	0.51	0.674510346	0.7945
hCV8942032	rs1264352	hCV27452728	rs3095336	0.51	0.674510346	0.8946
hCV8942032	rs1264352	hCV27452739	rs3095330	0.51	0.674510346	0.8339
hCV8942032	rs1264352	hCV27452751	rs3095338	0.51	0.674510346	0.8946
hCV8942032	rs1264352	hCV27452792	rs3095153	0.51	0.674510346	0.8946
hCV8942032	rs1264352	hCV27452821	rs3095340	0.51	0.674510346	0.8428
hCV8942032	rs1264352	hCV27462338	rs3130353	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV27462341	rs3130374	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV27462390	rs3130660	0.51	0.674510346	0.7934
hCV8942032	rs1264352	hCV27462600	rs3131050	0.51	0.674510346	0.942
hCV8942032	rs1264352	hCV27462601	rs3131064	0.51	0.674510346	0.9485
hCV8942032	rs1264352	hCV27462862	rs3131788	0.51	0.674510346	0.7415
hCV8942032	rs1264352	hCV27462962	rs3129812	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV27462963	rs3129815	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV27462964	rs3129818	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV27462981	rs3129973	0.51	0.674510346	0.8435
hCV8942032	rs1264352	hCV27462982	rs3129984	0.51	0.674510346	0.8946
hCV8942032	rs1264352	hCV27462996	rs3130123	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV27463014	rs3130352	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV27463047	rs3130782	0.51	0.674510346	0.8946
hCV8942032	rs1264352	hCV27463445	rs3131783	0.51	0.674510346	0.7423
hCV8942032	rs1264352	hCV27463454	rs3131934	0.51	0.674510346	0.7955
hCV8942032	rs1264352	hCV27463630	rs3130557	0.51	0.674510346	0.7415
hCV8942032	rs1264352	hCV27463637	rs3130641	0.51	0.674510346	0.942
hCV8942032	rs1264352	hCV27463692	rs3132580	0.51	0.674510346	0.8946
hCV8942032	rs1264352	hCV27463694	rs3132610	0.51	0.674510346	0.7442

【 0 5 5 9】

【表 4 - 1 7】

表4, 17/18

<u>Interrogated SNP</u>	<u>Interrogated rs</u>	<u>LD SNP</u>	<u>LD SNP rs</u>	<u>Power</u>	<u>Threshold r^2</u>	<u>r^2</u>
hCV8942032	rs1264352	hCV27463813	rs3131044	0.51	0.674510346	0.9447
hCV8942032	rs1264352	hCV27464298	rs3132600	0.51	0.674510346	0.7998
hCV8942032	rs1264352	hCV27464300	rs3132605	0.51	0.674510346	0.8946
hCV8942032	rs1264352	hCV27464304	rs3132630	0.51	0.674510346	0.6845
hCV8942032	rs1264352	hCV27464305	rs3132631	0.51	0.674510346	0.6845
hCV8942032	rs1264352	hCV27464307	rs3132645	0.51	0.674510346	0.7345
hCV8942032	rs1264352	hCV27465359	rs3129978	0.51	0.674510346	0.8905
hCV8942032	rs1264352	hCV27465360	rs3129980	0.51	0.674510346	0.942
hCV8942032	rs1264352	hCV27465386	rs3130350	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV27465389	rs3130364	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV27465407	rs3130544	0.51	0.674510346	0.7218
hCV8942032	rs1264352	hCV27465417	rs3130673	0.51	0.674510346	0.8946
hCV8942032	rs1264352	hCV27465853	rs3132634	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV27465855	rs3132649	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV29486333	rs3132584	0.51	0.674510346	0.7955
hCV8942032	rs1264352	hCV29504305	rs3094712	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV29522452	rs3095334	0.51	0.674510346	0.8946
hCV8942032	rs1264352	hCV29540580	rs3094067	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV29558680	rs3132599	0.51	0.674510346	0.8946
hCV8942032	rs1264352	hCV29594803	rs9262204	0.51	0.674510346	0.9398
hCV8942032	rs1264352	hCV29666963	rs3130363	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV29666973	rs9262130	0.51	0.674510346	0.7768
hCV8942032	rs1264352	hCV29703261	rs3095155	0.51	0.674510346	0.8696
hCV8942032	rs1264352	hCV29721426	rs3132616	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV29775548	rs3132647	0.51	0.674510346	0.6952
hCV8942032	rs1264352	hCV29847742	rs3129809	0.51	0.674510346	0.7345
hCV8942032	rs1264352	hCV29883892	rs3132581	0.51	0.674510346	0.8865
hCV8942032	rs1264352	hCV29992126	rs3094627	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV29992140	rs9262200	0.51	0.674510346	0.9468
hCV8942032	rs1264352	hCV30028026	rs3130372	0.51	0.674510346	0.6845
hCV8942032	rs1264352	hCV30045930	rs3095326	0.51	0.674510346	0.8435
hCV8942032	rs1264352	hCV30045931	rs3131055	0.51	0.674510346	0.8951
hCV8942032	rs1264352	hCV30172261	rs3130365	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV30190135	rs3094621	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV30262083	rs3094050	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV30262102	rs3130665	0.51	0.674510346	0.8946
hCV8942032	rs1264352	hCV30280013	rs3094024	0.51	0.674510346	0.7442
hCV8942032	rs1264352	hCV30352101	rs3129821	0.51	0.674510346	0.6845
hCV8942032	rs1264352	hCV30424437	rs9262143	0.51	0.674510346	0.7934
hCV8942032	rs1264352	hCV30442461	rs9262141	0.51	0.674510346	0.7768
hCV8942032	rs1264352	hCV30496055	rs3130117	0.51	0.674510346	0.7442
hCV8942032	rs1264352	hCV30622443	rs3129823	0.51	0.674510346	0.6845
hCV8942032	rs1264352	hCV3273752	rs3130370	0.51	0.674510346	0.6845
hCV8942032	rs1264352	hCV7926405	rs3130126	0.51	0.674510346	0.6961
hCV8942032	rs1264352	hCV8692767	rs1264376	0.51	0.674510346	0.9468
hCV8942032	rs1264352	hCV8692768	rs1264377	0.51	0.674510346	0.8951
hCV8942032	rs1264352	hCV8692796	rs1059612	0.51	0.674510346	0.7934
hCV8942032	rs1264352	hCV8692806	rs1064627	0.51	0.674510346	0.7955
hCV8942032	rs1264352	hCV8941738	rs1634721	0.51	0.674510346	0.8435
hCV8942032	rs1264352	hCV8941879	rs1264308	0.51	0.674510346	0.8946

10

20

30

40

【 0 5 6 0】

【表 4 - 1 8】

表4, 18/18

Interrogated SNP	Interrogated rs	LD SNP	LD SNP rs	Power	Threshold r^2	r^2
hCV8942032	rs1264352	hCV8941918	rs1049633	0.51	0.674510346	0.8946
hCV8942032	rs1264352	hCV8941930	rs886422	0.51	0.674510346	0.8946
hCV8942032	rs1264352	hCV8941940	rs1264322	0.51	0.674510346	0.8905
hCV8942032	rs1264352	hCV8941988	rs2535340	0.51	0.674510346	0.8946
hCV8942032	rs1264352	hCV8942006	rs1264341	0.51	0.674510346	0.8946
hCV8942032	rs1264352	hCV8942015	rs1264347	0.51	0.674510346	0.8946
hCV8942032	rs1264352	hCV8942025	rs1264349	0.51	0.674510346	0.8946
hCV8942032	rs1264352	hCV8942026	rs1264350	0.51	0.674510346	0.8812
hCV8942032	rs1264352	hCV8942038	rs1264353	0.51	0.674510346	0.9427
hCV8942032	rs1264352	hCV9481170	rs886423	0.51	0.674510346	1
hCV8942032	rs1264352	hDV75255684	rs2517546	0.51	0.674510346	0.6985

10

【 0 5 6 1】

【表 5】

表5. 虚血性脳卒中研究におけるARIC参加者のベースラインの特徴

特徴	白人 (N=10401)			黒人 (N=3814)		
	症例 (N=275)	非症例 (N=10126)	p値 *	症例 (N=220)	非症例 (N=3594)	p値 *
	平均 (SD)	平均 (SD)		平均 (SD)	平均 (SD)	
年齢	57.59 (5.32)	54.10 (5.69)	<0.01	55.21 (5.79)	53.25 (5.79)	<0.01
ウエスト-ヒップ比	0.96 (0.07)	0.92 (0.08)	<0.01	0.94 (0.07)	0.92 (0.08)	<0.01
	N (%)	N (%)	p値 *	N (%)	N (%)	p値 *
男性	162 (59)	4569 (45)	<0.01	97 (44)	1318 (37)	0.03
高血圧	137 (50)	2516 (25)	<0.01	168 (77)	1903 (53)	<0.01
糖尿病	55 (20)	799 (8)	<0.01	94 (44)	596 (17)	<0.01
喫煙者	90 (33)	2455 (24)	<0.01	81 (37)	1036 (29)	0.01

20

* p値は、人種群内における症例と非症例との間の比較を示す。

30

【 0 5 6 2】

【表 6】

表 6. ARIC 研究において偶発的虚血性脳卒中と関連するSNP

白人										
遺伝子記号	SNP ID	機能*	危険性増加 対立遺伝子 (頻度)	危険性減少 対立遺伝子 (頻度)	モデル1†					
					HRR	95% CI	p値	HRR	95% CI	p値
<i>SERPINA9</i>	rs11628722	非同義的 Ala348Val	G (0.84)	A (0.16)	1.31	1.00-1.70	0.05	1.32	1.02-1.72	0.03
<i>PALLD</i>	rs7439293	イントロン性	A (0.62)	G (0.38)	1.24	1.03-1.49	0.02	1.21	1.01-1.46	0.04
<i>IER2</i>	rs1042164	非同義的 Val133Ala	T (0.17)	C (0.83)	1.38	1.12-1.71	0.003	1.39	1.12-1.72	0.003
黒人										
<i>SERPINA9</i>	rs11628722	非同義的 Ala348Val	G (0.45)	A (0.55)	1.26	1.03-1.53	0.02	1.27	1.04-1.54	0.02
<i>EXOD1</i>	rs3213646	イントロン性	C (0.16)	T (0.84)	1.29	1.01-1.64	0.04	1.29	1.01-1.65	0.04

* 非同義的SNPの場合、最初のアミノ酸が危険性増加対立遺伝子に相当する。
† モデル1は、年齢および性別について調整した。
‡ モデル2は、年齢、性別、ウエスト-ヒップ比、ならびに糖尿病、高血圧および喫煙状況について調整した。

【 表 7 】

表 7

hCV番号	rs番号	遺伝子記号	危険 対立 遺伝子	白人の HRR	95% CI	p値 (両側)	黒人の HRR	95% CI	p値 (両側)
hCV2091644	rs1010	VAMP8	C	1.16	0.97-1.38	0.1	0.9	0.74-1.10	0.3
hCV25925481	rs11628722	SERPINA9	G	1.31	1.00-1.70	0.05	1.26	1.03-1.53	0.02
hCV323071	rs7439293	PALLD	A	1.24	1.03-1.49	0.02	1.2	0.93-1.56	0.16
hCV7425232	rs3900940	MYH15	C	1.18	0.98-1.42	0.08	1.1	0.85-1.43	0.49
hCV9326822	rs1042164	IIR2	T	1.38	1.12-1.71	0	0.54	0.27-1.09	0.08
hCV15770510	rs3027309	ALOX12B	T	1.17	0.95-1.46	0.14	1.25	0.88-1.77	0.21
hCV9626088	rs943133	LOC391102	A	1.13	0.94-1.36	0.19	1	0.69-1.45	1

【 0 5 6 4 】

10

20

30

【表 8】

表 8

hCV番号	rs番号	遺伝子記号	危険 対立 遺伝子	白人の HRR	95% CI	p値 (両側)	黒人の HRR	95% CI	p値 (両側)
hCV25924894	rs17090921	SERPINA9	A	1.12	0.93-1.35	0.23	1.19	0.92-1.52	0.18
hCV1690777	rs12684749	NFIB	G	0.99	0.64-1.53	0.97	1.68	0.90-3.13	0.1
hCV25925481	rs11628722	SERPINA9	G	1.31	1.00-1.70	0.05	1.26	1.03-1.53	0.02
hCV323071	rs7439293	PALLD	A	1.24	1.03-1.49	0.02	1.2	0.93-1.56	0.16
hCV25609987	rs10817479	WDR31	A	0.93	0.65-1.32	0.67	5.15	0.72-36.78	0.1
hCV2192261	rs3213646	EXOD1	C	0.98	0.82-1.17	0.82	1.29	1.01-1.64	0.04

【 0 5 6 5 】

10

20

30

【表 9】

表 9

hCV番号	rs番号	遺伝子記号	危険対立遺伝子	白人のHRR	95% CI	p値 (両側)	黒人のHRR	95% CI	p値 (両側)
hCV25924894	rs17090921	SERPINA9	A	1.12	0.93-1.35	0.23	1.19	0.92-1.52	0.18
hCV25925481	rs11628722	SERPINA9	G	1.31	1.00-1.70	0.05	1.26	1.03-1.53	0.02
hCV323071	rs7439293	PALLD	A	1.24	1.03-1.49	0.02	1.2	0.93-1.56	0.16

【 0 5 6 6 】

【表 10】

表10. 虚血性脳卒中研究におけるCHS参加者のベースラインの特徴

特徴	白人	アフリカ系 アメリカ人
この解析中の個体数	3849	673
男性	1575 (41)	243 (36)
年齢、平均(SD)、歳	72.7 (5.6)	72.9 (5.7)
BMI、平均(SD)、kg/m ²	26.3 (4.5)	28.5 (5.6)
現在の喫煙	423 (11)	113 (17)
糖尿病	511 (13)	151 (23)
空腹時耐糖能異常	522 (14)	92 (14)
高血圧	2110 (55)	490 (73)
LDLコレステロール、平均(SD)、mg/dL	130 (36)	129 (36)
HDLコレステロール、平均(SD)、mg/dL	54 (16)	58 (15)
総コレステロール、平均(SD)、mg/dL	212 (39)	210 (39)

別段の指定がない限り、データを、参加者の数(%)で示した。

【0 5 6 7】

10

20

30

【表 1 1】

表11. 白人のCHS参加者における偶発的虚血性脳卒中と関連するSNP

遺伝子	dbSNP	事前に特定した 危険対立遺伝子	危険対立遺伝子 の頻度	HR (90% CI)*	P
<i>HPS1</i>	rs1804689	T	0.30	1.23 (1.09-1.40)	0.003
<i>ITGAE</i>	rs220479	C	0.82	1.26 (1.08-1.48)	0.008
<i>ABCG2</i>	rs2231137	C	0.95	1.46 (1.05-2.03)	0.03
<i>MYH15</i>	rs3900940	C	0.29	1.15 (1.02-1.31)	0.03
<i>FSTL4</i>	rs13183672	A	0.76	1.17 (1.01-1.35)	0.04
<i>CALM1</i>	rs3814843	G	0.05	1.31 (1.02-1.68)	0.04
<i>BAT2</i>	rs11538264	G	0.97	1.49 (1.02-2.16)	0.04

* ベースラインにおいて、ハザード比(HR)を、ベースラインの年齢、性別、ボディマス指数、現在の喫煙、糖尿病、空腹時耐糖能異常、高血圧、LDL-コレステロールおよびHDL-コレステロールについて調整する。ハザード比は、1コピーの危険対立遺伝子当たりである。

【 0 5 6 8 】

【表 1 2】

表12. アフリカ系アメリカ人のCHS参加者における偶発的虚血性脳卒中と関連するSNP

遺伝子	dbSNP	事前に特定した 危険対立遺伝子	危険対立遺伝子 の頻度	HR (90% CI)*	P
<i>KRT4</i>	rs89962	T	0.11	2.08 (1.48-2.94)	<0.001
<i>LY6G5B</i>	rs11758242	C	0.89	2.28 (1.20-4.33)	0.02
<i>EDG1</i>	rs2038366	G	0.73	1.59 (1.08-2.35)	0.02
<i>DMXL2</i>	rs12102203	G	0.47	1.40 (1.03-1.90)	0.04
<i>ABCG2</i>	rs2231137	C	0.95	3.59 (1.11-11.7)	0.04

* ベースラインにおいて、ハザード比(HR)を、ベースラインの年齢、性別、ボディマス指数、現在の喫煙、糖尿病、空腹時耐糖能異常、高血圧、LDL-コレステロールおよびHDL-コレステロールについて調整する。ハザード比は、1コピーの危険対立遺伝子当たりである。

【 0 5 6 9 】

【表 1 3】

表13: ABCG2 VAI12Met(rs2231137)のVal対立遺伝子ホモ接合型とMet対立遺伝子保有者との比較: 前者は、白人およびアフリカ系アメリカ人の両方のCHS参加者において、偶発的虚血性脳卒中の危険性の増加と関連した

ABCG2 遺伝子型	事象		総数 n	モデル1*		モデル2*	
	n			HR (90%CI)	P	HR (90%CI)	P
白人	ValVal	370	3398	1.58 (1.12-2.23)	0.02	1.50 (1.06-2.12)	0.03
	ValMet + MetMet	24	335	1 (参照)		1 (参照)	
	ValMet	23	321				
	MetMet	1	14				
アフリカ系 アメリカ人	ValVal	66	592	3.80 (1.16-12.4)	0.03	3.62 (1.11-11.9)	0.04
	ValMet + MetMet	2	70	1 (参照)		1 (参照)	
	ValMet	2	69				
	MetMet	0	1				

* モデル1は、ベースラインの年齢および性別について調整した。モデル2は、ベースラインの年齢、性別、ボディマス指数、現在の喫煙、糖尿病、空腹時耐糖能異常、高血圧、LDL-コレステロールおよびHDL-コレステロールについて調整した。

【 0 5 7 0 】

10

20

30

【表 1 4】

表 14

遺伝子	rs #	hCV#	危険 対立 遺伝子	モード	HR (90% CI) AgeSex (白人)	p値 (白人)	HR (90% CI) Full (白人)	p値 (白人)	HR (90% CI) AgeSex (黒人)	p値 (黒人)	HR (90% CI) Full (黒人)	p値 (黒人)
CENPE	rs2243682	hCV1624173	A	dom	1.2 (1.02, 1.42)	0.034	1.2 (1.01, 1.42)	0.037	.98 (.51, 1.9)	0.517	1.17 (.6, 2.28)	0.352
FCRLB	rs34868416	hCV25951678	A	rec	2.01 (1.07, 3.76)	0.034	2.18 (1.16, 4.09)	0.021	1.52 (.84, 2.74)	0.122	1.82 (.97, 3.44)	0.06
FSTL4	rs3749817	hCV25637605	G	dom	2.04 (1.2, 3.45)	0.013	2.04 (1.2, 3.46)	0.013				
HR(90%CI)AgeSex] = 年齢および性別について調整したハザード比(90%の信頼区間)												
[HR(90%CI)Full] = 喫煙、糖尿病、高血圧、HDL-C、LDL-CおよびBMIを含めた、全ての従来の危険因子について完全に調整したハザード比(90%の信頼区間)												

【表 15】

表15. VSRにおける非心塞栓性脳卒中症例および健康な対照の特徴

	症例	対照	
特徴	n = 562	n = 815	p
年齢(SD)	66.0 (14)	58.8 (8.5)	<0.0001
男性	326 (58.0)	397 (48.7)	0.0007
喫煙	172 (32.0)	147 (18.7)	<0.0001
高血圧	400 (71.2)	403 (49.5)	<0.0001
糖尿病	191 (34.0)	36 (4.4)	<0.0001
脂質異常症	347 (61.7)	464 (56.9)	0.07
BMI (SD)	26.8 (4.9)	26.0 (3.8)	0.004

年齢およびBMIは、平均(標準偏差、SD)として示す。

他の危険因子は、危険因子を有する数(%)として示す。

【 0 5 7 2 】

10

20

【表 1 6】

表16:VSRにおける非心塞栓性脳卒中との関連性について試験した
6種のSNPの特徴

遺伝子	CHD危険 対立遺伝子	VSRの対照 における頻度	ARICの白人 における頻度*	染色体位置†	SNP ID	SNPの型	SNP源
<i>MYH15</i>	C	0.29	0.30	3q13.13	rs3900940	Thr1125Ala	Bare et al
<i>KIF6</i>	G	0.37	0.36	6p21.2	rs20455	Trp719Arg	Bare et al
<i>VAMP8</i>	C	0.38	0.42	2p12	rs1010	3'UTR	Bare et al
Chr9p21	G	0.46	0.49	9p21	rs10757274	遺伝子間	McPherson et al

【 0 5 7 3 】

10

20

30

40

【表 17】

表17: VSRにおける、6種のSNPの非心塞栓性脳卒中との調整した関連性

遺伝子座	症例	対照	モデル1			モデル2	
遺伝子型	n (%)	n (%)	OR (90% CI)	p	q	OR (90% CI)	p
<i>C9p21</i>							
GG+GA	386 (76.7)	568 (72.4)	1.20 (0.95-1.50)	0.10	0.15	1.14 (0.89-1.46)	0.20
GG	139 (27.6)	154 (19.6)	1.59 (1.20-2.11)	0.004		1.45 (1.06-1.98)	0.03
GA	247 (49.1)	414 (52.8)	1.05 (0.82-1.34)	0.38		1.02 (0.78-1.33)	0.45
AA	117 (23.3)	216 (27.6)	ref			ref	
<i>KIF6</i>							
GG+GA	327 (64.8)	475 (60.7)	1.24 (1.01-1.52)	0.05	0.12	1.23 (0.98-1.54)	0.07
GG	73 (14.5)	102 (13.0)	1.24 (0.91-1.69)	0.13		1.30 (0.93-1.83)	0.10
GA	254 (50.3)	373 (47.7)	1.24 (1.00-1.53)	0.05		1.20 (0.95-1.53)	0.10
AA	178 (35.3)	307 (39.3)	ref			ref	
<i>MYH15</i>							
CC+CT	281 (55.6)	390 (49.8)	1.31 (1.07-1.60)	0.01	0.06	1.25 (1.00-1.56)	0.05
CC	56 (11.1)	72 (9.2)	1.50 (1.06-2.11)	0.03		1.19 (0.80-1.75)	0.24
CT	225 (44.5)	318 (40.6)	1.27 (1.03-1.56)	0.03		1.26 (1.00-1.59)	0.05
TT	225 (44.5)	394 (50.3)	ref			ref	
<i>VAMP8</i>							
CC+CT	326 (64.4)	483 (61.6)	1.21 (0.99-1.49)	0.06	0.12	1.33 (1.06-1.67)	0.02
CC	77 (15.2)	112 (14.3)	1.27 (0.93-1.72)	0.10		1.37 (0.98-1.91)	0.06
CT	249 (49.2)	371 (47.3)	1.20 (0.96-1.49)	0.09		1.32 (1.04-1.68)	0.03
TT	180 (35.6)	301 (38.4)	ref			ref	

【 0 5 7 4 】

10

20

【表 18 - 1】

表18, 1/3

SNP	遺伝子	OUTCOME	ADJUST?	MODE	GENOTYPE	OR	OR 下限	OR 上限	P値 (両側検定)
hCV1116793	ZNF132	ISCHEMIC	NO	GEN	TC	0.83	0.69375216	0.992667515	0.0869
hCV1116793	ZNF132	ISCHEMIC	NO	ADD	T	0.84	0.724853655	0.974320962	0.053
hCV1116793	ZNF132	ISCHEMIC	NO	DOM	TCまたはTT	0.819	0.689223622	0.973935207	0.0578
hCV16093418	LOC646377	ISCHEMIC	NO	GEN	AA	1.483	0.912916828	2.408756165	0.1815
hCV16093418	LOC646377	ISCHEMIC	NO	ADD	A	1.16	0.992191149	1.356678591	0.118
hCV16093418	LOC646377	ISCHEMIC	NO	DOM	AGまたはAA	1.161	0.968083437	1.392968387	0.1766
hCV1754669	Chr 9	ISCHEMIC	NO	GEN	AG	0.849	0.694898144	1.0380978	0.1806
hCV1754669	Chr 9	ISCHEMIC	NO	GEN	AA	0.704	0.553438026	0.894406866	0.016
hCV1754669	Chr 9	ISCHEMIC	NO	ADD	A	0.839	0.744293003	0.946031417	0.0161
hCV1754669	Chr 9	ISCHEMIC	NO	DOM	AGまたはAA	0.802	0.663035663	0.970180153	0.0566
hCV1754669	Chr 9	ISCHEMIC	NO	REC	AA	0.785	0.643446754	0.957447873	0.0451
hCV25637605	FSTL4	ISCHEMIC	NO	DOM	AGまたはAA	1.141	0.96474641	1.349440416	0.1959
hCV26505812	Chr 9	ISCHEMIC	NO	GEN	GG	1.434	1.126756329	1.825140554	0.0139
hCV26505812	Chr 9	ISCHEMIC	NO	ADD	G	1.193	1.057688641	1.345699564	0.0159
hCV26505812	Chr 9	ISCHEMIC	NO	DOM	GAまたはGG	1.175	0.971230942	1.421611376	0.1636
hCV26505812	Chr 9	ISCHEMIC	NO	REC	GG	1.362	1.115126666	1.663679973	0.0111
hCV7425232	MYH15	ISCHEMIC	NO	GEN	CT	1.207	1.013056501	1.437676114	0.0772
hCV7425232	MYH15	ISCHEMIC	NO	ADD	C	1.138	1.002467038	1.290637136	0.0933
hCV7425232	MYH15	ISCHEMIC	NO	DOM	CTまたはCC	1.207	1.022059286	1.424442487	0.0628
hCV1116793	ZNF132	ISCHEMIC	YES	GEN	TC	0.703	0.562477582	0.877572242	0.0091
hCV1116793	ZNF132	ISCHEMIC	YES	ADD	T	0.75	0.624608329	0.899631989	0.0093
hCV1116793	ZNF132	ISCHEMIC	YES	DOM	TCまたはTT	0.701	0.565686919	0.867894166	0.0063
hCV16093418	LOC646377	ISCHEMIC	YES	GEN	AA	1.866	1.045328301	3.330322013	0.0766
hCV16093418	LOC646377	ISCHEMIC	YES	ADD	A	1.162	0.960599702	1.404663117	0.1948
hCV16093418	LOC646377	ISCHEMIC	YES	REC	AA	1.841	1.034539603	3.275411467	0.0815
hCV1754669	Chr 9	ISCHEMIC	YES	GEN	AA	0.76	0.568372651	1.01549685	0.1192
hCV1754669	Chr 9	ISCHEMIC	YES	ADD	A	0.87	0.752699651	1.006107576	0.1151
hCV1754669	Chr 9	ISCHEMIC	YES	DOM	AGまたはAA	0.805	0.638680148	1.014657888	0.1232
hCV2091644	VAMP8	ISCHEMIC	YES	GEN	CT	1.401	1.120353768	1.751995633	0.0131
hCV2091644	VAMP8	ISCHEMIC	YES	GEN	CC	1.38	1.009559907	1.885674346	0.0901
hCV2091644	VAMP8	ISCHEMIC	YES	ADD	C	1.221	1.052766014	1.416485778	0.0267
hCV2091644	VAMP8	ISCHEMIC	YES	DOM	CTまたはCC	1.396	1.129256555	1.725713348	0.0096
hCV26505812	Chr 9	ISCHEMIC	YES	GEN	GG	1.388	1.036839351	1.858599041	0.0645
hCV26505812	Chr 9	ISCHEMIC	YES	ADD	G	1.171	1.011727737	1.355459485	0.0756
hCV26505812	Chr 9	ISCHEMIC	YES	REC	GG	1.398	1.096801262	1.782473489	0.0232
hCV945276	KRT5	ISCHEMIC	YES	REC	TT	1.232	0.957897979	1.585681051	0.1725

【0575】

10

20

30

【表 18 - 2】

表18, 2/3

SNP	遺伝子	OUTCOME	ADJUST?	MODE	GENOTYPE	OR	OR 下限	OR 上限	P値 (両側検定)
hCV1116793	ZNF132	ATHERO	NO	GEN	TC	0.787	0.646590569	0.95833488	0.0454
hCV1116793	ZNF132	ATHERO	NO	ADD	T	0.819	0.696165402	0.962297139	0.0419
hCV1116793	ZNF132	ATHERO	NO	DOM	TCまたはTT	0.784	0.648664594	0.947280056	0.0344
hCV1754669	Chr 9	ATHERO	NO	GEN	AG	0.833	0.670269439	1.034455809	0.165
hCV1754669	Chr 9	ATHERO	NO	GEN	AA	0.676	0.520352663	0.878840811	0.014
hCV1754669	Chr 9	ATHERO	NO	ADD	A	0.823	0.72208458	0.937642062	0.0141
hCV1754669	Chr 9	ATHERO	NO	DOM	AGまたはAA	0.782	0.636551788	0.960683278	0.0493
hCV1754669	Chr 9	ATHERO	NO	REC	AA	0.764	0.614147286	0.950963593	0.043
hCV26505812	Chr 9	ATHERO	NO	GEN	GG	1.571	1.210420113	2.038944965	0.0044
hCV26505812	Chr 9	ATHERO	NO	ADD	G	1.251	1.097125415	1.426047313	0.005
hCV26505812	Chr 9	ATHERO	NO	DOM	GAまたはGG	1.218	0.987731875	1.501018684	0.1217
hCV26505812	Chr 9	ATHERO	NO	REC	GG	1.485	1.199236975	1.839906031	0.0024
hCV7425232	MYH15	ATHERO	NO	GEN	CT	1.291	1.06621554	1.562183465	0.028
hCV7425232	MYH15	ATHERO	NO	GEN	CC	1.36	0.995974126	1.856019239	0.1044
hCV7425232	MYH15	ATHERO	NO	ADD	C	1.209	1.05488262	1.385651602	0.0221
hCV7425232	MYH15	ATHERO	NO	DOM	CTまたはCC	1.304	1.087542975	1.562799868	0.0161
hCV945276	KRT5	ATHERO	NO	GEN	TT	1.226	0.944746161	1.589848931	0.1986
hCV1116793	ZNF132	ATHERO	YES	GEN	TC	0.639	0.501790288	0.814951237	0.0024
hCV1116793	ZNF132	ATHERO	YES	ADD	T	0.698	0.570892416	0.853128157	0.0032
hCV1116793	ZNF132	ATHERO	YES	DOM	TCまたはTT	0.64	0.507110931	0.808823546	0.0017
hCV16093418	LOC646377	ATHERO	YES	GEN	AA	1.762	0.928367604	3.343866559	0.1459
hCV16093418	LOC646377	ATHERO	YES	REC	AA	1.74	0.920040581	3.292138982	0.1527
hCV1754669	Chr 9	ATHERO	YES	GEN	AA	0.765	0.558483335	1.046582925	0.1596
hCV1754669	Chr 9	ATHERO	YES	ADD	A	0.874	0.746743893	1.022073084	0.1568
hCV2091644	VAMP8	ATHERO	YES	GEN	CT	1.322	1.038739023	1.682015035	0.0569
hCV2091644	VAMP8	ATHERO	YES	GEN	CC	1.366	0.976758835	1.910405456	0.126
hCV2091644	VAMP8	ATHERO	YES	ADD	C	1.2	1.023536718	1.407388698	0.0592
hCV2091644	VAMP8	ATHERO	YES	DOM	CTまたはCC	1.332	1.06021742	1.673849394	0.0388
hCV26505812	Chr 9	ATHERO	YES	GEN	GG	1.449	1.059805605	1.98082713	0.0512
hCV26505812	Chr 9	ATHERO	YES	ADD	G	1.201	1.025903307	1.405546929	0.056
hCV26505812	Chr 9	ATHERO	YES	REC	GG	1.431	1.106229626	1.851215592	0.022
hCV3054799	KIF6	ATHERO	YES	ADD	G	1.156	0.984174559	1.356831226	0.1385
hCV3054799	KIF6	ATHERO	YES	DOM	GAまたはGG	1.226	0.976764207	1.538041725	0.1403
hCV323071	PALLD	ATHERO	YES	GEN	GA	0.822	0.647104489	1.044405162	0.178
hCV7425232	MYH15	ATHERO	YES	GEN	CT	1.263	1.002774843	1.590469093	0.0961
hCV7425232	MYH15	ATHERO	YES	ADD	C	1.152	0.973983418	1.361464556	0.1655

【0576】

10

20

30

表18, 3/3

【 表 1 8 - 3 】

SNP	遺伝子	OUTCOME	ADJUST?	MODE	GENOTYPE	OR	OR 下限 90% CI	OR 上限 90% CI	P値 (両側検定)
hCV7425232	MYH15	ATHERO	YES	DOM	CTまたはCC	1.248	1.002130266	1.555305517	0.0966
hCV1116793	ZNF132	EARLY-ONSET	NO	GEN	TC	0.721	0.555259615	0.93717945	0.0401
hCV1116793	ZNF132	EARLY-ONSET	NO	ADD	T	0.742	0.596550429	0.9231085	0.0246
hCV1116793	ZNF132	EARLY-ONSET	NO	DOM	TCまたはTT	0.709	0.550475956	0.912444516	0.025
hCV16093418	LOC646377	EARLY-ONSET	NO	GEN	AA	2.279	1.165213696	4.458870577	0.0434
hCV16093418	LOC646377	EARLY-ONSET	NO	REC	AA	2.283	1.172006222	4.448126516	0.0417
hCV1754669	Chr 9	EARLY-ONSET	NO	GEN	AA	0.638	0.449570543	0.904532087	0.0342
hCV1754669	Chr 9	EARLY-ONSET	NO	ADD	A	0.805	0.677020314	0.957005634	0.0392
hCV1754669	Chr 9	EARLY-ONSET	NO	REC	AA	0.657	0.491043284	0.880225636	0.0181
hCV26505812	Chr 9	EARLY-ONSET	NO	GEN	GG	1.454	1.031679957	2.049942	0.0727
hCV26505812	Chr 9	EARLY-ONSET	NO	ADD	G	1.205	1.015074491	1.431092302	0.0737
hCV26505812	Chr 9	EARLY-ONSET	NO	DOM	GAまたはGG	1.257	0.954270123	1.654681429	0.1722
hCV26505812	Chr 9	EARLY-ONSET	NO	REC	GG	1.308	0.984656431	1.736831541	0.1199
hCV3054799	KIF6	EARLY-ONSET	NO	GEN	GA	1.256	0.968081501	1.629118384	0.1499
hCV3054799	KIF6	EARLY-ONSET	NO	DOM	GAまたはGG	1.215	0.949308931	1.553982515	0.1942
hCV7425232	MYH15	EARLY-ONSET	NO	GEN	CC	1.411	0.92477899	2.153297741	0.18
hCV7425232	MYH15	EARLY-ONSET	NO	ADD	C	1.188	0.989106766	1.42696955	0.1219
hCV7425232	MYH15	EARLY-ONSET	NO	DOM	CTまたはCC	1.227	0.964448349	1.560176569	0.1624
hCV1116793	ZNF132	EARLY-ONSET	YES	GEN	TC	0.569	0.383972632	0.843482605	0.0184
hCV1116793	ZNF132	EARLY-ONSET	YES	GEN	TT	0.257	0.07724157	0.857115583	0.0635
hCV1116793	ZNF132	EARLY-ONSET	YES	ADD	T	0.551	0.390357614	0.77793835	0.0045
hCV1116793	ZNF132	EARLY-ONSET	YES	DOM	TCまたはTT	0.536	0.36534707	0.78765705	0.0076
hCV1116793	ZNF132	EARLY-ONSET	YES	REC	TT	0.312	0.09554036	1.01979997	0.1057
hCV1754669	Chr 9	EARLY-ONSET	YES	GEN	AA	0.531	0.310682745	0.90627091	0.0515
hCV1754669	Chr 9	EARLY-ONSET	YES	ADD	A	0.754	0.582569376	0.975219212	0.071
hCV1754669	Chr 9	EARLY-ONSET	YES	REC	AA	0.471	0.300175493	0.740364979	0.0061
hCV26505812	Chr 9	EARLY-ONSET	YES	GEN	GA	1.613	1.036095685	2.50964297	0.0756
hCV26505812	Chr 9	EARLY-ONSET	YES	GEN	GG	1.607	0.955315621	2.704490393	0.1335
hCV26505812	Chr 9	EARLY-ONSET	YES	ADD	G	1.267	0.980473167	1.638072097	0.129
hCV26505812	Chr 9	EARLY-ONSET	YES	DOM	GAまたはGG	1.611	1.056911526	2.455300114	0.0627
hCV3054799	KIF6	EARLY-ONSET	YES	GEN	GA	1.469	0.997042382	2.16444072	0.1027
hCV3054799	KIF6	EARLY-ONSET	YES	DOM	GAまたはGG	1.423	0.980591812	2.063903309	0.1192
hCV323071	PALLD	EARLY-ONSET	YES	GEN	GA	0.722	0.490060464	1.064203359	0.1673
hCV323071	PALLD	EARLY-ONSET	YES	DOM	GAまたはGG	0.74	0.515454368	1.061949638	0.1704

表 19A, 1/7

【 表 1 9 A - 1 】

研究	マーカー	遺伝子	rs	Ref Allele	Allele	総数	全頻度	症例数	症例 頻度	対照数	対照 頻度	Allele	総数	全頻度	症例数	症例 頻度	対照数	対照 頻度
UCSF CCF	hCV1053082	NEU3	rs544115	C	T	884	0.2039	216	0.1898	668	0.2089	C	3452	0.796	922	0.8102	2530	0.7911
VSR	hCV1053082	NEU3	rs544115	C	T	500	0.1836	177	0.1615	323	0.1984	C	2224	0.816	919	0.8385	1305	0.8016
UCSF CCF	hCV1116757		rs3794971	T	C	844	0.1946	206	0.181	638	0.1994	T	3494	0.805	932	0.819	2562	0.8006
VSR	hCV1116757		rs3794971	T	C	454	0.1695	164	0.1513	290	0.1819	T	2224	0.831	920	0.8487	1304	0.8181
UCSF CCF	hCV11425801	PEX6	rs3805953	T	C	2068	0.4763	570	0.5009	1498	0.4675	T	2274	0.524	568	0.4991	1706	0.5325
VSR	hCV11425801	PEX6	rs3805953	T	C	1320	0.4857	554	0.5064	766	0.4717	T	1398	0.514	540	0.4936	858	0.5283
UCSF CCF	hCV11425842	GNMT	rs10948059	C	T	2048	0.4723	513	0.4516	1535	0.4797	C	2288	0.528	623	0.5484	1665	0.5203
VSR	hCV11425842	GNMT	rs10948059	C	T	1258	0.4618	485	0.4425	773	0.4748	C	1466	0.538	611	0.5575	855	0.5252
UCSF CCF	hCV11548152		rs11580249	G	T	707	0.1631	210	0.1845	497	0.1555	G	3627	0.837	928	0.8155	2699	0.8445
VSR	hCV11548152		rs11580249	G	T	413	0.1513	184	0.1673	229	0.1405	G	2317	0.849	916	0.8327	1401	0.8595
UCSF CCF	hCV11738775		rs6754561	T	C	1616	0.3725	394	0.3462	1222	0.3819	T	2722	0.628	744	0.6538	1978	0.6181
VSR	hCV11738775		rs6754561	T	C	1025	0.3766	387	0.3531	638	0.3924	T	1697	0.623	709	0.6469	988	0.6076
UCSF CCF	hCV11758801	GUCY1B2	rs11841997	C	G	131	0.0302	44	0.0387	87	0.0272	C	4207	0.97	1092	0.9613	3115	0.9728
VSR	hCV11758801	GUCY1B2	rs11841997	C	G	87	0.0319	44	0.04	43	0.0264	C	2643	0.968	1056	0.96	1587	0.9736
UCSF CCF	hCV11861255	GRIK3	rs529407	A	G	1038	0.2392	260	0.2285	778	0.243	A	3302	0.761	878	0.7715	2424	0.757
VSR	hCV11861255	GRIK3	rs529407	A	G	674	0.2506	245	0.226	429	0.2671	A	2016	0.749	839	0.774	1177	0.7329
UCSF CCF	hCV12071939		rs1950943	G	T	929	0.2142	221	0.1942	708	0.2212	G	3409	0.786	917	0.8058	2492	0.7788
VSR	hCV12071939		rs1950943	G	T	532	0.1952	193	0.1755	339	0.2085	G	2194	0.805	907	0.8245	1287	0.7915

表19A, 2/7

【表 1 9 A - 2 】

研究	マーカー	遺伝子	rs	Ref Allele	UCSF			VSR			対照			対照				
					Allele	総数	全頻度	症例数	症例頻度	対照数	対照頻度	Allele	総数	全頻度	症例数	症例頻度	対照数	対照頻度
UCSF CCF	hCV1209800	CLIC5	rs35067690	G	T	207	0.0477	38	0.0335	169	0.0527	G	4133	0.952	1098	0.9665	3035	0.9473
VSR	hCV1209800	CLIC5	rs35067690	G	T	111	0.0406	34	0.0309	77	0.0472	G	2621	0.959	1068	0.9691	1553	0.9528
UCSF CCF	hCV1262973	PLEKHG3	rs229653	G	A	382	0.088	114	0.1002	268	0.0837	G	3958	0.912	1024	0.8998	2934	0.9163
VSR	hCV1262973	PLEKHG3	rs229653	G	A	277	0.1024	127	0.118	150	0.0921	G	2427	0.898	949	0.882	1478	0.9079
UCSF CCF	hCV1348610	C9orf46	rs3739636	G	A	2013	0.4645	559	0.4921	1454	0.4547	G	2321	0.536	577	0.5079	1744	0.5453
VSR	hCV1348610	C9orf46	rs3739636	G	A	1223	0.4567	512	0.4794	711	0.4416	G	1455	0.543	556	0.5206	899	0.5584
UCSF CCF	hCV1408483	BCL2	rs17070848	C	T	719	0.1657	209	0.1837	510	0.1594	C	3619	0.834	929	0.8163	2690	0.8406
VSR	hCV1408483	BCL2	rs17070848	C	T	526	0.1931	232	0.2117	294	0.1806	C	2198	0.807	864	0.7883	1334	0.8194
UCSF CCF	hCV1452085	TRIM22	rs12223005	C	A	468	0.1078	111	0.0975	357	0.1115	C	3872	0.892	1027	0.9025	2845	0.8885
VSR	hCV1452085	TRIM22	rs12223005	C	A	279	0.1021	98	0.0889	181	0.111	C	2453	0.898	1004	0.9111	1449	0.889
UCSF CCF	hCV15851766	APC	rs2229995	G	A	87	0.0201	14	0.0123	73	0.0228	G	4245	0.98	1122	0.9877	3123	0.9772
VSR	hCV15851766	APC	rs2229995	G	A	59	0.022	15	0.0139	44	0.0274	G	2621	0.978	1061	0.9861	1560	0.9726
UCSF CCF	hCV15857769		rs2924914	C	T	1314	0.3029	368	0.3234	946	0.2956	C	3024	0.697	770	0.6766	2254	0.7044
VSR	hCV15857769		rs2924914	C	T	786	0.2883	331	0.3015	455	0.2795	C	1940	0.712	767	0.6985	1173	0.7205
UCSF CCF	hCV15879601	C6orf142	rs2275769	C	T	333	0.0767	70	0.0615	263	0.0821	C	4009	0.923	1068	0.9385	2941	0.9179
VSR	hCV15879601	C6orf142	rs2275769	C	T	171	0.0628	59	0.0537	112	0.0689	C	2553	0.937	1039	0.9463	1514	0.9311
UCSF CCF	hCV16134786		rs2857595	G	A	774	0.1785	226	0.1989	548	0.1712	G	3562	0.822	910	0.8011	2652	0.8288
VSR	hCV16134786		rs2857595	G	A	510	0.1868	227	0.2064	283	0.1736	G	2220	0.813	873	0.7936	1347	0.8264

表 19A, 3/7

【表 1 9 A - 3】

研究	マーカー	遺伝子	Ref Allele	rs	Allele	総数	全頻度	症例数	症例 頻度	対照数	対照 頻度	Allele	総数	全頻度	症例数	症例 頻度	対照数	対照 頻度
UCSF CCF	hCV1619596	FKBP1A	G	rs1048621	A	1198	0.2764	337	0.2961	861	0.2694	G	3136	0.724	801	0.7039	2335	0.7306
VSR	hCV1619596	FKBP1A	G	rs1048621	A	675	0.2474	297	0.27	378	0.2322	G	2053	0.753	803	0.73	1250	0.7678
UCSF CCF	hCV16336	HD	C	rs362277	T	469	0.108	107	0.094	362	0.113	C	3873	0.892	1031	0.906	2842	0.887
VSR	hCV16336	HD	C	rs362277	T	294	0.1079	97	0.0885	197	0.121	C	2430	0.892	999	0.9115	1431	0.879
UCSF CCF	hCV1723718	UMODL1	G	rs12481805	A	1336	0.3081	377	0.3313	959	0.2999	G	3000	0.692	761	0.6687	2239	0.7001
VSR	hCV1723718	UMODL1	G	rs12481805	A	779	0.2858	336	0.306	443	0.2721	G	1947	0.714	762	0.694	1185	0.7279
UCSF CCF	hCV1958451	MIER1	G	rs2985822	T	1073	0.2475	256	0.225	817	0.2555	G	3263	0.753	882	0.775	2381	0.7445
VSR	hCV1958451	MIER1	G	rs2985822	T	676	0.2487	248	0.2271	428	0.2632	G	2042	0.751	844	0.7729	1198	0.7368
UCSF CCF	hCV2121658		G	rs1187332	A	534	0.1232	120	0.1058	414	0.1294	G	3800	0.877	1014	0.8942	2786	0.8706
VSR	hCV2121658		G	rs1187332	A	331	0.1226	119	0.1104	212	0.1307	G	2369	0.877	959	0.8896	1410	0.8693
UCSF CCF	hCV2358247	SPINT4	A	rs415989	G	290	0.0669	88	0.0775	202	0.0631	A	4046	0.933	1048	0.9225	2998	0.9369
VSR	hCV2358247	SPINT4	A	rs415989	G	150	0.0549	77	0.0699	73	0.0448	A	2582	0.945	1025	0.9301	1557	0.9552
UCSF CCF	hCV2390937	LOC441108	C	rs739719	A	318	0.0733	70	0.0615	248	0.0775	C	4022	0.927	1068	0.9385	2954	0.9225
VSR	hCV2390937	LOC441108	C	rs739719	A	185	0.0678	60	0.0545	125	0.0767	C	2545	0.932	1040	0.9455	1505	0.9233
UCSF CCF	hCV25473186	NPY2R	T	rs2880415	C	2044	0.4708	566	0.4974	1478	0.4613	T	2298	0.529	572	0.5026	1726	0.5387
VSR	hCV25473186	NPY2R	T	rs2880415	C	1181	0.4336	509	0.4653	672	0.4123	T	1543	0.566	585	0.5347	958	0.5877
UCSF CCF	hCV25596936	EPHA1	C	rs6967117	T	308	0.0709	92	0.0808	216	0.0674	C	4034	0.929	1046	0.9192	2988	0.9326
VSR	hCV25596936	EPHA1	C	rs6967117	T	241	0.0884	118	0.1073	123	0.0756	C	2485	0.912	982	0.8927	1503	0.9244

表 19A, 4/7

研究	マーカー	遺伝子	rs	Ref Allele	Allele	総数	全頻度	症例数	症例頻度	対照数	対照頻度	Allele	総数	全頻度	症例数	症例頻度	対照数	対照頻度
UCSF CCF	hCV25615822	DHODH	NONE	C	T	114	0.0263	35	0.0308	79	0.0247	C	4224	0.974	1101	0.9692	3123	0.9753
VSR	hCV25615822	DHODH	NONE	C	T	113	0.0414	56	0.0508	57	0.035	C	2617	0.959	1046	0.9492	1571	0.965
UCSF CCF	hCV25983294	EDG2	rs3739709	G	A	821	0.1892	190	0.1673	631	0.1969	G	3519	0.811	946	0.8327	2573	0.8031
VSR	hCV25983294	EDG2	rs3739709	G	A	541	0.1988	197	0.1794	344	0.2118	G	2181	0.801	901	0.8206	1280	0.7882
UCSF CCF	hCV2637554	CHPT1	rs3205421	T	C	1293	0.2985	368	0.3245	925	0.2892	T	3039	0.702	766	0.6755	2273	0.7108
VSR	hCV2637554	CHPT1	rs3205421	T	C	842	0.3109	363	0.3336	479	0.2957	T	1866	0.689	725	0.6664	1141	0.7043
UCSF CCF	hCV26478797	CHSY-2	rs2015018	G	A	1100	0.2537	266	0.2337	834	0.2608	G	3236	0.746	872	0.7663	2364	0.7392
VSR	hCV26478797	CHSY-2	rs2015018	G	A	721	0.2653	270	0.2473	451	0.2774	G	1997	0.735	822	0.7527	1175	0.7226
UCSF CCF	hCV26881276	C11orf47	rs2344829	A	G	1429	0.3297	392	0.3451	1037	0.3243	A	2905	0.67	744	0.6549	2161	0.6757
VSR	hCV26881276	C11orf47	rs2344829	A	G	963	0.3527	418	0.38	545	0.3344	A	1767	0.647	682	0.62	1085	0.6656
UCSF CCF	hCV27077072		rs8060368	C	T	1429	0.3293	353	0.3102	1076	0.336	C	2911	0.671	785	0.6898	2126	0.664
VSR	hCV27077072		rs8060368	C	T	911	0.3339	346	0.3145	565	0.3471	C	1817	0.666	754	0.6855	1063	0.6529
UCSF CCF	hCV27473671	C9orf4	rs3750465	T	C	1270	0.2925	357	0.3137	913	0.285	T	3072	0.708	781	0.6863	2291	0.715
VSR	hCV27473671	C9orf4	rs3750465	T	C	738	0.2709	324	0.2945	414	0.2549	T	1986	0.729	776	0.7055	1210	0.7451
UCSF CCF	hCV27494483	SLC22A15	rs3748743	C	T	226	0.0521	72	0.0633	154	0.0481	C	4114	0.948	1066	0.9367	3048	0.9519
VSR	hCV27494483	SLC22A15	rs3748743	C	T	127	0.0466	63	0.0573	64	0.0394	C	2599	0.953	1037	0.9427	1562	0.9606
UCSF CCF	hCV27504565	MUTYH	rs3219489	C	G	1135	0.2618	277	0.2434	858	0.2683	C	3201	0.738	861	0.7566	2340	0.7317
VSR	hCV27504565	MUTYH	rs3219489	C	G	594	0.2174	213	0.1933	381	0.2337	C	2138	0.783	889	0.8067	1249	0.7663

表19A, 5/7

【表 1 9 A - 5】

研究	マーカー	遺伝子	rs	Ref Allele	Allele	総数	全頻度	症例数	症例頻度	対照数	対照頻度	Allele	総数	全頻度	症例数	症例頻度	対照数	対照頻度
UCSF CCF	hCV27511436	FZD1	rs3750145	T	C	687	0.1592	157	0.1389	530	0.1665	T	3627	0.841	973	0.8611	2654	0.8335
VSR	hCV27511436	FZD1	rs3750145	T	C	474	0.1736	173	0.1573	301	0.1847	T	2256	0.826	927	0.8427	1329	0.8153
UCSF CCF	hCV2769503		rs4787956	A	G	1495	0.3445	426	0.3743	1069	0.3339	A	2845	0.656	712	0.6257	2133	0.6661
VSR	hCV2769503		rs4787956	A	G	891	0.3317	393	0.3666	498	0.3086	A	1795	0.668	679	0.6334	1116	0.6914
UCSF CCF	hCV27892569	NRXN3	rs4903741	T	C	1022	0.2364	289	0.2544	733	0.2299	T	3302	0.764	847	0.7456	2455	0.7701
VSR	hCV27892569	NRXN3	rs4903741	T	C	626	0.23	268	0.2432	358	0.221	T	2096	0.77	834	0.7568	1262	0.779
UCSF CCF	hCV28036404	RBL1	rs4812768	T	A	875	0.2017	216	0.1905	659	0.2057	T	3463	0.798	918	0.8095	2545	0.7943
VSR	hCV28036404	RBL1	rs4812768	T	A	511	0.1879	182	0.1667	329	0.2021	T	2209	0.812	910	0.8333	1299	0.7979
UCSF CCF	hCV2851380		rs12445805	G	C	450	0.1037	99	0.0871	351	0.1096	G	3890	0.896	1037	0.9129	2853	0.8904
VSR	hCV2851380		rs12445805	G	C	320	0.1173	113	0.1027	207	0.1271	G	2408	0.883	987	0.8973	1421	0.8729
UCSF CCF	hCV29401764	LOC646588	rs7793552	C	T	1402	0.3233	347	0.3049	1055	0.3299	C	2934	0.677	791	0.6951	2143	0.6701
VSR	hCV29401764	LOC646588	rs7793552	C	T	913	0.3357	337	0.3086	576	0.3538	C	1807	0.664	755	0.6914	1052	0.6462
UCSF CCF	hCV29537898		rs6073804	C	T	393	0.0907	120	0.1056	273	0.0854	C	3941	0.909	1016	0.8944	2925	0.9146
VSR	hCV29537898		rs6073804	C	T	216	0.0796	100	0.0921	116	0.0713	C	2496	0.92	986	0.9079	1510	0.9287
UCSF CCF	hCV29539757	KCNQ3	rs10110659	C	A	1311	0.3022	312	0.2746	999	0.312	C	3027	0.698	824	0.7254	2203	0.688
VSR	hCV29539757	KCNQ3	rs10110659	C	A	870	0.3191	318	0.2896	552	0.3391	C	1856	0.681	780	0.7104	1076	0.6609
UCSF CCF	hCV302629	UBAC2	rs9284183	A	G	1247	0.2876	359	0.316	888	0.2775	A	3089	0.712	777	0.684	2312	0.7225
VSR	hCV302629	UBAC2	rs9284183	A	G	763	0.2815	319	0.2932	444	0.2737	A	1947	0.719	769	0.7068	1178	0.7263

【表 19A - 6】

表 19A, 6/7

研究	マーカー	遺伝子	rs	Ref Allele	Allele	総数	全頻度	症例数	症例頻度	対照数	対照頻度	Allele	総数	全頻度	症例数	症例頻度	対照数	対照頻度
UCSF CCF	hCV30308202	LAMA2	rs9482985	G	C	917	0.2115	219	0.1924	698	0.2183	G	3419	0.789	919	0.8076	2500	0.7817
VSR	hCV30308202	LAMA2	rs9482985	G	C	549	0.2017	200	0.1828	349	0.2144	G	2173	0.798	894	0.8172	1279	0.7856
UCSF CCF	hCV3054550	AI G1	rs1559599	C	T	641	0.1476	189	0.1661	452	0.1411	C	3701	0.852	949	0.8339	2752	0.8589
VSR	hCV3054550	AI G1	rs1559599	C	T	434	0.1589	189	0.1715	245	0.1503	C	2298	0.841	913	0.8285	1385	0.8497
UCSF CCF	hCV3082219	RFXDC1	rs1884833	G	A	505	0.1164	148	0.1301	357	0.1115	G	3835	0.884	990	0.8699	2845	0.8885
VSR	hCV3082219	RFXDC1	rs1884833	G	A	344	0.127	159	0.147	185	0.1138	G	2364	0.873	923	0.853	1441	0.8862
UCSF CCF	hCV31137507	CLOCK	rs7660668	G	C	1165	0.2683	328	0.2882	837	0.2612	G	3177	0.732	810	0.7118	2367	0.7388
VSR	hCV31137507	CLOCK	rs7660668	G	C	741	0.272	317	0.2892	424	0.2604	G	1983	0.728	779	0.7108	1204	0.7396
UCSF CCF	hCV31227848	HIVEP3	rs11809423	C	T	172	0.0396	61	0.0536	111	0.0347	C	4168	0.96	1077	0.9464	3091	0.9653
VSR	hCV31227848	HIVEP3	rs11809423	C	T	120	0.044	64	0.0583	56	0.0344	C	2608	0.956	1034	0.9417	1574	0.9656
UCSF CCF	hCV31573621	SKAP1	rs11079818	T	C	1223	0.2817	295	0.2592	928	0.2896	T	3119	0.718	843	0.7408	2276	0.7104
VSR	hCV31573621	SKAP1	rs11079818	T	C	739	0.2751	276	0.2575	463	0.2869	T	1947	0.725	796	0.7425	1151	0.7131
UCSF CCF	hCV31705214	LOC645397	rs12804599	A	T	984	0.2266	283	0.2487	701	0.2188	A	3358	0.773	855	0.7513	2503	0.7812
VSR	hCV31705214	LOC645397	rs12804599	A	T	596	0.2183	266	0.2418	330	0.2025	A	2134	0.782	834	0.7582	1300	0.7975
UCSF CCF	hCV32160712		rs11079160	A	T	743	0.1713	221	0.1942	522	0.1631	A	3595	0.829	917	0.8058	2678	0.8369
VSR	hCV32160712		rs11079160	A	T	432	0.1595	191	0.1752	241	0.1489	A	2276	0.841	899	0.8248	1377	0.8511
UCSF CCF	hCV435733		rs10276935	C	G	1346	0.3103	383	0.3366	963	0.3009	C	2992	0.69	755	0.6634	2237	0.6991
VSR	hCV435733		rs10276935	C	G	819	0.3004	345	0.3142	474	0.2912	C	1907	0.7	753	0.6858	1154	0.7088

10

20

30

40

表19A, 7/7

【表 1 9 A - 7】

研究	マーカー	遺伝子	rs	Ref Allele	Allele	総数	全頻度	症例数	症例 頻度	対照数	対照 頻度	Allele	総数	全頻度	症例数	症例 頻度	対照数	対照 頻度
UCSF CCF	hCV454333	NVL	rs10916581	C	T	590	0.136	139	0.1224	451	0.1408	C	3748	0.864	997	0.8776	2751	0.8592
VSR	hCV454333	NVL	rs10916581	C	T	324	0.1194	110	0.0998	214	0.1328	C	2390	0.881	992	0.9002	1398	0.8672
UCSF CCF	hCV540056	SPHK1	rs346802	C	T	163	0.0376	32	0.0281	131	0.0409	C	4177	0.962	1106	0.9719	3071	0.9591
VSR	hCV540056	SPHK1	rs346802	C	T	90	0.033	26	0.0237	64	0.0394	C	2634	0.967	1072	0.9763	1562	0.9606
UCSF CCF	hCV7917138	OR5H8P	rs9822460	A	G	860	0.1984	255	0.2241	605	0.1893	A	3474	0.802	883	0.7759	2591	0.8107
VSR	hCV7917138	OR5H8P	rs9822460	A	G	538	0.1981	231	0.2115	307	0.189	A	2178	0.802	861	0.7885	1317	0.811
UCSF CCF	hCV8147903	FLJ25715	rs680014	G	A	971	0.2237	225	0.1977	746	0.233	G	3369	0.776	913	0.8023	2456	0.767
VSR	hCV8147903	FLJ25715	rs680014	G	A	577	0.2124	214	0.1963	363	0.2232	G	2139	0.788	876	0.8037	1263	0.7768
UCSF CCF	hCV8754449	TESK2	rs781226	C	T	1126	0.2596	277	0.2434	849	0.2653	C	3212	0.74	861	0.7566	2351	0.7347
VSR	hCV8754449	TESK2	rs781226	C	T	606	0.2226	218	0.1989	388	0.2386	C	2116	0.777	878	0.8011	1238	0.7614
UCSF CCF	hCV8820007		rs938390	T	A	1055	0.2432	265	0.2333	790	0.2467	T	3283	0.757	871	0.7667	2412	0.7533
VSR	hCV8820007		rs938390	T	A	651	0.2399	234	0.2135	417	0.2577	T	2063	0.76	862	0.7865	1201	0.7423
UCSF CCF	hCV8942032	DDR1	rs1264352	G	C	610	0.1406	179	0.1573	431	0.1347	G	3728	0.859	959	0.8427	2769	0.8653
VSR	hCV8942032	DDR1	rs1264352	G	C	366	0.1343	165	0.1505	201	0.1233	G	2360	0.866	931	0.8495	1429	0.8767

【表 19B - 1】

表19B, 1/3

【 0 5 8 5 】

研究	マーカー	rs	Genot	総数	全頻度	症例数	症例頻度	対照数	対照頻度	Genot	総数	全頻度	症例数	症例頻度	対照数	対照頻度
UCSFCCF	hCV1053082	rs5441115	T T	98	0.0452	17	0.0299	81	0.0507	T C	688	0.3173	182	0.3199	506	0.3184
VSR	hCV1053082	rs5441115	T T	52	0.0382	16	0.0292	36	0.0442	T C	396	0.2907	145	0.2646	251	0.3084
UCSFCCF	hCV1116757	rs3794971	C C	85	0.0392	24	0.0422	61	0.0381	C T	674	0.3107	158	0.2777	516	0.3225
VSR	hCV1116757	rs3794971	C C	41	0.0306	13	0.024	28	0.0351	C T	372	0.2778	138	0.2546	234	0.2936
UCSFCCF	hCV11425801	rs3805953	C C	499	0.2298	143	0.2513	356	0.2222	C T	1070	0.4929	274	0.4991	786	0.4906
VSR	hCV11425801	rs3805953	C C	319	0.2347	140	0.2559	179	0.2204	C T	682	0.5018	284	0.5009	408	0.5025
UCSFCCF	hCV11548152	rs10948059	T T	486	0.2242	111	0.1954	375	0.2344	T C	1076	0.4993	291	0.5123	785	0.4906
VSR	hCV11548152	rs10948059	T T	283	0.2078	104	0.1898	179	0.2199	T C	692	0.5081	277	0.5055	415	0.5098
UCSFCCF	hCV11548152	rs11580249	T T	52	0.024	15	0.0264	37	0.0232	T G	603	0.2783	180	0.3163	423	0.2647
VSR	hCV11548152	rs11580249	T T	34	0.0249	17	0.0309	17	0.0209	T G	345	0.2527	150	0.2727	195	0.2393
UCSFCCF	hCV11738775	rs6754561	C C	279	0.1286	57	0.1002	222	0.1388	C T	1058	0.4878	280	0.4921	778	0.4862
VSR	hCV11738775	rs6754561	C C	201	0.1477	65	0.1186	136	0.1673	C T	623	0.4578	257	0.469	366	0.4502
UCSFCCF	hCV11758801	rs11841997	G G	4	0.0018	2	0.0036	0	0	G C	83	0.0608	40	0.0727	43	0.0518
VSR	hCV11758801	rs11841997	G G	2	0.0015	2	0.0036	0	0	G C	123	0.0587	40	0.0704	83	0.0518
UCSFCCF	hCV11861255	rs529407	G G	144	0.0664	27	0.0475	117	0.0731	G A	750	0.3456	206	0.362	544	0.3398
VSR	hCV11861255	rs529407	G G	95	0.0706	30	0.0554	65	0.0809	G A	484	0.3599	185	0.3413	299	0.3724
UCSFCCF	hCV12071939	rs1950943	T T	94	0.0433	15	0.0264	79	0.0494	T G	741	0.3416	191	0.3357	550	0.3438
VSR	hCV12071939	rs1950943	T T	61	0.0448	25	0.0455	36	0.0443	T G	410	0.3008	143	0.26	267	0.3284
UCSFCCF	hCV1209800	rs35067690	T T	4	0.0018	0	0	4	0.0025	T G	199	0.0917	38	0.0689	161	0.1005
VSR	hCV1209800	rs35067690	T T	4	0.0029	0	0	4	0.0049	T G	103	0.0754	34	0.0617	69	0.0847
UCSFCCF	hCV1262973	rs229653	A A	29	0.0134	11	0.0193	18	0.0112	A G	324	0.1493	92	0.1617	232	0.1449
VSR	hCV1262973	rs229653	A A	16	0.0118	5	0.0093	11	0.0135	A G	245	0.1812	117	0.2175	128	0.1572
UCSFCCF	hCV1348610	rs3739636	A A	474	0.2187	135	0.2377	339	0.212	A G	1065	0.4915	289	0.5088	776	0.4853
VSR	hCV1348610	rs3739636	A A	301	0.2248	137	0.2566	164	0.2037	A G	621	0.4638	238	0.4457	383	0.4758
UCSFCCF	hCV1408483	rs17070848	T T	56	0.0258	14	0.0246	42	0.0262	T C	607	0.2799	181	0.3181	426	0.2662
VSR	hCV1408483	rs17070848	T T	50	0.0367	22	0.0401	28	0.0344	T C	426	0.3128	188	0.3431	238	0.2924
UCSFCCF	hCV1452085	rs12223005	A A	28	0.0129	3	0.0053	25	0.0156	A C	412	0.1899	105	0.1845	307	0.1918
VSR	hCV1452085	rs12223005	A A	17	0.0124	7	0.0127	10	0.0123	A C	245	0.1794	84	0.1525	161	0.1975
UCSFCCF	hCV15851766	rs2229995	A A	0	0	0	0	0	0	A G	87	0.0402	14	0.0246	73	0.0457
VSR	hCV15851766	rs2229995	A A	0	0	0	0	0	0	A G	59	0.044	15	0.0279	44	0.0549
UCSFCCF	hCV15857769	rs2924914	T T	212	0.0977	65	0.1142	147	0.0919	T C	890	0.4103	238	0.4183	652	0.4075
VSR	hCV15857769	rs2924914	T T	106	0.0778	53	0.0965	53	0.0651	T C	574	0.4211	225	0.4098	349	0.4287
UCSFCCF	hCV15879601	rs2275769	T T	13	0.006	2	0.0035	11	0.0069	T C	307	0.1414	66	0.116	241	0.1504
VSR	hCV15879601	rs2275769	T T	8	0.0059	0	0	8	0.0098	T C	155	0.1138	59	0.1075	96	0.1181
UCSFCCF	hCV16134786	rs2857595	A A	72	0.0332	22	0.0387	50	0.0312	A G	630	0.2906	182	0.3204	448	0.28
VSR	hCV16134786	rs2857595	A A	53	0.0388	22	0.04	31	0.038	A G	404	0.296	183	0.3327	221	0.2712
UCSFCCF	hCV1619596	rs1048621	A A	186	0.0858	54	0.0949	132	0.0826	A G	826	0.3812	229	0.4025	597	0.3736
VSR	hCV1619596	rs1048621	A A	83	0.0609	37	0.0673	46	0.0565	A G	509	0.3732	223	0.4055	286	0.3514
UCSFCCF	hCV16336	rs362277	T T	31	0.0143	7	0.0123	24	0.015	T C	407	0.1875	93	0.1634	314	0.196
VSR	hCV16336	rs362277	T T	15	0.011	2	0.0036	13	0.016	T C	264	0.1938	93	0.1697	171	0.2101
UCSFCCF	hCV1723718	rs12481805	A A	199	0.0918	61	0.1072	138	0.0863	A G	938	0.4327	255	0.4482	683	0.4271
VSR	hCV1723718	rs12481805	A A	123	0.0902	53	0.0965	70	0.086	A G	533	0.391	230	0.4189	303	0.3722
UCSFCCF	hCV1958451	rs2985822	T T	135	0.0623	30	0.0527	105	0.0657	T G	803	0.3704	196	0.3445	607	0.3796
VSR	hCV1958451	rs2985822	T T	90	0.0662	27	0.0495	63	0.0775	T G	496	0.365	194	0.3553	302	0.3715
UCSFCCF	hCV2121658	rs1187332	A A	23	0.0106	6	0.0106	17	0.0106	A G	488	0.2252	108	0.1905	380	0.2375
VSR	hCV2121658	rs1187332	A A	18	0.0133	3	0.0056	15	0.0185	A G	295	0.2185	113	0.2096	182	0.2244

10

20

30

40

表19B, 2/3

【表 1 9 B - 2】

研究	マーカー	rs	Genot	総数	全頻度	症例数	症例 頻度	対照数	対照 頻度	Genot	総数	全頻度	症例数	症例 頻度	対照数	対照 頻度	Genot	総数	全頻度	症例数	症例 頻度	対照数	対照 頻度
UCSFCCF	HCV2358247	rs415989	GG	14	0.0065	2	0.0035	12	0.0075	GA	262	0.1208	84	0.1479	178	0.1112	AA	1892	0.8727	482	0.8486	1410	0.8812
VSR	HCV2358247	rs415989	GG	5	0.0037	5	0.0091	0	0	GA	140	0.1025	67	0.1216	73	0.0896	AA	1221	0.8939	479	0.8693	742	0.9104
UCSFCCF	HCV2390937	rs739719	AA	12	0.0055	2	0.0035	10	0.0062	AC	294	0.1355	66	0.1116	228	0.1424	CC	1864	0.859	501	0.8805	1363	0.8513
VSR	HCV2390937	rs739719	AA	3	0.0022	1	0.0018	2	0.0025	AC	179	0.1311	58	0.1055	121	0.1485	CC	1183	0.8667	491	0.8927	692	0.8491
UCSFCCF	HCV25473186	rs2880415	CC	488	0.2248	135	0.2373	353	0.2203	CT	1068	0.4919	296	0.5202	772	0.4819	TT	615	0.2833	138	0.2425	477	0.2978
VSR	HCV25473186	rs2880415	CC	246	0.1806	109	0.1993	137	0.1681	CT	689	0.5059	291	0.532	398	0.4893	TT	427	0.3135	147	0.2687	280	0.3436
UCSFCCF	HCV25596936	rs6967117	TT	13	0.006	2	0.0035	11	0.0069	TC	282	0.1299	88	0.1547	194	0.1211	CC	1876	0.8641	479	0.8418	1397	0.872
VSR	HCV25596936	rs6967117	TT	15	0.011	7	0.0127	8	0.0098	TC	211	0.1548	104	0.1891	107	0.1316	CC	1137	0.8342	439	0.7982	698	0.8585
UCSFCCF	HCV25615822	NONE	TT	1	0.0005	1	0.0018	0	0	TC	112	0.0516	33	0.0581	79	0.0493	CC	2056	0.9479	534	0.9401	1522	0.9507
VSR	HCV25615822	NONE	TT	2	0.0015	1	0.0018	0	0.0012	TC	109	0.0799	54	0.098	55	0.0676	CC	1254	0.9187	496	0.9002	758	0.9312
UCSFCCF	HCV25983294	rs3739709	AA	75	0.0346	19	0.0335	56	0.035	AG	671	0.3092	152	0.2676	519	0.324	GG	1424	0.6562	397	0.6989	1027	0.6411
VSR	HCV25983294	rs3739709	AA	64	0.047	23	0.0419	41	0.0505	AG	413	0.3035	151	0.275	262	0.3227	GG	884	0.6495	375	0.6831	509	0.6268
UCSFCCF	HCV2637554	rs3205421	CC	190	0.0877	64	0.1129	126	0.0788	CT	913	0.4215	240	0.4233	673	0.4209	TT	1063	0.4908	263	0.4638	800	0.5003
VSR	HCV2637554	rs3205421	CC	139	0.1027	63	0.1158	76	0.0938	CT	564	0.4165	237	0.4357	327	0.4037	TT	651	0.4808	244	0.4485	407	0.5025
UCSFCCF	HCV26478797	rs2015018	AA	122	0.0563	31	0.0545	91	0.0569	AG	856	0.3948	204	0.3585	652	0.4078	GG	1190	0.5489	334	0.587	856	0.5353
VSR	HCV26478797	rs2015018	AA	95	0.0699	28	0.0513	67	0.0824	AG	531	0.3907	214	0.3919	317	0.3899	GG	733	0.5394	304	0.5568	429	0.5277
UCSFCCF	HCV26881276	rs2344829	GG	250	0.1154	66	0.1162	184	0.1151	GA	597	0.4374	246	0.4473	351	0.4307	AA	585	0.4286	218	0.3964	367	0.4503
VSR	HCV26881276	rs2344829	GG	183	0.1341	86	0.1564	97	0.119	GA	597	0.4374	246	0.4473	351	0.4307	AA	585	0.4286	218	0.3964	367	0.4503
UCSFCCF	HCV27077072	rs8060368	TT	237	0.1092	60	0.1054	177	0.1106	TC	955	0.4401	233	0.4095	722	0.4531	CC	605	0.4435	258	0.4691	347	0.4263
VSR	HCV27077072	rs8060368	TT	152	0.1114	54	0.0982	98	0.1204	TC	607	0.445	238	0.4327	369	0.4533	CC	605	0.4435	258	0.4691	347	0.4263
UCSFCCF	HCV27473671	rs3750465	CC	183	0.0843	54	0.0949	129	0.0805	CT	904	0.4164	249	0.4376	655	0.4089	TT	1084	0.4993	266	0.4675	818	0.5106
VSR	HCV27473671	rs3750465	CC	103	0.0756	51	0.0927	52	0.064	CT	532	0.3906	222	0.4036	310	0.3818	TT	727	0.5338	277	0.5036	450	0.5542
UCSFCCF	HCV27494483	rs3748743	TT	12	0.0055	4	0.007	8	0.005	TC	202	0.0931	64	0.1125	138	0.0862	CC	1956	0.9014	501	0.8805	1455	0.9088
VSR	HCV27494483	rs3748743	TT	3	0.0022	2	0.0036	1	0.0012	TC	121	0.0888	59	0.1073	62	0.0763	CC	1239	0.909	489	0.8891	705	0.9225
UCSFCCF	HCV27504565	rs3219489	GG	138	0.0637	39	0.0685	99	0.0619	GC	859	0.3982	199	0.3497	660	0.4128	CC	1171	0.5401	331	0.5817	840	0.5253
VSR	HCV27504565	rs3219489	GG	67	0.049	13	0.0236	54	0.0663	GC	460	0.3367	187	0.3394	273	0.335	CC	839	0.6142	351	0.637	488	0.5988
UCSFCCF	HCV27511436	rs3750145	CC	55	0.0255	5	0.0088	50	0.0314	CT	577	0.2675	147	0.2602	430	0.2701	TT	1525	0.707	413	0.731	1112	0.6985
VSR	HCV27511436	rs3750145	CC	47	0.0344	16	0.0291	31	0.038	CT	380	0.2784	141	0.2564	239	0.2933	TT	938	0.6872	393	0.7145	545	0.6687
UCSFCCF	HCV2769503	rs4787956	GG	253	0.1166	74	0.1301	179	0.1118	GA	989	0.4558	278	0.4886	711	0.4441	AA	928	0.4276	217	0.3814	711	0.4441
VSR	HCV2769503	rs4787956	GG	146	0.1087	65	0.1213	81	0.1004	GA	599	0.446	263	0.4907	336	0.4164	AA	598	0.4453	208	0.3881	390	0.4833
UCSFCCF	HCV27892569	rs4903741	CC	113	0.0523	35	0.0616	78	0.0489	CT	796	0.3682	219	0.3856	577	0.362	TT	1253	0.5796	314	0.5528	939	0.5891
VSR	HCV27892569	rs4903741	CC	88	0.0647	34	0.0617	54	0.0667	CT	450	0.3306	200	0.363	250	0.3086	TT	823	0.6047	317	0.5753	506	0.6247
UCSFCCF	HCV28036404	rs4812768	AA	99	0.0456	17	0.03	82	0.0512	AT	677	0.3121	182	0.321	495	0.309	TT	1393	0.6422	368	0.649	1025	0.6398
VSR	HCV28036404	rs4812768	AA	39	0.0287	13	0.0238	26	0.0319	AT	433	0.3184	156	0.2857	277	0.3403	TT	888	0.6529	377	0.6905	511	0.6278
UCSFCCF	HCV2851380	rs12445805	CC	32	0.0147	4	0.007	28	0.0175	CG	386	0.1779	91	0.1602	295	0.1841	GG	1752	0.8074	473	0.8327	1279	0.7984
VSR	HCV2851380	rs12445805	CC	21	0.0154	7	0.0127	14	0.0172	CG	278	0.2038	99	0.18	179	0.2199	GG	1065	0.7808	444	0.8073	621	0.7629
UCSFCCF	HCV29401764	rs7793552	TT	223	0.1029	62	0.109	161	0.1007	TC	956	0.441	223	0.3919	733	0.4584	CC	989	0.4562	284	0.4991	705	0.4409
VSR	HCV29401764	rs7793552	TT	159	0.1169	58	0.1062	101	0.1241	TC	595	0.4375	221	0.4048	374	0.4595	CC	606	0.4456	267	0.489	339	0.4165
UCSFCCF	HCV29537898	rs6073804	TT	23	0.0106	10	0.0176	13	0.0081	TC	347	0.1601	100	0.1761	247	0.1545	CC	1797	0.8293	458	0.8063	1339	0.8374
VSR	HCV29537898	rs6073804	TT	6	0.0044	5	0.0092	1	0.0012	TC	204	0.1504	90	0.1651	114	0.1402	CC	1146	0.8451	448	0.825	698	0.8585
UCSFCCF	HCV29539757	rs10110659	AA	192	0.0885	49	0.0863	143	0.0893	AC	927	0.4274	214	0.3768	713	0.4453	CC	1050	0.4841	305	0.537	745	0.4653
VSR	HCV29539757	rs10110659	AA	136	0.0998	46	0.0838	90	0.1106	AC	598	0.4387	226	0.4117	372	0.457	CC	629	0.4615	277	0.5046	352	0.4324
UCSFCCF	HCV302629	rs9284183	GG	185	0.0853	68	0.1197	117	0.0731	GA	877	0.4045	223	0.3926	654	0.4088	AA	1106	0.5101	277	0.4877	829	0.5181
VSR	HCV302629	rs9284183	GG	111	0.0819	55	0.1011	56	0.0691	GA	541	0.3993	209	0.3842	332	0.4094	AA	703	0.5188	280	0.5147	423	0.5216
UCSFCCF	HCV30308202	rs9482985	CC	101	0.0466	17	0.0299	84	0.0525	CG	715	0.3298	185	0.3251	530	0.3315	GG	1352	0.6236	367	0.645	985	0.616
VSR	HCV30308202	rs9482985	CC	66	0.0485	25	0.0457	41	0.0504	CG	417	0.3064	150	0.2742	267	0.328	GG	878	0.6451	372	0.6801	506	0.6216

【表 19B - 3】

表19B, 3/3

研究	マーカー	rs	Genot	総数	全頻度	症例数	症例頻度	対照数	対照頻度	Genot	総数	全頻度	症例数	症例頻度	対照数	対照頻度
UCSFCCF	hCV3054550	rs1559599	TT	50	0.023	17	0.0299	33	0.0206	TC	541	0.2492	155	0.2724	386	0.2409
VSR	hCV3054550	rs1559599	TT	36	0.0264	14	0.0254	22	0.027	TC	362	0.265	161	0.2922	201	0.2466
UCSFCCF	hCV3082219	rs1884833	AA	27	0.0124	7	0.0123	20	0.0125	AG	451	0.2078	134	0.2355	317	0.198
VSR	hCV3082219	rs1884833	AA	21	0.0155	11	0.0203	10	0.0123	AG	302	0.223	137	0.2532	165	0.203
UCSFCCF	hCV31137507	rs7660668	CC	162	0.0746	47	0.0826	115	0.0718	CG	841	0.3874	234	0.4112	607	0.3789
VSR	hCV31137507	rs7660668	CC	101	0.0742	46	0.0839	55	0.0676	CG	539	0.3957	225	0.4106	314	0.3857
UCSFCCF	hCV31227848	rs11809423	TT	4	0.0018	1	0.0018	3	0.0019	TC	164	0.0756	59	0.1037	105	0.0656
VSR	hCV31227848	rs11809423	TT	2	0.0015	1	0.0018	1	0.0012	TC	116	0.085	62	0.1129	54	0.0663
UCSFCCF	hCV31573621	rs11079818	CC	164	0.0755	36	0.0633	128	0.0799	CT	895	0.4123	223	0.3919	672	0.4195
VSR	hCV31573621	rs11079818	CC	100	0.0745	30	0.056	70	0.0867	CT	539	0.4013	216	0.403	323	0.4002
UCSFCCF	hCV31705214	rs12804599	TT	116	0.0534	41	0.0721	75	0.0468	TA	752	0.3464	201	0.3533	551	0.3439
VSR	hCV31705214	rs12804599	TT	71	0.052	31	0.0564	40	0.0491	TA	454	0.3326	204	0.3709	250	0.3067
UCSFCCF	hCV32160712	rs11079160	TT	37	0.0273	20	0.0367	17	0.021	TA	629	0.29	187	0.3286	442	0.2762
VSR	hCV32160712	rs11079160	TT	57	0.0263	17	0.0299	40	0.025	TA	358	0.2644	151	0.2771	207	0.2559
UCSFCCF	hCV435733	rs10276935	GG	226	0.1042	65	0.1142	161	0.1006	GC	894	0.4122	253	0.4446	641	0.4006
VSR	hCV435733	rs10276935	GG	132	0.0968	46	0.0838	86	0.1057	GC	555	0.4072	253	0.4608	302	0.371
UCSFCCF	hCV454333	rs10916581	TT	42	0.0194	6	0.0106	36	0.0225	TC	506	0.2333	127	0.2236	379	0.2367
VSR	hCV454333	rs10916581	TT	25	0.0184	5	0.0091	20	0.0248	TC	274	0.2019	100	0.1815	174	0.2159
UCSFCCF	hCV540056	rs346802	TT	2	0.0009	1	0.0018	1	0.0006	TC	159	0.0733	30	0.0527	129	0.0806
VSR	hCV540056	rs346802	TT	0	0	0	0	0	0	TC	90	0.0661	26	0.0474	64	0.0787
UCSFCCF	hCV7917138	rs9822460	GG	94	0.0434	29	0.051	65	0.0407	GA	672	0.3101	197	0.3462	475	0.2972
VSR	hCV7917138	rs9822460	GG	53	0.039	29	0.0531	24	0.0296	GA	432	0.3181	173	0.3168	259	0.319
UCSFCCF	hCV8147903	rs680014	AA	118	0.0544	25	0.0439	93	0.0581	AG	735	0.3387	175	0.3076	560	0.3498
VSR	hCV8147903	rs680014	AA	66	0.0486	21	0.0385	45	0.0554	AG	445	0.3277	172	0.3156	273	0.3358
UCSFCCF	hCV8754449	rs781226	TT	137	0.0632	37	0.065	100	0.0625	TC	852	0.3928	203	0.3568	649	0.4056
VSR	hCV8754449	rs781226	TT	73	0.0536	15	0.0274	58	0.0713	TC	460	0.338	188	0.3431	272	0.3346
UCSFCCF	hCV8820007	rs938390	AA	143	0.0659	29	0.0511	114	0.0712	AT	769	0.3545	207	0.3644	562	0.351
VSR	hCV8820007	rs938390	AA	94	0.0693	28	0.0511	66	0.0816	AT	463	0.3412	178	0.3248	285	0.3523
UCSFCCF	hCV8942032	rs1264352	CC	46	0.0212	14	0.0246	32	0.02	CG	518	0.2388	151	0.2654	367	0.2294
VSR	hCV8942032	rs1264352	CC	34	0.0249	16	0.0292	18	0.0221	CG	298	0.2186	133	0.2427	165	0.2025

表19C, 1/4

研究	マナー	rs	対立遺伝子		HW(対照)	対立遺伝子		Asc	pExact	DomGe	RecGeno		AddGeo		OR Ho	OR Ho	OR Ho	OR Het	95CI L	OR Het	G	Statistic	OR	std.InQ		OR95C	OR95C	IU
			Asc	ch2		Asc	ch2				Asc	ch2	Asc	ch2										Asc	ch2			
UCSF	UCSF	rs5441115	9.57E-02	1.8813	1.70E-01	1.84E-01	1.84E-01	0.5478	4.49E-01	4.1986	4.05E-02	1.8401	1.75E-01	0.574	0.3358	0.9814	0.9838	0.7998	1.2101	4.5888	1.02E-01	0.8873	0.0872	0.7088	1.1108	0.7479	1.0527	
CCF	CCF	rs5441115	3.79E-01	5.9535	1.47E-02	1.54E-02	1.54E-02	5.1272	2.36E-02	2.0145	1.58E-01	1.7805	1.62E-02	0.6092	0.331	1.1085	0.7867	0.617	1.003	5.8263	5.43E-02	0.7782	0.103	0.5869	1.0145	0.636	0.9521	
UCSF	UCSF	rs3794971	7.54E-01	1.8049	1.79E-01	1.91E-01	1.91E-01	3.0663	3.95E-02	0.1832	6.69E-01	1.7897	1.81E-01	1.04	0.6394	1.6918	0.8094	0.654	1.0017	3.9668	1.36E-01	0.8876	0.0888	0.7061	1.1157	0.7458	1.0563	
CCF	CCF	rs3794971	7.21E-01	4.3026	0.0381	0.0407	0.0407	3.8015	0.0512	1.3504	0.2450	4.246	0.0393	0.6353	0.3249	1.2422	0.8059	0.63	1.0336	4.2673	1.18E-01	0.8016	0.1068	0.6088	1.0553	0.6502	0.9881	
UCSF	UCSF	rs3803993	5.81E-01	3.7417	5.31E-02	5.74E-02	5.74E-02	2.959	8.54E-02	2.008	1.56E-01	3.6971	5.45E-02	1.3012	0.993	1.7051	1.1705	0.9281	1.4761	3.7602	1.53E-01	1.1429	0.0691	0.9566	1.3654	0.9982	1.3085	
CCF	CCF	rs3803993	8.33E-01	3.1952	7.57E-02	7.83E-02	7.83E-02	1.9414	1.64E-01	2.2927	1.30E-01	3.1695	7.50E-02	1.3231	0.9724	1.8004	1.1361	0.873	1.4785	3.1782	2.04E-01	1.1491	0.0783	0.9393	1.4059	0.9857	1.3397	
UCSF	UCSF	rs10948059	5.15E-01	2.6567	1.03E-01	1.04E-01	1.04E-01	0.6196	4.31E-01	3.8571	5.58E-02	2.6452	1.04E-01	0.7846	0.5948	1.035	0.9828	0.7858	1.2287	3.7537	1.53E-01	0.8932	0.0693	0.7471	1.0678	0.7797	1.0232	
CCF	CCF	rs10948059	5.74E-01	2.7491	9.73E-02	9.98E-02	9.98E-02	1.9136	1.67E-01	1.8051	1.79E-01	2.8113	9.38E-02	0.7854	0.5589	1.0482	0.6793	0.6833	1.1315	2.8121	2.45E-01	0.878	0.0785	0.7173	1.0747	0.7528	1.024	
UCSF	UCSF	rs11580249	8.49E-01	5.1795	2.29E-02	2.49E-02	2.49E-02	0.9849	1.44E-02	0.1844	6.68E-01	5.2806	2.16E-02	1.2336	0.6694	2.273	1.2948	1.0496	1.8973	5.8774	5.29E-02	1.2289	0.0907	0.9729	1.5522	1.0288	1.4679	
CCF	CCF	rs11580249	7.72E-01	3.669	5.54E-02	5.68E-02	5.68E-02	3.1002	7.83E-02	1.3657	2.43E-01	3.6121	5.74E-02	1.5744	0.7942	3.1213	1.2111	0.9447	1.5526	3.5834	1.67E-01	1.2289	0.1077	0.9311	1.622	0.995	1.5179	
UCSF	UCSF	rs6754561	2.44E-01	4.5852	3.26E-02	3.52E-02	3.52E-02	1.902	1.68E-01	5.5721	1.82E-02	4.7722	2.89E-02	0.664	0.4783	0.9219	0.9308	0.759	1.1414	6.296	4.28E-02	0.8572	0.0722	0.7118	1.0323	0.7442	0.9874	
CCF	CCF	rs6754561	1.22E-01	4.301	3.81E-02	3.97E-02	3.97E-02	1.223	2.69E-01	6.1599	1.31E-02	4.1988	4.05E-02	0.6577	0.4674	0.9255	0.9663	0.7646	1.2211	6.3672	4.14E-02	0.8453	0.0811	0.686	1.0416	0.7211	0.9909	
VSR	VSR	rs11841997	3.28E-01	3.8274	5.04E-02	5.52E-02	5.52E-02	3.307	6.90E-02	1.1756	2.78E-01	3.7083	5.41E-02	2.8821	0.405	20.513	1.389	0.8403	2.0517	3.3582	1.87E-01	1.4427	0.1883	0.8882	2.3432	0.9874	2.0867	
CCF	CCF	rs11841997	1.00E+00	3.9487	4.69E-02	5.84E-02	5.84E-02	3.133	7.67E-02	2.968	8.49E-02	3.392	4.85E-02	0	14137	0.906	2.2057	1.5378	0.2181	0.8769	2.6969	1.0029	0.8766	1.083	1.083	1.083	1.083	
VSR	VSR	rs529407	2.74E-03	0.9704	3.25E-01	3.32E-01	3.32E-01	0.0198	8.87E-01	4.4532	3.49E-02	0.9239	3.38E-01	0.6456	0.4172	0.9991	1.0594	0.8647	1.2979	5.0497	8.01E-02	0.9226	0.0817	0.7474	1.1389	0.786	1.083	
CCF	CCF	rs529407	1.76E-01	5.8243	1.58E-02	1.62E-02	1.62E-02	4.2314	3.97E-02	3.2286	7.22E-02	5.5905	1.81E-02	0.6196	0.3928	0.9773	0.8306	0.6583	1.0482	5.7533	5.63E-02	0.8012	0.0919	0.6322	1.0153	0.669	0.9594	
UCSF	UCSF	rs1950943	9.42E-01	3.6497	5.61E-02	5.84E-02	5.84E-02	1.7131	1.91E-01	5.3616	2.08E-02	3.7053	5.42E-02	0.5079	0.2887	0.9307	0.9289	0.7575	1.1392	6.4	4.08E-02	0.8463	0.0862	0.6794	1.0592	0.7164	1.0044	
CCF	CCF	rs1950943	9.15E-01	4.558	3.28E-02	3.42E-02	3.42E-02	6.5586	1.04E-02	0.0106	9.15E-01	4.5724	3.65E-02	0.9271	0.5472	1.5708	0.715	0.561	0.9113	7.4172	2.45E-02	0.8078	0.1001	0.6243	1.0453	0.664	0.8829	
VSR	VSR	rs35067690	1.00E+00	6.8747	8.74E-03	9.31E-03	9.31E-03	6.4426	1.11E-02	1.4208	2.35E-01	6.9406	8.43E-03	0	0.6359	0.4432	0.9239	0.6215	0.183	0.388	0.9957	0.4342	0.8896	1.083	1.083	1.083	1.083	
CCF	CCF	rs35067690	9.88E-02	4.5292	3.33E-02	3.77E-02	3.77E-02	3.5355	6.01E-02	2.7122	9.96E-02	4.3955	3.62E-02	0	0.7072	0.462	1.0826	0.6421	0.2097	0.3741	1.102	0.4257	0.9685	1.083	1.083	1.083	1.083	
VSR	VSR	rs229653	3.31E-02	2.8401	9.19E-02	9.98E-02	9.98E-02	1.9068	1.67E-01	2.0833	1.49E-01	2.8543	1.03E-01	1.7717	0.8307	3.7788	1.1497	0.8334	1.4982	2.9516	2.29E-01	1.2188	0.1176	0.9004	1.6498	0.968	1.5346	
CCF	CCF	rs229653	9.20E-02	4.7235	2.98E-02	3.25E-02	3.25E-02	6.5217	1.07E-02	0.4932	4.82E-01	4.5556	3.10E-02	0.7375	0.2545	2.1377	1.4832	1.1222	1.9602	7.9844	1.84E-02	1.3186	0.1276	0.9493	1.8315	1.0269	1.6832	
VSR	VSR	rs3739636	3.92E-01	4.7184	2.98E-02	3.18E-02	3.18E-02	4.9229	2.65E-02	1.6159	2.04E-01	4.6621	3.08E-02	1.3385	1.003	1.7582	1.2518	0.9947	1.5753	5.2878	7.07E-02	1.162	0.0692	0.9724	1.3886	1.0147	1.3307	
CCF	CCF	rs3739636	3.18E-01	3.6947	5.46E-02	5.73E-02	5.73E-02	0.7744	3.79E-01	5.1413	2.34E-02	3.4678	6.28E-02	1.3555	1.0033	1.8313	1.0053	0.7811	1.3017	5.0887	7.85E-02	1.1644	0.0792	0.9495	1.4278	0.997	1.3598	
VSR	VSR	rs1406483	7.80E-01	3.5792	5.85E-02	6.33E-02	6.33E-02	4.9851	2.56E-02	0.0452	8.31E-01	3.6225	5.70E-02	1.0089	0.5449	1.8681	1.286	1.0429	1.5858	5.472	6.48E-02	1.1866	0.0905	0.9398	1.4982	0.9837	1.417	
CCF	CCF	rs17070948	7.23E-01	4.0633	4.38E-02	4.77E-02	4.77E-02	4.5874	3.22E-02	0.306	5.80E-01	4.0784	4.34E-02	1.2739	0.7171	2.263	1.2807	1.0131	1.619	4.5423	1.03E-01	1.2184	0.0881	0.9464	1.5685	1.0053	1.4766	
VSR	VSR	rs12223005	2.06E-01	1.6891	1.92E-01	2.01E-01	2.01E-01	0.8011	3.71E-01	3.5259	6.04E-02	1.6769	1.98E-01	0.3303	0.0993	1.0993	0.9415	0.7362	1.2039	4.3881	1.11E-01	0.8613	0.1146	0.6411	1.1571	0.688	1.0783	
CCF	CCF	rs1452085	1.00E+00	3.5065	6.11E-02	6.21E-02	6.21E-02	4.2302	3.97E-02	0.005	9.38E-01	3.431	6.40E-02	0.98	0.3703	2.5937	0.7304	0.5467	0.9759	4.5378	1.03E-01	0.7814	0.132	0.5562	1.0978	0.6033	1.0121	
VSR	VSR	rs2229995	1.00E+00	4.7105	3.00E-02	3.54E-02	3.54E-02	4.8091	2.83E-02	4.8091	2.83E-02	4.8091	2.83E-02	0	0.5279	0.2956	0.9429	0.5338	0.2938	0.2504	1.1379	0.3001	0.9495	1.083	1.083	1.083	1.083	
CCF	CCF	rs2229995	1.00E+00	5.444	1.96E-02	2.19E-02	2.19E-02	5.5693	1.83E-02	5.5693	1.83E-02	5.5693	1.83E-02	0	0.4941	0.2721	0.8972	0.5012	0.3016	0.2305	1.0901	0.2775	0.9063	1.083	1.083	1.083	1.083	
VSR	VSR	rs2924914	4.01E-01	3.0613	8.02E-02	8.41E-02	8.41E-02	1.8442	1.74E-01	2.3787	1.23E-01	2.9789	8.49E-02	1.3315	0.9638	1.8396	1.0992	0.8971	1.3468	3.1552	2.09E-01	1.1387	0.0743	0.9404	1.3788	0.9645	1.3172	
CCF	CCF	rs2924914	8.13E-02	1.5429	2.14E-01	2.27E-01	2.27E-01	0.2055	6.50E-01	4.5185	3.38E-02	1.5844	2.08E-01	1.5203	1.0085	2.2918	0.9801	0.781	1.23	4.4526	1.08E-01	1.1125	0.0859	0.8918	1.388	0.9402	1.3165	
VSR	VSR	rs2275769	8.69																									

【表 20 - 1】

表20, 1/15

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV1958451	rs2985822	MIER1	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GT	1.753	0.99	3.106	0.0543	0.15583
hCV1958451	rs2985822	MIER1	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	GTまたはGG	1.676	0.974	2.884	0.0623	.
hCV1958451	rs2985822	MIER1	EO_STK		GEN	GT	1.565	0.952	2.573	0.0775	0.15311
hCV1958451	rs2985822	MIER1	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GG	1.628	0.935	2.835	0.0852	0.15583
hCV1958451	rs2985822	MIER1	LACUNAR_ STK		GEN	GT	1.932	0.987	3.781	0.0546	0.06739
hCV27494483	rs3748743	SLC22A15	CE_STK		GEN	TC	1.575	1.084	2.287	0.0171	0.05794
hCV27494483	rs3748743	SLC22A15	CE_STK		DOM	TCまたはTT	1.564	1.081	2.263	0.0176	.
hCV27494483	rs3748743	SLC22A15	CE_STK		ADD	T	1.522	1.065	2.175	0.0211	.
hCV27494483	rs3748743	SLC22A15	ISCHEMIC STK		DOM	TCまたはTT	1.307	0.967	1.765	0.0814	.
hCV27494483	rs3748743	SLC22A15	ISCHEMIC STK		ADD	T	1.291	0.966	1.725	0.0847	.
hCV27494483	rs3748743	SLC22A15	ISCHEMIC STK		GEN	TC	1.306	0.963	1.771	0.0859	0.21896
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CG	2.619	1.242	5.524	0.0115	0.04076
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CGまたはCC	2.434	1.184	5.002	0.0155	.
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	2.336	1.127	4.841	0.0225	0.04076
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	ATHERO_ STK		GEN	CG	1.922	1.077	3.43	0.027	0.08635
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	ATHERO_ STK		DOM	CGまたはCC	1.858	1.06	3.256	0.0306	.
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	ATHERO_ STK		GEN	CC	1.821	1.032	3.212	0.0385	0.08635
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	ISCHEMIC STK		GEN	CG	1.416	0.957	2.095	0.0819	0.13029
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	NOHD_ST K		GEN	CG	1.527	0.985	2.369	0.0585	0.11469
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CG	1.706	0.952	3.055	0.0725	0.18169
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CG	1.811	0.973	3.371	0.061	0.10231
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	NONCE_S TK		GEN	CG	1.487	0.943	2.346	0.0877	0.12763
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CG	2.79	0.968	8.046	0.0575	0.15677
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CGまたはCC	2.47	0.893	6.833	0.0817	.
hCV8754449	rs781226	TESK2	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	2.155	1.043	4.452	0.0381	0.11587
hCV8754449	rs781226	TESK2	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	2.021	1.004	4.065	0.0486	.
hCV8754449	rs781226	TESK2	ATHERO_ STK		GEN	CT	1.768	1.002	3.119	0.049	0.1425
hCV8754449	rs781226	TESK2	ATHERO_ STK		DOM	CTまたはCC	1.724	0.995	2.986	0.0521	.
hCV8754449	rs781226	TESK2	ATHERO_ STK		GEN	CC	1.698	0.974	2.96	0.0619	0.1425
hCV8754449	rs781226	TESK2	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	1.949	0.96	3.955	0.0647	0.11587
hCV8754449	rs781226	TESK2	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	2.615	0.909	7.524	0.0747	0.20413
hCV8754449	rs781226	TESK2	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	2.421	0.876	6.693	0.0883	.

【0592】

【表 20 - 2】

表 20, 2/15

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV2091644	rs1010	VAMP8	CE_STK		REC	CC	1.275	0.956	1.699	0.0984	.
hCV8820007	rs938390		ATHERO_ STK		GEN	TA	1.597	0.953	2.678	0.0757	0.18574
hCV8820007	rs938390		ISCHEMIC STK		GEN	TA	1.387	0.953	2.02	0.0876	0.11797
hCV8820007	rs938390		ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TA	1.511	0.927	2.463	0.0975	0.21063
hCV8820007	rs938390		NOHD_ST K		GEN	TA	1.624	1.065	2.478	0.0243	0.01745
hCV8820007	rs938390		NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TA	1.751	1.027	2.984	0.0396	0.07825
hCV8820007	rs938390		NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TA または TT	1.543	0.929	2.564	0.094	.
hCV8820007	rs938390		NOHD_ST K		DOM	TA または TT	1.404	0.937	2.102	0.0998	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.379	1.016	1.871	0.0394	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TC または TT	1.419	1.012	1.99	0.0423	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	1.397	0.987	1.977	0.0592	0.11826
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	ATHERO_ STK		DOM	TC または TT	1.274	0.99	1.639	0.0597	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	ATHERO_ STK		GEN	TC	1.275	0.984	1.653	0.066	0.16972
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	ATHERO_ STK		ADD	T	1.231	0.982	1.542	0.0711	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	CE_STK		ADD	T	1.501	1.205	1.869	0.0003	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	CE_STK		DOM	TC または TT	1.56	1.216	2.002	0.0005	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.633	1.215	2.196	0.0011	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TC または TT	1.712	1.227	2.39	0.0016	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	CE_STK		GEN	TC	1.51	1.166	1.956	0.0018	0.00137
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	1.652	1.17	2.332	0.0043	0.00498
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	CE_STK		GEN	TT	2.198	1.061	4.556	0.0341	0.00137
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	CE_STK		REC	TT	1.996	0.966	4.125	0.0619	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	2.533	0.921	6.962	0.0716	0.00498
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.432	1.068	1.922	0.0165	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	EO_STK		DOM	TC または TT	1.413	1.06	1.883	0.0184	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	EO_STK		ADD	T	1.365	1.053	1.768	0.0186	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TC または TT	1.466	1.057	2.032	0.0217	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	EO_STK		GEN	TC	1.396	1.038	1.876	0.0273	0.05898
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	1.423	1.017	1.991	0.0396	0.0564
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	ISCHEMIC STK		DOM	TC または TT	1.356	1.113	1.652	0.0025	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	ISCHEMIC STK		ADD	T	1.309	1.097	1.563	0.0029	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	ISCHEMIC STK		GEN	TC	1.346	1.099	1.65	0.0041	0.0099
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.367	1.077	1.735	0.0102	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TC または TT	1.404	1.077	1.831	0.0122	.

【 0 5 9 3 】

【表 20 - 3】

表20, 3/15

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	ISCHEMIC _STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	1.376	1.047	1.809	0.022	0.03661
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	NOHD_ST K		ADD	T	1.31	1.083	1.585	0.0053	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	NOHD_ST K		DOM	TCまたは TT	1.345	1.086	1.666	0.0065	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	NOHD_ST K		GEN	TC	1.321	1.059	1.647	0.0135	0.02034
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.354	1.052	1.743	0.0188	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたは TT	1.375	1.036	1.825	0.0275	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	1.332	0.995	1.784	0.0544	0.06231
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	NONCE_S TK		GEN	TC	1.248	0.99	1.573	0.0613	0.17362
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	NONCE_S TK		DOM	TCまたは TT	1.233	0.984	1.545	0.0692	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたは TT	1.295	0.953	1.758	0.0982	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	2.096	1.252	3.509	0.0049	0.01709
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたは TT	1.962	1.187	3.243	0.0086	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.701	1.072	2.7	0.0241	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	RECURRE NT_STK		DOM	TCまたは TT	1.383	0.979	1.955	0.066	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	RECURRE NT_STK		GEN	TC	1.382	0.968	1.973	0.075	0.1844
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	RECURRE NT_STK		ADD	T	1.321	0.972	1.796	0.0752	.
hCV16158671	rs2200733		ATHERO_ _STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.415	1.045	1.915	0.0248	.
hCV16158671	rs2200733		ATHERO_ _STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたは TT	1.442	1.028	2.023	0.0339	.
hCV16158671	rs2200733		ATHERO_ _STK		DOM	TCまたは TT	1.304	1.013	1.679	0.039	.
hCV16158671	rs2200733		ATHERO_ _STK		ADD	T	1.257	1.005	1.573	0.0456	.
hCV16158671	rs2200733		ATHERO_ _STK		GEN	TC	1.302	1.003	1.69	0.047	0.11865
hCV16158671	rs2200733		ATHERO_ _STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	1.397	0.986	1.98	0.06	0.07966
hCV16158671	rs2200733		CE_STK		ADD	T	1.509	1.213	1.879	0.0002	.
hCV16158671	rs2200733		CE_STK		DOM	TCまたは TT	1.585	1.235	2.035	0.0003	.
hCV16158671	rs2200733		CE_STK		GEN	TC	1.543	1.191	1.999	0.001	0.00106
hCV16158671	rs2200733		CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.631	1.216	2.189	0.0011	.
hCV16158671	rs2200733		CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたは TT	1.733	1.241	2.42	0.0012	.
hCV16158671	rs2200733		CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	1.684	1.192	2.381	0.0032	0.00458
hCV16158671	rs2200733		CE_STK		GEN	TT	2.083	1.015	4.275	0.0454	0.00106
hCV16158671	rs2200733		CE_STK		REC	TT	1.883	0.92	3.853	0.0832	.
hCV16158671	rs2200733		CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	2.319	0.869	6.191	0.093	0.00458
hCV16158671	rs2200733		EO_STK		DOM	TCまたは TT	1.426	1.069	1.901	0.0156	.
hCV16158671	rs2200733		EO_STK		ADD	T	1.364	1.055	1.763	0.0178	.

【 0 5 9 4 】

【表 20 - 4】

表20, 4/15

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV16158671	rs2200733		EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.409	1.052	1.887	0.0215	.
hCV16158671	rs2200733		EO_STK		GEN	TC	1.415	1.051	1.905	0.022	0.05284
hCV16158671	rs2200733		EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたはTT	1.448	1.044	2.008	0.0267	.
hCV16158671	rs2200733		EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	1.409	1.006	1.975	0.0461	0.07117
hCV16158671	rs2200733		ISCHEMIC STK		DOM	TCまたはTT	1.376	1.13	1.677	0.0015	.
hCV16158671	rs2200733		ISCHEMIC STK		ADD	T	1.324	1.11	1.579	0.0018	.
hCV16158671	rs2200733		ISCHEMIC STK		GEN	TC	1.365	1.113	1.674	0.0028	0.00631
hCV16158671	rs2200733		ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.375	1.085	1.742	0.0083	.
hCV16158671	rs2200733		ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたはTT	1.413	1.083	1.843	0.0109	.
hCV16158671	rs2200733		ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	1.378	1.047	1.813	0.0222	0.03074
hCV16158671	rs2200733		NOHD_ST K		ADD	T	1.327	1.099	1.603	0.0032	.
hCV16158671	rs2200733		NOHD_ST K		DOM	TCまたはTT	1.366	1.103	1.691	0.0042	.
hCV16158671	rs2200733		NOHD_ST K		GEN	TC	1.337	1.072	1.668	0.0101	0.01299
hCV16158671	rs2200733		NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.366	1.063	1.754	0.0147	.
hCV16158671	rs2200733		NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたはTT	1.384	1.042	1.838	0.0247	.
hCV16158671	rs2200733		NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	1.33	0.992	1.783	0.0569	0.04871
hCV16158671	rs2200733		NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	2.103	0.891	4.961	0.0896	0.04871
hCV16158671	rs2200733		NONCE_S TK		DOM	TCまたはTT	1.251	0.998	1.568	0.0518	.
hCV16158671	rs2200733		NONCE_S TK		GEN	TC	1.259	0.998	1.588	0.0525	0.14733
hCV16158671	rs2200733		NONCE_S TK		ADD	T	1.206	0.985	1.475	0.0696	.
hCV16158671	rs2200733		NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.274	0.967	1.679	0.0852	.
hCV16158671	rs2200733		NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたはTT	1.297	0.954	1.761	0.0967	.
hCV16158671	rs2200733		REURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	2.087	1.24	3.512	0.0056	0.01904
hCV16158671	rs2200733		REURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたはTT	1.943	1.171	3.225	0.0102	.
hCV16158671	rs2200733		REURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.671	1.053	2.652	0.0294	.
hCV16158671	rs2200733		REURRE NT_STK		DOM	TCまたはTT	1.375	0.971	1.948	0.0728	.
hCV16158671	rs2200733		REURRE NT_STK		GEN	TC	1.38	0.964	1.975	0.0786	0.19939
hCV16158671	rs2200733		REURRE NT_STK		ADD	T	1.307	0.961	1.776	0.0879	.
hCV16336	rs362277	HD	ATHERO_ STK		REC	CC	1.377	1.032	1.837	0.0298	.
hCV16336	rs362277	HD	ATHERO_ STK		ADD	C	1.315	1.013	1.707	0.0399	.

【0595】

10

20

30

40

【表 20 - 5】

表 20, 5/15

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV16336	rs362277	HD	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	CC	1.39	0.96	2.013	0.0812	.
hCV16336	rs362277	HD	CE_STK		ADD	C	1.523	1.147	2.022	0.0036	.
hCV16336	rs362277	HD	CE_STK		REC	CC	1.525	1.126	2.066	0.0065	.
hCV16336	rs362277	HD	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.49	1.033	2.148	0.0328	.
hCV16336	rs362277	HD	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	CC	1.52	1.028	2.247	0.036	.
hCV16336	rs362277	HD	CE_STK		GEN	CC	3.625	0.825	15.926	0.0881	0.01511
hCV16336	rs362277	HD	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	CC	1.659	1.156	2.381	0.0061	.
hCV16336	rs362277	HD	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.559	1.11	2.188	0.0103	.
hCV16336	rs362277	HD	EO_STK		REC	CC	1.389	1.014	1.904	0.0407	.
hCV16336	rs362277	HD	EO_STK		ADD	C	1.355	1.01	1.819	0.0427	.
hCV16336	rs362277	HD	ISCHEMIC STK		ADD	C	1.379	1.127	1.686	0.0018	.
hCV16336	rs362277	HD	ISCHEMIC STK		REC	CC	1.41	1.131	1.758	0.0023	.
hCV16336	rs362277	HD	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.377	1.052	1.803	0.0198	.
hCV16336	rs362277	HD	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	CC	1.417	1.056	1.901	0.0203	.
hCV16336	rs362277	HD	NOHD_ST K		ADD	C	1.227	0.99	1.521	0.0619	.
hCV16336	rs362277	HD	NOHD_ST K		REC	CC	1.248	0.986	1.581	0.0658	.
hCV16336	rs362277	HD	NONCE_S TK		REC	CC	1.345	1.046	1.73	0.0211	.
hCV16336	rs362277	HD	NONCE_S TK		ADD	C	1.3	1.035	1.633	0.0244	.
hCV16336	rs362277	HD	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	REC	CC	1.39	0.999	1.935	0.0508	.
hCV16336	rs362277	HD	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.346	0.997	1.816	0.0521	.
hCV26478797	rs2015018	CHSY-2	CE_STK		REC	GG	1.205	0.965	1.505	0.099	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.99	1.402	2.824	0.0001	0.0005
hCV11425801	rs3805953	PEX6	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	1.726	1.251	2.38	0.0009	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	ATHERO_ STK		GEN	CT	1.539	1.183	2.002	0.0013	0.00531
hCV11425801	rs3805953	PEX6	ATHERO_ STK		DOM	CTまたはCC	1.481	1.159	1.892	0.0017	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	ATHERO_ STK		ADD	C	1.179	1.019	1.363	0.0271	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	ATHERO_ STK		GEN	CC	1.385	1.028	1.865	0.0323	0.00531
hCV11425801	rs3805953	PEX6	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.18	0.974	1.429	0.0913	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	EO_STK		GEN	CT	1.639	1.226	2.192	0.0009	0.00345
hCV11425801	rs3805953	PEX6	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.718	1.229	2.4	0.0015	0.00399
hCV11425801	rs3805953	PEX6	EO_STK		DOM	CTまたはCC	1.484	1.135	1.939	0.0038	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	1.483	1.092	2.015	0.0116	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.617	1.235	2.116	0.0005	0.00176
hCV11425801	rs3805953	PEX6	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	1.453	1.135	1.86	0.003	.

【 0 5 9 6 】

【表 20 - 6】

表20, 6/15

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV11425801	rs3805953	PEX6	ISCHEMIC STK		GEN	CT	1.321	1.082	1.612	0.0062	0.02335
hCV11425801	rs3805953	PEX6	ISCHEMIC STK		DOM	CTまたはCC	1.276	1.062	1.534	0.0094	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	ISCHEMIC STK		ADD	C	1.104	0.985	1.236	0.0889	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	LACUNAR_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.826	1.186	2.811	0.0063	0.01078
hCV11425801	rs3805953	PEX6	LACUNAR_ STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	1.51	1.014	2.25	0.0427	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	LACUNAR_ STK		GEN	CT	1.368	0.973	1.923	0.0715	0.11508
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.641	1.229	2.19	0.0008	0.00304
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	1.472	1.13	1.916	0.0041	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NOHD_ST K		DOM	CTまたはCC	1.276	1.043	1.559	0.0176	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NOHD_ST K		GEN	CT	1.295	1.041	1.61	0.0201	0.05622
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NOHD_ST K		ADD	C	1.12	0.991	1.266	0.07	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NOHD_ST K		GEN	CC	1.244	0.973	1.591	0.0821	0.05622
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	1.689	1.268	2.251	0.0003	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NONCE_S TK		GEN	CT	1.48	1.176	1.862	0.0008	0.00363
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NONCE_S TK		DOM	CTまたはCC	1.393	1.125	1.725	0.0023	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NONCE_S TK		ADD	C	1.126	0.989	1.282	0.0732	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NONCE_S TK		GEN	CC	1.249	0.96	1.625	0.0971	0.00363
hCV11425801	rs3805953	PEX6	RECCUR NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.636	0.988	2.71	0.0556	0.12066
hCV11425801	rs3805953	PEX6	RECCUR NT_STK		GEN	CT	1.368	0.951	1.967	0.091	0.22257
hCV11425842	rs10948059	GNMT	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	1.483	1.042	2.111	0.0286	.
hCV11425842	rs10948059	GNMT	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.508	1.036	2.195	0.032	0.08825
hCV11425842	rs10948059	GNMT	ATHERO_ STK		DOM	CTまたはCC	1.281	0.979	1.676	0.0707	.
hCV11425842	rs10948059	GNMT	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	1.445	0.961	2.172	0.077	0.08825
hCV11425842	rs10948059	GNMT	ATHERO_ STK		GEN	CT	1.292	0.972	1.717	0.0777	0.19224
hCV11425842	rs10948059	GNMT	EO_STK		GEN	CT	1.44	1.056	1.965	0.0214	0.06697
hCV11425842	rs10948059	GNMT	EO_STK		DOM	CTまたはCC	1.4	1.047	1.871	0.0232	.
hCV11425842	rs10948059	GNMT	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.497	1.048	2.138	0.0267	0.08575
hCV11425842	rs10948059	GNMT	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	1.418	1.016	1.978	0.0399	.
hCV11425842	rs10948059	GNMT	EO_STK		GEN	CC	1.338	0.953	1.878	0.0927	0.06697
hCV11425842	rs10948059	GNMT	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.334	0.998	1.785	0.0518	0.1427
hCV11425842	rs10948059	GNMT	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	1.309	0.997	1.719	0.0525	.

【0597】

10

20

30

40

【表 20 - 7】

表20, 7/15

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV11425842	rs10948059	GNMT	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.435	1.028	2.005	0.0341	0.10566
hCV11425842	rs10948059	GNMT	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	1.379	1.008	1.886	0.0444	.
hCV1209800	rs35067690	CLIC5	CE_STK		REC	GG	1.54	0.995	2.384	0.0529	.
hCV1209800	rs35067690	CLIC5	CE_STK		ADD	G	1.497	0.985	2.277	0.059	.
hCV16134786	rs2857595		EO_STK		ADD	A	1.287	1.044	1.587	0.018	.
hCV16134786	rs2857595		EO_STK		GEN	AA	1.967	1.08	3.581	0.0269	0.0477
hCV16134786	rs2857595		EO_STK		REC	AA	1.845	1.02	3.336	0.0428	.
hCV16134786	rs2857595		EO_STK		DOM	AGまたはAA	1.283	0.999	1.65	0.0513	.
hCV16134786	rs2857595		LACUNAR_ STK		GEN	AA	2.149	1.196	3.86	0.0105	0.0372
hCV16134786	rs2857595		LACUNAR_ STK		REC	AA	2.114	1.189	3.76	0.0108	.
hCV16134786	rs2857595		LACUNAR_ STK		ADD	A	1.243	0.98	1.578	0.073	.
hCV16134786	rs2857595		NONCE_S TK		ADD	A	1.158	0.984	1.363	0.0777	.
hCV16134786	rs2857595		NONCE_S TK		GEN	AA	1.501	0.953	2.365	0.0799	0.16516
hCV25651109	rs35690712	SLC39A7	ISCHEMIC STK		GEN	GG	8.255	1.015	67.158	0.0484	0.13989
hCV25651109	rs35690712	SLC39A7	ISCHEMIC STK		DOM	GCまたはGG	8.232	1.012	66.954	0.0487	.
hCV25651109	rs35690712	SLC39A7	ISCHEMIC STK		GEN	GC	7.978	0.963	66.101	0.0542	0.13989
hCV25651109	rs35690712	SLC39A7	NOHD_ST K		GEN	GC	6.169	0.743	51.25	0.0921	0.2415
hCV25651109	rs35690712	SLC39A7	NOHD_ST K		DOM	GCまたはGG	5.892	0.724	47.938	0.0973	.
hCV25651109	rs35690712	SLC39A7	NOHD_ST K		GEN	GG	5.866	0.721	47.736	0.0981	0.2415
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	RECURRE NT_STK		ADD	G	1.354	1.016	1.803	0.0384	.
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GG	3.706	1.016	13.521	0.0473	0.12903
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	GCまたはGG	3.537	0.978	12.795	0.0542	.
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	RECURRE NT_STK		REC	GG	1.349	0.975	1.868	0.0712	.
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GC	3.204	0.854	12.028	0.0845	0.12903
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	RECURRE NT_STK		GEN	GG	2.419	0.856	6.839	0.0956	0.11116
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	EO_STK		ADD	A	1.273	0.982	1.65	0.0681	.
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	LACUNAR_ STK		ADD	A	1.399	1.049	1.867	0.0225	.
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	LACUNAR_ STK		DOM	AGまたはAA	1.424	1.035	1.959	0.03	.
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	LACUNAR_ STK		GEN	AG	1.391	1.003	1.93	0.0483	0.07365
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	NONCE_S TK		ADD	A	1.213	0.991	1.485	0.0608	.
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	NONCE_S TK		DOM	AGまたはAA	1.227	0.984	1.529	0.0688	.
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	NONCE_S TK		GEN	AG	1.214	0.969	1.52	0.0917	0.17242
hCV8942032	rs1264352	DDR1	EO_STK		DOM	CGまたはCC	1.484	1.127	1.954	0.0049	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	EO_STK		GEN	CG	1.488	1.12	1.978	0.0062	0.01912
hCV8942032	rs1264352	DDR1	EO_STK		ADD	C	1.394	1.092	1.78	0.0077	.

【0598】

【表 20 - 8】

表20, 8/15

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV8942032	rs1264352	DDR1	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CG	1.513	1.09	2.101	0.0134	0.04543
hCV8942032	rs1264352	DDR1	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CGまたはCC	1.486	1.083	2.038	0.0142	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.37	1.037	1.81	0.0265	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CG	1.383	1.056	1.811	0.0183	0.061
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CGまたはCC	1.341	1.035	1.737	0.0262	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.241	0.991	1.554	0.0604	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ISCHEMIC STK		GEN	CG	1.208	0.988	1.476	0.0658	0.17422
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ISCHEMIC STK		DOM	CGまたはCC	1.178	0.972	1.428	0.0949	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	LACUNAR_ STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CGまたはCC	1.803	1.207	2.694	0.004	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	LACUNAR_ STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.64	1.165	2.307	0.0046	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	LACUNAR_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CG	1.77	1.166	2.689	0.0074	0.01502
hCV8942032	rs1264352	DDR1	LACUNAR_ STK		DOM	CGまたはCC	1.418	1.036	1.942	0.0294	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	LACUNAR_ STK		ADD	C	1.328	1.023	1.725	0.0333	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	LACUNAR_ STK		GEN	CG	1.405	1.01	1.954	0.0435	0.09148
hCV8942032	rs1264352	DDR1	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CG	1.358	1.021	1.807	0.0355	0.09951
hCV8942032	rs1264352	DDR1	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CGまたはCC	1.309	0.994	1.723	0.0554	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	NOHD_ST K		GEN	CG	1.218	0.98	1.513	0.0749	0.10394
hCV8942032	rs1264352	DDR1	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CG	1.419	1.047	1.923	0.0242	0.07825
hCV8942032	rs1264352	DDR1	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CGまたはCC	1.377	1.027	1.845	0.0323	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	NONCE_S TK		GEN	CG	1.244	0.992	1.559	0.0585	0.1603
hCV8942032	rs1264352	DDR1	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.269	0.983	1.637	0.0672	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	NONCE_S TK		DOM	CGまたはCC	1.211	0.975	1.504	0.0833	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CGまたはCC	1.953	1.219	3.129	0.0054	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CG	1.965	1.206	3.201	0.0067	0.02072
hCV8942032	rs1264352	DDR1	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.728	1.15	2.594	0.0084	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	RECURRE NT_STK		GEN	CG	1.415	1.001	2.001	0.0494	0.14433
hCV8942032	rs1264352	DDR1	RECURRE NT_STK		DOM	CGまたはCC	1.384	0.992	1.931	0.0561	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	RECURRE NT_STK		ADD	C	1.269	0.959	1.68	0.0956	.
hCV25596936	rs6967117	EPHA1	ATHERO_ STK		GEN	TC	1.432	1.071	1.913	0.0153	0.03518
hCV25596936	rs6967117	EPHA1	ATHERO_ STK		DOM	TCまたはTT	1.345	1.017	1.779	0.038	.

【 0 5 9 9 】

10

20

30

40

【表 20 - 9】

表20, 9/15

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV25596936	rs6967117	EPHA1	ISCHEMIC_STK		GEN	TC	1.263	0.997	1.601	0.0533	0.04107
hCV25596936	rs6967117	EPHA1	LACUNAR_STK		GEN	TC	1.433	0.981	2.092	0.0627	0.15123
hCV25596936	rs6967117	EPHA1	NOHD_STK		GEN	TC	1.302	1.01	1.679	0.0419	0.06504
hCV25596936	rs6967117	EPHA1	NONCE_STK		GEN	TC	1.438	1.108	1.865	0.0063	0.01473
hCV25596936	rs6967117	EPHA1	NONCE_STK		DOM	TCまたはTT	1.352	1.052	1.736	0.0183	.
hCV25596936	rs6967117	EPHA1	NONCE_STK		ADD	T	1.224	0.981	1.526	0.0731	.
hCV27511436	rs3750145	FZD1	ATHERO_STK		GEN	TC	2.706	1.389	5.271	0.0034	0.00764
hCV27511436	rs3750145	FZD1	ATHERO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	2.877	1.272	6.508	0.0111	0.03448
hCV27511436	rs3750145	FZD1	ATHERO_STK		DOM	TCまたはTT	2.231	1.18	4.22	0.0136	.
hCV27511436	rs3750145	FZD1	ATHERO_STK		GEN	TT	2.105	1.11	3.993	0.0227	0.00764
hCV27511436	rs3750145	FZD1	ATHERO_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたはTT	2.397	1.108	5.184	0.0263	.
hCV27511436	rs3750145	FZD1	ATHERO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	2.271	1.046	4.93	0.0381	0.03448
hCV27511436	rs3750145	FZD1	CE_STK		GEN	TC	2.392	1.294	4.422	0.0054	0.00015
hCV27511436	rs3750145	FZD1	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	3.084	1.383	6.875	0.0059	0.00609
hCV27511436	rs3750145	FZD1	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたはTT	2.257	1.055	4.828	0.0359	.
hCV27511436	rs3750145	FZD1	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	2.025	0.943	4.352	0.0705	0.00609
hCV27511436	rs3750145	FZD1	CE_STK		DOM	TCまたはTT	1.647	0.917	2.958	0.0946	.
hCV27511436	rs3750145	FZD1	EO_STK		GEN	TC	5.062	2.211	11.593	0.0001	0.00053
hCV27511436	rs3750145	FZD1	EO_STK		DOM	TCまたはTT	4.226	1.901	9.394	0.0004	.
hCV27511436	rs3750145	FZD1	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	4.83	1.964	11.882	0.0006	0.00223
hCV27511436	rs3750145	FZD1	EO_STK		GEN	TT	3.983	1.786	8.882	0.0007	0.00053
hCV27511436	rs3750145	FZD1	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたはTT	3.916	1.653	9.279	0.0019	.
hCV27511436	rs3750145	FZD1	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	3.668	1.542	8.725	0.0033	0.00223
hCV27511436	rs3750145	FZD1	ISCHEMIC_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	3.449	1.798	6.618	0.0002	0.00063
hCV27511436	rs3750145	FZD1	ISCHEMIC_STK		DOM	TCまたはTT	2.217	1.397	3.521	0.0007	.
hCV27511436	rs3750145	FZD1	ISCHEMIC_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたはTT	2.78	1.498	5.158	0.0012	.
hCV27511436	rs3750145	FZD1	ISCHEMIC_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	2.59	1.392	4.82	0.0027	0.00063
hCV27511436	rs3750145	FZD1	ISCHEMIC_STK		GEN	TT	2.033	1.277	3.236	0.0028	0.00001
hCV27511436	rs3750145	FZD1	LACUNAR_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	12.63	2.356	67.742	0.0031	0.00773
hCV27511436	rs3750145	FZD1	LACUNAR_STK		GEN	TC	8.049	1.905	34.008	0.0046	0.00667
hCV27511436	rs3750145	FZD1	LACUNAR_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたはTT	9.88	1.896	51.473	0.0065	.
hCV27511436	rs3750145	FZD1	LACUNAR_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	9.1	1.743	47.499	0.0088	0.00773

【0600】

【表 20 - 10】

表20, 10/15

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV27511436	rs3750145	FZD1	LACUNAR_ STK		DOM	TCまたはTT	6.318	1.528	26.128	0.0109	.
hCV27511436	rs3750145	FZD1	LACUNAR_ STK		GEN	TT	5.858	1.413	24.288	0.0148	0.00667
hCV27511436	rs3750145	FZD1	NOHD_ST K		GEN	TC	2.83	1.661	4.824	0.0001	0.00002
hCV27511436	rs3750145	FZD1	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	3.231	1.612	6.479	0.001	0.00243
hCV27511436	rs3750145	FZD1	NOHD_ST K		DOM	TCまたはTT	2.088	1.258	3.467	0.0044	.
hCV27511436	rs3750145	FZD1	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたはTT	2.586	1.334	5.012	0.0049	.
hCV27511436	rs3750145	FZD1	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	2.4	1.235	4.665	0.0098	0.00243
hCV27511436	rs3750145	FZD1	NOHD_ST K		GEN	TT	1.891	1.135	3.149	0.0144	0.00002
hCV27511436	rs3750145	FZD1	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	3.955	1.807	8.657	0.0006	0.00244
hCV27511436	rs3750145	FZD1	NONCE_S TK		DOM	TCまたはTT	2.827	1.555	5.142	0.0007	.
hCV27511436	rs3750145	FZD1	NONCE_S TK		GEN	TT	2.657	1.457	4.843	0.0014	0.00023
hCV27511436	rs3750145	FZD1	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたはTT	3.312	1.571	6.985	0.0017	.
hCV27511436	rs3750145	FZD1	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	3.137	1.483	6.636	0.0028	0.00244
hCV29401764	rs7793552	LOC646588	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.633	0.952	2.798	0.0746	0.17293
hCV15857769	rs2924914		ATHERO_ STK		ADD	T	1.187	1.011	1.394	0.0361	.
hCV15857769	rs2924914		ATHERO_ STK		DOM	TCまたはTT	1.255	1.011	1.557	0.0391	.
hCV15857769	rs2924914		ATHERO_ STK		GEN	TC	1.23	0.979	1.545	0.0756	0.1026
hCV15857769	rs2924914		ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	1.532	0.946	2.48	0.0827	0.21882
hCV15857769	rs2924914		ATHERO_ STK		GEN	TT	1.36	0.947	1.952	0.096	0.1026
hCV15857769	rs2924914		CE_STK		GEN	TC	1.295	1.029	1.63	0.0275	0.0333
hCV15857769	rs2924914		CE_STK		DOM	TCまたはTT	1.209	0.97	1.507	0.0919	.
hCV15857769	rs2924914		ISCHEMIC STK		GEN	TC	1.252	1.05	1.493	0.0124	0.04329
hCV15857769	rs2924914		ISCHEMIC STK		DOM	TCまたはTT	1.219	1.031	1.441	0.0203	.
hCV15857769	rs2924914		ISCHEMIC STK		ADD	T	1.117	0.983	1.27	0.0904	.
hCV15857769	rs2924914		NOHD_ST K		GEN	TC	1.263	1.043	1.53	0.0167	0.05587
hCV15857769	rs2924914		NOHD_ST K		DOM	TCまたはTT	1.228	1.024	1.474	0.0271	.
hCV15857769	rs2924914		NONCE_S TK		DOM	TCまたはTT	1.226	1.013	1.483	0.0365	.
hCV15857769	rs2924914		NONCE_S TK		GEN	TC	1.224	1.001	1.497	0.0489	0.11225
hCV15857769	rs2924914		NONCE_S TK		ADD	T	1.149	0.996	1.327	0.057	.
hCV15857769	rs2924914		RECURRE NT_STK		GEN	TC	1.788	1.299	2.463	0.0004	0.00102
hCV15857769	rs2924914		RECURRE NT_STK		DOM	TCまたはTT	1.641	1.203	2.238	0.0018	.

【0601】

【表 20 - 11】

表 20, 11/15

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV15857769	rs2924914		RECCUR RENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	1.733	1.112	2.701	0.0151	0.04261
hCV15857769	rs2924914		RECCUR RENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたはTT	1.596	1.042	2.443	0.0315	.
hCV15857769	rs2924914		RECCUR RENT_STK		ADD	T	1.259	1.003	1.58	0.0471	.
hCV29539757	rs10110659	KCNQ3	NONCE_S TK		GEN	CA	1.401	0.977	2.009	0.0671	0.0978
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	AG	1.307	1.014	1.685	0.0389	0.11763
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	AGまたはAA	1.262	0.993	1.602	0.0567	.
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	AG	1.285	0.981	1.683	0.0688	0.15881
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	AG	1.283	0.96	1.714	0.0923	0.22581
hCV26505812	rs10757274	C9P21	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	GG	1.363	0.956	1.943	0.0866	.
hCV26505812	rs10757274	C9P21	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	REC	GG	1.32	0.959	1.818	0.0886	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	CE_STK		GEN	TG	1.479	1.172	1.866	0.001	0.00436
hCV2169762	rs1804689	HPS1	CE_STK		DOM	TGまたはTT	1.422	1.139	1.774	0.0018	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	CE_STK		ADD	T	1.216	1.033	1.433	0.0189	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TGまたはTT	1.401	1.046	1.876	0.0237	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TG	1.41	1.038	1.916	0.0281	0.07665
hCV2169762	rs1804689	HPS1	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.25	1.003	1.559	0.0473	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	TT	1.493	0.946	2.357	0.0852	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.246	1.052	1.476	0.0108	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	ISCHEMIC STK		DOM	TGまたはTT	1.233	1.043	1.456	0.014	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TGまたはTT	1.31	1.046	1.641	0.0187	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	ISCHEMIC STK		GEN	TG	1.236	1.035	1.476	0.0192	0.04864
hCV2169762	rs1804689	HPS1	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	1.536	1.045	2.259	0.0291	0.03859
hCV2169762	rs1804689	HPS1	ISCHEMIC STK		ADD	T	1.148	1.014	1.301	0.0296	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TG	1.258	0.991	1.597	0.0589	0.03859
hCV2169762	rs1804689	HPS1	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	TT	1.382	0.955	2	0.0861	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	LACUNAR_ STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TGまたはTT	1.362	0.949	1.955	0.0934	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NOHD_ST K		DOM	TGまたはTT	1.35	1.125	1.619	0.0012	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NOHD_ST K		GEN	TG	1.354	1.116	1.642	0.0021	0.00545
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NOHD_ST K		ADD	T	1.218	1.064	1.395	0.0042	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.281	1.069	1.534	0.0073	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TGまたはTT	1.386	1.089	1.763	0.0079	.

【0602】

【表 20 - 12】

表 20, 12/15

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TG	1.347	1.044	1.737	0.0221	0.02354
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	1.553	1.031	2.34	0.035	0.02354
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NOHD_ST K		GEN	TT	1.335	0.985	1.809	0.063	0.00545
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	1.497	0.971	2.308	0.0677	0.17878
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.188	0.981	1.438	0.0774	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	REC	TT	1.422	0.939	2.153	0.0966	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ATHERO_ STK		GEN	GG	2.437	1.292	4.596	0.0059	0.01855
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ATHERO_ STK		REC	GG	2.354	1.254	4.421	0.0077	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	G	1.38	1.051	1.812	0.0204	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ATHERO_ STK		ADD	G	1.256	1.027	1.535	0.0262	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GG	2.705	1.09	6.711	0.0318	0.04449
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	GG	2.508	1.018	6.179	0.0456	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	GAまたはGG	1.356	0.997	1.845	0.0522	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	G	1.294	0.988	1.697	0.0616	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	GAまたはGG	1.322	0.979	1.786	0.0687	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GA	1.302	0.956	1.772	0.0938	0.17365
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ISCHEMIC STK		GEN	GG	1.909	1.098	3.32	0.0219	0.06853
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ISCHEMIC STK		REC	GG	1.88	1.084	3.26	0.0246	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	G	1.231	0.99	1.53	0.0618	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GG	2.011	0.94	4.304	0.0719	0.12112
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	GG	1.923	0.902	4.099	0.0903	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ISCHEMIC STK		ADD	G	1.146	0.977	1.344	0.0941	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	LACUNAR_ STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	G	1.391	0.982	1.972	0.0632	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	LACUNAR_ STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	GAまたはGG	1.408	0.958	2.069	0.082	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NOHD_ST K		GEN	GG	1.889	1.048	3.404	0.0342	0.10105
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NOHD_ST K		REC	GG	1.859	1.035	3.339	0.0381	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	ADD	G	1.246	0.988	1.571	0.0637	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	G	1.376	1.074	1.761	0.0114	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NONCE_S TK		GEN	GG	2.132	1.172	3.878	0.0132	0.02459
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NONCE_S TK		ADD	G	1.248	1.042	1.493	0.0158	.

【0603】

【表 20 - 13】

表20, 13/15

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NONCE_S TK		REC	GG	2.037	1.124	3.693	0.019	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	GAまたはGG	1.386	1.051	1.83	0.021	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GA	1.335	1.004	1.775	0.0472	0.03807
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NONCE_S TK		DOM	GAまたはGG	1.221	0.996	1.497	0.0553	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GG	2.187	0.939	5.093	0.0697	0.03807
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	RECURRE NT_STK		REC	GG	3.032	1.42	6.474	0.0042	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	RECURRE NT_STK		GEN	GG	2.907	1.354	6.243	0.0062	0.01156
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	GG	4.128	1.238	13.766	0.021	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GG	4.048	1.205	13.592	0.0237	0.06695
hCV1053082	rs544115	NEU3	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	2.424	1.101	5.338	0.028	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	2.412	1.089	5.342	0.03	0.08891
hCV1053082	rs544115	NEU3	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	2.452	1.079	5.571	0.0322	0.08891
hCV1053082	rs544115	NEU3	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	2.519	1.057	6.004	0.0372	0.11133
hCV1053082	rs544115	NEU3	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	2.464	1.039	5.844	0.0406	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	CE_STK		ADD	C	1.228	1.001	1.508	0.0494	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	2.339	0.958	5.715	0.0622	0.11133
hCV1053082	rs544115	NEU3	CE_STK		REC	CC	1.233	0.972	1.564	0.084	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	EO_STK		DOM	CTまたはCC	2.443	1.139	5.24	0.0218	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	EO_STK		GEN	CC	2.453	1.139	5.282	0.0219	0.07158
hCV1053082	rs544115	NEU3	EO_STK		GEN	CT	2.419	1.101	5.313	0.0278	0.07158
hCV1053082	rs544115	NEU3	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.306	1.002	1.703	0.0483	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	2.182	0.894	5.324	0.0865	0.11774
hCV1053082	rs544115	NEU3	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	CC	1.297	0.959	1.752	0.0909	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	2.441	1.274	4.675	0.0071	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	2.438	1.267	4.689	0.0076	0.02673
hCV1053082	rs544115	NEU3	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	2.449	1.249	4.801	0.0091	0.02673
hCV1053082	rs544115	NEU3	ISCHEMIC STK		GEN	CC	1.695	1.052	2.732	0.0302	0.08337
hCV1053082	rs544115	NEU3	ISCHEMIC STK		DOM	CTまたはCC	1.658	1.032	2.664	0.0365	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	ISCHEMIC STK		GEN	CT	1.577	0.965	2.576	0.0691	0.08337
hCV1053082	rs544115	NEU3	ISCHEMIC STK		ADD	C	1.152	0.989	1.343	0.0698	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	2.225	1.109	4.465	0.0244	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	2.282	1.109	4.692	0.025	0.07672

【 0 6 0 4 】

【表 20 - 14】

表20, 14/15

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV1053082	rs544115	NEU3	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	2.202	1.092	4.438	0.0274	0.07672
hCV1053082	rs544115	NEU3	NOHD_ST K		GEN	CC	1.715	1.006	2.924	0.0475	0.13875
hCV1053082	rs544115	NEU3	NOHD_ST K		DOM	CTまたはCC	1.695	0.998	2.88	0.0509	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	NOHD_ST K		GEN	CT	1.651	0.955	2.855	0.0727	0.13875
hCV1053082	rs544115	NEU3	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	2.388	1.164	4.897	0.0175	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	2.451	1.164	5.163	0.0183	0.05761
hCV1053082	rs544115	NEU3	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	2.36	1.145	4.866	0.02	0.05761
hCV1053082	rs544115	NEU3	NONCE_S TK		DOM	CTまたはCC	1.684	0.963	2.945	0.0673	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	NONCE_S TK		GEN	CC	1.69	0.963	2.966	0.0674	0.18668
hCV1053082	rs544115	NEU3	NONCE_S TK		GEN	CT	1.672	0.939	2.977	0.0808	0.18668
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CA	2.844	0.95	8.517	0.0617	0.07446
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	LACUNAR_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CA	8.604	0.863	85.766	0.0666	0.00063
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CA	4.953	1.405	17.456	0.0128	0.01831
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CAまたはCC	3.875	1.132	13.267	0.031	.
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	3.687	1.075	12.65	0.038	0.01831
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CA	2.892	0.881	9.491	0.0798	0.03384
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CA	12.05	0.995	145.92	0.0505	0.02942
hCV302629	rs9284183	UBAC2	EO_STK		GEN	GA	1.268	0.982	1.638	0.0684	0.16605
hCV11474611	rs3814843	CALM1	ATHERO_ STK		GEN	GT	1.408	0.962	2.061	0.0785	0.15447
hCV11474611	rs3814843	CALM1	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GG	7.206	0.691	75.167	0.0988	0.25264
hCV11474611	rs3814843	CALM1	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	GG	7.176	0.688	74.834	0.0995	.
hCV1262973	rs229653	PLEKHG3	CE_STK		GEN	AG	1.33	0.99	1.789	0.0586	0.03312
hCV27892569	rs4903741	NRXN3	CE_STK		GEN	CC	1.569	1.022	2.409	0.0394	0.11153
hCV27892569	rs4903741	NRXN3	CE_STK		REC	CC	1.514	0.996	2.303	0.0525	.
hCV27892569	rs4903741	NRXN3	CE_STK		ADD	C	1.184	0.993	1.412	0.06	.
hCV27892569	rs4903741	NRXN3	NOHD_ST K		ADD	C	1.139	0.982	1.32	0.0847	.
hCV27077072	rs8060368		RECURRE NT_STK		ADD	C	1.253	0.99	1.587	0.0605	.
hCV27077072	rs8060368		RECURRE NT_STK		REC	CC	1.308	0.967	1.77	0.0816	.
hCV27077072	rs8060368		RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	1.952	0.901	4.23	0.0899	0.22584
hCV32160712	rs11079160		CE_STK		GEN	TT	1.93	1.061	3.512	0.0313	0.0843
hCV32160712	rs11079160		CE_STK		REC	TT	1.872	1.034	3.391	0.0385	.
hCV32160712	rs11079160		CE_STK		ADD	T	1.213	0.988	1.489	0.0648	.
hCV32160712	rs11079160		EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	TT	2.382	1.026	5.532	0.0435	.
hCV32160712	rs11079160		EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	2.361	1.011	5.513	0.047	0.12823

【0605】

【表 20 - 15】

表20, 15/15

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV32160712	rs11079160		ISCHEMIC STK		GEN	TT	1.563	0.953	2.565	0.0772	0.1756
hCV32160712	rs11079160		ISCHEMIC STK		REC	TT	1.529	0.935	2.502	0.0907	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	AG	1.412	1.038	1.92	0.0281	0.08963
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	AGまたはAA	1.362	1.017	1.823	0.0382	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	CE_STK		ADD	A	1.168	0.982	1.389	0.0794	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	EO_STK		DOM	AGまたはAA	1.314	1.03	1.677	0.0281	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	EO_STK		GEN	AG	1.33	1.029	1.719	0.0292	0.08594
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	EO_STK		ADD	A	1.205	0.993	1.461	0.0586	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	AGまたはAA	1.295	0.979	1.713	0.0699	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	AG	1.298	0.967	1.741	0.0822	0.1932
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	AG	1.271	1.001	1.612	0.0486	0.14298
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	AGまたはAA	1.239	0.989	1.554	0.0629	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ISCHEMIC STK		ADD	A	1.125	0.985	1.284	0.0826	.
hCV2358247	rs415989	WFDC3	RECURRE NT_STK		DOM	GAまたはGG	1.521	0.989	2.34	0.0561	.
hCV2358247	rs415989	WFDC3	RECURRE NT_STK		GEN	GA	1.527	0.987	2.363	0.0574	0.16029
hCV2358247	rs415989	WFDC3	RECURRE NT_STK		ADD	G	1.468	0.978	2.204	0.0636	.
hCV29537898	rs6073804		NOHD_ST K		GEN	TC	1.303	1.011	1.679	0.0406	0.06312
hCV29537898	rs6073804		NOHD_ST K		DOM	TCまたはTT	1.258	0.98	1.614	0.0712	.
hCV29537898	rs6073804		RECURRE NT_STK		DOM	TCまたはTT	1.866	1.288	2.703	0.001	.
hCV29537898	rs6073804		RECURRE NT_STK		ADD	T	1.749	1.25	2.448	0.0011	.
hCV29537898	rs6073804		RECURRE NT_STK		GEN	TC	1.848	1.264	2.701	0.0015	0.00417
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	AA	1.543	0.928	2.565	0.0944	.
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	LACUNAR STK		REC	AA	1.773	1.119	2.809	0.0147	.
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	LACUNAR STK		GEN	AA	1.632	1.011	2.633	0.045	0.02572

【0606】

10

20

30

【表 2 1 - 1】

表21, 1/11

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV11548152	rs11580249		EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TG	1.231	0.899	1.686	0.1947	0.43131
hCV1958451	rs2985822	MIER1	EO_STK		DOM	GTまたはGG	1.409	0.879	2.258	0.1545	.
hCV1958451	rs2985822	MIER1	ISCHEMIC STK		GEN	GT	1.279	0.909	1.8	0.1576	0.08689
hCV1958451	rs2985822	MIER1	LACUNAR STK		DOM	GTまたはGG	1.638	0.857	3.131	0.1351	.
hCV1958451	rs2985822	MIER1	LACUNAR STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GT	1.734	0.753	3.995	0.196	0.39776
hCV1958451	rs2985822	MIER1	NOHD_ST K		GEN	GT	1.284	0.887	1.859	0.1849	0.03579
hCV1958451	rs2985822	MIER1	NONCE_S TK		GEN	GT	1.361	0.915	2.024	0.1281	0.13834
hCV27494483	rs3748743	SLC22A15	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	1.433	0.867	2.366	0.1602	0.27105
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	ISCHEMIC STK		DOM	CGまたはCC	1.305	0.896	1.901	0.1656	.
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	NOHD_ST K		GEN	CC	1.339	0.872	2.055	0.1821	0.11469
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	NOHD_ST K		DOM	CGまたはCC	1.407	0.922	2.146	0.1129	.
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	1.519	0.859	2.683	0.1503	0.18169
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CGまたはCC	1.587	0.906	2.782	0.1066	.
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	NONCE_S TK		DOM	CGまたはCC	1.351	0.871	2.095	0.1786	.
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CGまたはCC	1.593	0.877	2.895	0.1265	.
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	2.313	0.826	6.477	0.1106	0.15677
hCV31227848	rs11809423	HIVEP3	ATHERO_ STK		GEN	TC	1.404	0.927	2.128	0.1094	0.06604
hCV31227848	rs11809423	HIVEP3	NOHD_ST K		GEN	TC	1.284	0.889	1.853	0.1822	0.0563
hCV31227848	rs11809423	HIVEP3	NONCE_S TK		GEN	TC	1.327	0.908	1.939	0.1434	0.12332
hCV454333	rs10916581	NVL	RECURRE NT_STK		GEN	CT	5.03	0.664	38.1	0.1179	0.09083
hCV454333	rs10916581	NVL	RECURRE NT_STK		GEN	CC	3.778	0.504	28.32	0.1959	0.09083
hCV454333	rs10916581	NVL	RECURRE NT_STK		DOM	CTまたはCC	4.101	0.548	30.66	0.1692	.
hCV8754449	rs781226	TESK2	NOHD_ST K		GEN	CT	1.375	0.894	2.114	0.1474	0.25013
hCV8754449	rs781226	TESK2	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.508	0.856	2.656	0.1552	0.34108
hCV8754449	rs781226	TESK2	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.536	0.841	2.803	0.1625	0.25117
hCV8754449	rs781226	TESK2	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	2.321	0.83	6.495	0.1087	0.20413
hCV2091644	rs1010	VAMP8	CE_STK		GEN	CC	1.287	0.933	1.776	0.1236	0.25285
hCV2091644	rs1010	VAMP8	CE_STK		ADD	C	1.114	0.952	1.305	0.1788	.
hCV2091644	rs1010	VAMP8	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.238	0.912	1.682	0.1714	0.34826

【 0 6 0 7 】

【表 2 1 - 2】

表21, 2/11

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側P値)	PVALUE _2DF
hCV2091644	rs1010	VAMP8	ISCHEMIC _STK		GEN	CC	1.189	0.927	1.524	0.1731	0.28614
hCV2091644	rs1010	VAMP8	ISCHEMIC _STK		REC	CC	1.198	0.957	1.499	0.115	.
hCV2091644	rs1010	VAMP8	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.385	0.865	2.216	0.1753	0.3581
hCV7425232	rs3900940	MYH15	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	1.208	0.913	1.596	0.1853	.
hCV8820007	rs938390		ATHERO_ _STK		GEN	TT	1.428	0.865	2.359	0.1639	0.18574
hCV8820007	rs938390		ATHERO_ _STK		DOM	TAまたはTT	1.486	0.906	2.437	0.1171	.
hCV8820007	rs938390		ATHERO_ _STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TA	1.603	0.846	3.038	0.1475	0.28036
hCV8820007	rs938390		CE_STK		GEN	TA	1.389	0.846	2.282	0.194	0.14033
hCV8820007	rs938390		EO_STK		GEN	TA	1.523	0.889	2.609	0.1254	0.30388
hCV8820007	rs938390		EO_STK		DOM	TAまたはTT	1.432	0.862	2.379	0.1661	.
hCV8820007	rs938390		EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TA	1.659	0.904	3.046	0.1025	0.25362
hCV8820007	rs938390		EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	1.463	0.818	2.616	0.1998	0.25362
hCV8820007	rs938390		EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TAまたはTT	1.525	0.861	2.704	0.1482	.
hCV8820007	rs938390		ISCHEMIC _STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TAまたはTT	1.382	0.871	2.194	0.1698	.
hCV8820007	rs938390		NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	1.434	0.856	2.403	0.1711	0.07825
hCV8820007	rs938390		NONCE_S TK		GEN	TA	1.386	0.897	2.142	0.1412	0.28065
hCV8820007	rs938390		NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TA	1.555	0.891	2.713	0.1203	0.27256
hCV8820007	rs938390		NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TAまたはTT	1.431	0.845	2.423	0.1829	.
hCV8820007	rs938390		RECURRE NT_STK		GEN	TA	1.702	0.812	3.567	0.1592	0.19862
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	TT	2.249	0.823	6.145	0.1141	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	2.129	0.727	6.236	0.1683	0.0564
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	ISCHEMIC _STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	1.8	0.759	4.269	0.1821	0.03661
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	NOHD_ST K		GEN	TT	1.651	0.849	3.213	0.1397	0.02034
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	NOHD_ST K		REC	TT	1.552	0.799	3.015	0.1942	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	1.985	0.81	4.86	0.1337	0.06231
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	REC	TT	1.86	0.761	4.543	0.1733	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	NONCE_S TK		ADD	T	1.186	0.967	1.454	0.1013	.
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	1.288	0.941	1.763	0.1139	0.25236
hCV11354788	rs12644625	LOC729065	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.261	0.955	1.666	0.102	.
hCV15854171	rs2231137	ABCG2	CE_STK		ADD	C	1.357	0.865	2.129	0.184	.

【 0 6 0 8 】

【表 2 1 - 3】

表21, 3/11

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV16158671	rs2200733		ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	2.133	0.724	6.287	0.1696	0.07966
hCV16158671	rs2200733		CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	TT	2.054	0.774	5.452	0.1483	.
hCV16158671	rs2200733		EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	1.982	0.7	5.614	0.1976	0.07117
hCV16158671	rs2200733		ISCHEMIC STK		GEN	TT	1.506	0.815	2.783	0.1916	0.00631
hCV16158671	rs2200733		ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	1.874	0.819	4.292	0.1372	0.03074
hCV16158671	rs2200733		ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	TT	1.743	0.763	3.982	0.1873	.
hCV16158671	rs2200733		NOHD_ST K		GEN	TT	1.705	0.898	3.238	0.1031	0.01299
hCV16158671	rs2200733		NOHD_ST K		REC	TT	1.599	0.844	3.032	0.1501	.
hCV16158671	rs2200733		NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	REC	TT	1.973	0.839	4.643	0.1195	.
hCV16158671	rs2200733		NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	1.275	0.93	1.747	0.1316	0.22725
hCV16336	rs362277	HD	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.321	0.946	1.844	0.102	.
hCV16336	rs362277	HD	CE_STK		DOM	CTまたはCC	3.411	0.777	14.97	0.104	.
hCV16336	rs362277	HD	ISCHEMIC STK		GEN	CC	1.847	0.825	4.133	0.1354	0.00758
hCV16336	rs362277	HD	ISCHEMIC STK		DOM	CTまたはCC	1.751	0.783	3.914	0.1725	.
hCV16336	rs362277	HD	LACUNAR STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.368	0.892	2.097	0.1507	.
hCV16336	rs362277	HD	LACUNAR STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	CC	1.389	0.873	2.211	0.1656	.
hCV31137507	rs7660668	CLOCK	LACUNAR STK		GEN	CG	1.274	0.945	1.716	0.112	0.22027
hCV31137507	rs7660668	CLOCK	LACUNAR STK		DOM	CGまたはCC	1.21	0.909	1.612	0.1921	.
hCV26478797	rs2015018	CHSY-2	CE_STK		ADD	G	1.134	0.951	1.352	0.1602	.
hCV26478797	rs2015018	CHSY-2	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	GG	1.233	0.921	1.649	0.1593	.
hCV26478797	rs2015018	CHSY-2	NOHD_ST K		REC	GG	1.132	0.944	1.358	0.1816	.
hCV26478797	rs2015018	CHSY-2	RECCURR NT_STK		GEN	GA	1.613	0.804	3.238	0.1787	0.30867
hCV26478797	rs2015018	CHSY-2	RECCURR NT_STK		GEN	GG	1.712	0.86	3.407	0.1255	0.30867
hCV26478797	rs2015018	CHSY-2	RECCURR NT_STK		DOM	GAまたはGG	1.668	0.85	3.272	0.137	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	1.372	0.929	2.025	0.1116	0.0005
hCV11425801	rs3805953	PEX6	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.287	0.913	1.812	0.1493	0.35182
hCV11425801	rs3805953	PEX6	EO_STK		GEN	CC	1.254	0.903	1.739	0.1764	0.00345
hCV11425801	rs3805953	PEX6	EO_STK		ADD	C	1.133	0.961	1.335	0.1372	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	ISCHEMIC STK		GEN	CC	1.202	0.958	1.508	0.1123	0.02335
hCV11425801	rs3805953	PEX6	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.116	0.959	1.3	0.1556	.

【 0 6 0 9 】

【表 2 1 - 4】

表21, 4/11

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV11425801	rs3805953	PEX6	LACUNAR STK		DOM	CTまたはCC	1.235	0.897	1.7	0.1959	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	1.236	0.896	1.706	0.1968	0.00304
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.124	0.958	1.32	0.1525	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	1.276	0.898	1.813	0.1732	0.00005
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.147	0.963	1.365	0.1237	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	RECURRE NT_STK		DOM	CTまたはCC	1.28	0.912	1.798	0.1535	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	1.403	0.885	2.225	0.1498	.
hCV11425842	rs10948059	GNMT	ATHERO_ STK		GEN	CC	1.263	0.927	1.722	0.1392	0.19224
hCV11425842	rs10948059	GNMT	ATHERO_ STK		ADD	C	1.109	0.953	1.29	0.1815	.
hCV11425842	rs10948059	GNMT	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.178	0.964	1.439	0.1101	.
hCV11425842	rs10948059	GNMT	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	1.272	0.898	1.8	0.1751	.
hCV11425842	rs10948059	GNMT	EO_STK		ADD	C	1.141	0.964	1.352	0.126	.
hCV11425842	rs10948059	GNMT	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	1.302	0.883	1.92	0.1827	0.08575
hCV11425842	rs10948059	GNMT	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	1.27	0.925	1.743	0.1389	0.1427
hCV11425842	rs10948059	GNMT	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.113	0.951	1.303	0.1836	.
hCV11425842	rs10948059	GNMT	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.279	0.938	1.745	0.1197	0.26094
hCV11425842	rs10948059	GNMT	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	1.266	0.905	1.772	0.1686	0.26094
hCV11425842	rs10948059	GNMT	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	1.274	0.953	1.703	0.1015	.
hCV11425842	rs10948059	GNMT	NONCE_S TK		GEN	CT	1.195	0.932	1.531	0.1595	0.35697
hCV11425842	rs10948059	GNMT	NONCE_S TK		DOM	CTまたはCC	1.184	0.938	1.495	0.1556	.
hCV11425842	rs10948059	GNMT	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	1.294	0.9	1.861	0.1646	0.10566
hCV16134786	rs2857595		EO_STK		GEN	AG	1.207	0.929	1.568	0.1593	0.0477
hCV16134786	rs2857595		EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	A	1.185	0.934	1.504	0.1629	.
hCV16134786	rs2857595		ISCHEMIC STK		GEN	AA	1.406	0.933	2.119	0.103	0.26366
hCV16134786	rs2857595		ISCHEMIC STK		REC	AA	1.392	0.928	2.088	0.1098	.
hCV16134786	rs2857595		ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	A	1.154	0.949	1.402	0.1516	.
hCV16134786	rs2857595		LACUNAR STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	AA	1.77	0.809	3.873	0.153	0.27205
hCV16134786	rs2857595		LACUNAR STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	A	1.272	0.943	1.717	0.1157	.
hCV16134786	rs2857595		LACUNAR STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	AGまたはAA	1.287	0.889	1.863	0.182	.

【0 6 1 0】

【表 2 1 - 5】

表21, 5/11

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV16134786	rs2857595		NONCE_S TK		DOM	AGまたはAA	1.151	0.947	1.399	0.1584	.
hCV16134786	rs2857595		NONCE_S TK		REC	AA	1.448	0.924	2.268	0.1062	.
hCV25651109	rs35690712	SLC39A7	EO_STK		GEN	GC	5.189	0.556	48.4	0.1484	0.34485
hCV25651109	rs35690712	SLC39A7	EO_STK		GEN	GG	4.668	0.52	41.92	0.1689	0.34485
hCV25651109	rs35690712	SLC39A7	EO_STK		DOM	GCまたはGG	4.709	0.525	42.28	0.1664	.
hCV25651109	rs35690712	SLC39A7	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GC	4.69	0.505	43.57	0.1742	0.39506
hCV25651109	rs35690712	SLC39A7	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GG	4.372	0.486	39.35	0.1882	0.39506
hCV25651109	rs35690712	SLC39A7	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	GCまたはGG	4.398	0.489	39.56	0.1864	.
hCV25651109	rs35690712	SLC39A7	NONCE_S TK		GEN	GC	4.525	0.542	37.77	0.1632	0.26183
hCV25651109	rs35690712	SLC39A7	NONCE_S TK		GEN	GG	5.073	0.623	41.3	0.129	0.26183
hCV25651109	rs35690712	SLC39A7	NONCE_S TK		ADD	G	1.239	0.895	1.713	0.1962	.
hCV25651109	rs35690712	SLC39A7	NONCE_S TK		DOM	GCまたはGG	5.026	0.618	40.91	0.1312	.
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	CE_STK		ADD	G	1.168	0.958	1.423	0.1237	.
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	CE_STK		REC	GG	1.179	0.936	1.484	0.1621	.
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GC	1.724	0.779	3.815	0.1792	0.26508
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GG	1.878	0.867	4.07	0.1103	0.26508
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	G	1.19	0.92	1.54	0.1851	.
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	GCまたはGG	1.825	0.848	3.929	0.124	.
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	RECURRE NT_STK		DOM	GCまたはGG	2.236	0.795	6.289	0.1272	.
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	G	1.379	0.94	2.022	0.1002	.
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	EO_STK		GEN	AG	1.217	0.909	1.628	0.1874	0.16147
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	EO_STK		GEN	AA	2.194	0.766	6.286	0.1434	0.16147
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	EO_STK		DOM	AGまたはAA	1.262	0.949	1.677	0.1091	.
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	EO_STK		REC	AA	2.096	0.733	5.993	0.1672	.
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	LACUNAR STK		GEN	AA	2.024	0.703	5.824	0.1911	0.07365
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	LACUNAR STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	AA	2.876	0.735	11.26	0.1292	0.25425
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	LACUNAR STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	A	1.288	0.89	1.865	0.18	.
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	LACUNAR STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	AA	2.755	0.706	10.75	0.1444	.
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	NOHD_ST K		GEN	AA	1.762	0.835	3.717	0.137	0.20951
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	NOHD_ST K		ADD	A	1.171	0.965	1.421	0.11	.
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	NOHD_ST K		DOM	AGまたはAA	1.158	0.935	1.432	0.1783	.
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	NOHD_ST K		REC	AA	1.715	0.814	3.612	0.1557	.

【 0 6 1 1 】

【表 2 1 - 6】

表21, 6/11

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	AA	1.98	0.711	5.513	0.1912	0.41847
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	REC	AA	1.961	0.706	5.45	0.1964	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CG	1.315	0.937	1.846	0.1128	0.23534
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CG または CC	1.257	0.906	1.744	0.1707	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CG	1.299	0.916	1.842	0.1424	0.29178
hCV8942032	rs1264352	DDR1	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.251	0.938	1.669	0.1269	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CG または CC	1.307	0.935	1.826	0.1175	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ISCHEMIC STK		ADD	C	1.119	0.948	1.321	0.1832	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	LACUNAR STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	2.104	0.743	5.961	0.1614	0.01502
hCV8942032	rs1264352	DDR1	NOHD_ST K		DOM	CG または CC	1.16	0.942	1.43	0.163	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.211	0.951	1.541	0.1206	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	NONCE_S TK		ADD	C	1.142	0.948	1.375	0.1628	.
hCV25596936	rs6967117	EPHA1	ATHERO_ STK		ADD	T	1.215	0.95	1.552	0.1207	.
hCV25596936	rs6967117	EPHA1	ISCHEMIC STK		DOM	TC または TT	1.181	0.941	1.482	0.1522	.
hCV25596936	rs6967117	EPHA1	LACUNAR STK		DOM	TC または TT	1.352	0.937	1.951	0.1065	.
hCV25596936	rs6967117	EPHA1	NOHD_ST K		DOM	TC または TT	1.226	0.961	1.566	0.1014	.
hCV29401764	rs7793552	LOC646588	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CT または CC	1.501	0.896	2.513	0.123	.
hCV15857769	rs2924914		ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.193	0.963	1.479	0.1061	.
hCV15857769	rs2924914		ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	TT	1.456	0.92	2.305	0.1089	.
hCV15857769	rs2924914		NOHD_ST K		ADD	T	1.12	0.975	1.287	0.1103	.
hCV15857769	rs2924914		RECCURE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.255	0.909	1.731	0.167	.
hCV29539757	rs10110659	KCNQ3	ATHERO_ STK		GEN	CA	1.362	0.902	2.058	0.1417	0.31708
hCV29539757	rs10110659	KCNQ3	ATHERO_ STK		DOM	CA または CC	1.297	0.875	1.925	0.1957	.
hCV29539757	rs10110659	KCNQ3	LACUNAR STK		GEN	CA	1.453	0.843	2.504	0.1789	0.08401
hCV29539757	rs10110659	KCNQ3	NONCE_S TK		DOM	CA または CC	1.283	0.909	1.81	0.1572	.
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	AG	1.304	0.945	1.799	0.1062	0.25491
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	AG または AA	1.242	0.918	1.682	0.1605	.
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	AG	1.24	0.895	1.719	0.1962	0.39368

【 0 6 1 2 】

【表 2 1 - 7】

表21, 7/11

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	AG または AA	1.238	0.911	1.682	0.1722	.
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	DOM	AG または AA	1.217	0.944	1.569	0.1306	.
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	AG または AA	1.226	0.933	1.61	0.144	.
hCV1754669	rs2383206	C9P21	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	GG	1.277	0.913	1.784	0.1528	.
hCV1754669	rs2383206	C9P21	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	REC	GG	1.227	0.906	1.662	0.187	.
hCV26505812	rs10757274	C9P21	ISCHEMIC _STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	GG	1.207	0.912	1.599	0.1887	.
hCV26505812	rs10757274	C9P21	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	REC	GG	1.238	0.918	1.669	0.1611	.
hCV26505812	rs10757274	C9P21	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GG	1.297	0.893	1.884	0.1714	0.23096
hCV15752716	rs2296436	HPS1	CE_STK		ADD	T	1.242	0.914	1.686	0.1656	.
hCV15752716	rs2296436	HPS1	CE_STK		REC	TT	1.284	0.928	1.778	0.1311	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	ATHERO_ STK		GEN	TT	1.293	0.914	1.829	0.1461	0.33606
hCV2169762	rs1804689	HPS1	ATHERO_ STK		REC	TT	1.282	0.92	1.787	0.1422	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	1.446	0.902	2.316	0.1255	0.27749
hCV2169762	rs1804689	HPS1	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	TT	1.447	0.92	2.276	0.1093	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	1.49	0.926	2.397	0.1003	0.2272
hCV2169762	rs1804689	HPS1	ISCHEMIC _STK		GEN	TT	1.22	0.921	1.617	0.1658	0.04864
hCV2169762	rs1804689	HPS1	LACUNAR _STK		GEN	TG	1.273	0.941	1.721	0.1172	0.29125
hCV2169762	rs1804689	HPS1	LACUNAR _STK		DOM	TG または TT	1.235	0.927	1.644	0.1491	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	LACUNAR _STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TG	1.345	0.919	1.97	0.1275	0.23974
hCV2169762	rs1804689	HPS1	LACUNAR _STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.246	0.953	1.63	0.1085	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	REC	TT	1.351	0.914	1.999	0.1317	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NONCE_S TK		GEN	TT	1.229	0.897	1.683	0.1999	0.37015
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NONCE_S TK		ADD	T	1.106	0.961	1.272	0.1591	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TG または TT	1.193	0.923	1.541	0.1783	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ATHERO_ STK		DOM	GA または GG	1.204	0.956	1.515	0.1143	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ATHERO_ STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GA	1.275	0.928	1.752	0.1331	0.04449
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	CE_STK		GEN	GG	1.591	0.788	3.212	0.1954	0.27948
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	CE_STK		REC	GG	1.637	0.813	3.293	0.1673	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	GG	1.967	0.73	5.302	0.1811	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	EO_STK		GEN	GG	1.724	0.758	3.92	0.1937	0.27237
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	EO_STK		ADD	G	1.201	0.951	1.517	0.1236	.

【 0 6 1 3 】

【表 2 1 - 8】

表21, 8/11

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	EO_STK		DOM	GA または GG	1.194	0.919	1.551	0.1835	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	GA または GG	1.211	0.948	1.547	0.1246	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	LACUNAR STK		GEN	GA	1.242	0.911	1.692	0.1704	0.30411
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	LACUNAR STK		ADD	G	1.237	0.944	1.621	0.1228	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	LACUNAR STK		DOM	GA または GG	1.258	0.93	1.701	0.1365	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	LACUNAR STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GA	1.371	0.924	2.032	0.1169	0.17426
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NOHD_ST K		ADD	G	1.146	0.963	1.364	0.1236	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GA	1.204	0.92	1.575	0.1757	0.16102
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GG	1.82	0.823	4.024	0.1389	0.16102
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	DOM	GA または GG	1.244	0.958	1.615	0.1015	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	REC	GG	1.722	0.783	3.787	0.1768	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NONCE_S TK		GEN	GA	1.16	0.94	1.432	0.166	0.02459
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NONCE_S TK	AGE MALE DIAB HTN	REC	GG	1.999	0.864	4.627	0.1056	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	ATHERO_ STK		GEN	CC	1.629	0.864	3.07	0.1313	0.29853
hCV1053082	rs544115	NEU3	ATHERO_ STK		ADD	C	1.139	0.935	1.387	0.1971	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	ATHERO_ STK		DOM	CT または CC	1.597	0.851	2.997	0.1454	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	CE_STK		GEN	CC	1.702	0.885	3.27	0.1107	0.13598
hCV1053082	rs544115	NEU3	CE_STK		DOM	CT または CC	1.618	0.845	3.097	0.1466	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.237	0.945	1.619	0.1224	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	EO_STK		ADD	C	1.172	0.933	1.471	0.172	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CT または CC	2.054	0.846	4.982	0.1115	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	ISCHEMIC STK		REC	CC	1.125	0.942	1.344	0.1924	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.164	0.943	1.436	0.1567	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	LACUNAR STK		GEN	CT	2.025	0.775	5.292	0.1499	0.33773
hCV1053082	rs544115	NEU3	LACUNAR STK		DOM	CT または CC	1.895	0.742	4.839	0.1815	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	LACUNAR STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	2.148	0.723	6.38	0.1685	0.38668
hCV1053082	rs544115	NEU3	LACUNAR STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CT または CC	2.036	0.708	5.851	0.1868	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	NOHD_ST K		ADD	C	1.128	0.954	1.333	0.1577	.
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	CE_STK		GEN	CA	3.193	0.705	14.47	0.1321	0.27397
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	CE_STK		GEN	CC	2.843	0.638	12.66	0.1703	0.27397
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	CE_STK		DOM	CA または CC	2.902	0.652	12.91	0.1619	.

【 0 6 1 4】

【表 2 1 - 9】

表21, 9/11

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CA	4.133	0.74	23.07	0.1058	0.25417
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	3.631	0.67	19.68	0.1347	0.25417
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CAまたはCC	3.711	0.686	20.07	0.1279	.
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	EO_STK		GEN	CA	2.362	0.762	7.322	0.1364	0.26957
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	EO_STK		DOM	CAまたはCC	2.075	0.691	6.232	0.1935	.
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	ISCHEMIC STK		GEN	CA	1.97	0.824	4.714	0.1275	0.08218
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	2.207	0.757	6.44	0.1472	0.07446
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CAまたはCC	2.31	0.793	6.727	0.1247	.
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	LACUNAR STK		GEN	CA	4.431	0.568	34.58	0.1556	0.00441
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	LACUNAR STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CAまたはCC	4.519	0.471	43.37	0.1911	.
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	NOHD_ST K		GEN	CA	2.418	0.843	6.932	0.1004	0.16487
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	NOHD_ST K		GEN	CC	2.082	0.739	5.866	0.1655	0.16487
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	NOHD_ST K		DOM	CAまたはCC	2.138	0.759	6.02	0.1502	.
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	6.513	0.564	75.15	0.1332	0.02942
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CAまたはCC	7.075	0.618	80.97	0.1157	.
hCV302629	rs9284183	UBAC2	EO_STK		DOM	GAまたはGG	1.217	0.954	1.553	0.1137	.
hCV302629	rs9284183	UBAC2	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GA	1.219	0.91	1.633	0.1853	0.37831
hCV302629	rs9284183	UBAC2	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	G	1.156	0.927	1.442	0.1987	.
hCV302629	rs9284183	UBAC2	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	GAまたはGG	1.219	0.923	1.611	0.1632	.
hCV11474611	rs3814843	CALM1	ATHERO_ STK		DOM	GTまたはGG	1.345	0.925	1.956	0.1207	.
hCV11474611	rs3814843	CALM1	ISCHEMIC STK		GEN	GT	1.282	0.939	1.748	0.1173	0.13174
hCV11474611	rs3814843	CALM1	ISCHEMIC STK		DOM	GTまたはGG	1.222	0.902	1.656	0.1959	.
hCV11474611	rs3814843	CALM1	NOHD_ST K		GEN	GT	1.32	0.946	1.842	0.1021	0.1136
hCV11474611	rs3814843	CALM1	NOHD_ST K		DOM	GTまたはGG	1.251	0.902	1.735	0.1789	.
hCV11474611	rs3814843	CALM1	NONCE_S TK		GEN	GT	1.328	0.939	1.877	0.1082	0.1417
hCV11474611	rs3814843	CALM1	NONCE_S TK		DOM	GTまたはGG	1.261	0.898	1.772	0.1806	.
hCV11474611	rs3814843	CALM1	RECURRE NT_STK		GEN	GT	1.526	0.916	2.544	0.1047	0.2681
hCV11474611	rs3814843	CALM1	RECURRE NT_STK		DOM	GTまたはGG	1.429	0.86	2.374	0.168	.
hCV1262973	rs229653	PLEKHG3	ISCHEMIC STK		GEN	AG	1.186	0.939	1.499	0.1523	0.00405

【0 6 1 5】

10

20

30

40

【表 2 1 - 1 0】

表21, 10/11

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV1262973	rs229653	PLEKHG3	RECCUR RENT_STK		GEN	AG	1.33	0.893	1.982	0.1605	0.3735
hCV27892569	rs4903741	NRXN3	CE_STK		DOM	CTまたはCC	1.171	0.936	1.466	0.1674	.
hCV27892569	rs4903741	NRXN3	LACUNAR STK		GEN	CT	1.273	0.943	1.719	0.1153	0.28645
hCV27892569	rs4903741	NRXN3	LACUNAR STK		DOM	CTまたはCC	1.241	0.93	1.656	0.143	.
hCV27892569	rs4903741	NRXN3	NOHD_ST K		GEN	CC	1.333	0.917	1.939	0.1323	0.22016
hCV27892569	rs4903741	NRXN3	NOHD_ST K		DOM	CTまたはCC	1.153	0.958	1.388	0.1327	.
hCV27892569	rs4903741	NRXN3	NOHD_ST K		REC	CC	1.278	0.885	1.845	0.191	.
hCV27077072	rs8060368		RECCUR RENT_STK		GEN	CC	1.564	0.889	2.75	0.1205	0.17139
hCV27077072	rs8060368		RECCUR RENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.308	0.947	1.806	0.1032	.
hCV27077072	rs8060368		RECCUR RENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	1.798	0.854	3.786	0.1226	.
hCV2769503	rs4787956		CE_STK		GEN	GA	1.171	0.924	1.484	0.1909	0.3088
hCV2769503	rs4787956		CE_STK		ADD	G	1.131	0.961	1.331	0.1373	.
hCV2769503	rs4787956		CE_STK		DOM	GAまたはGG	1.187	0.948	1.485	0.1354	.
hCV2769503	rs4787956		RECCUR RENT_STK		GEN	GA	1.27	0.919	1.753	0.1471	0.27579
hCV31573621	rs11079818	SKAP1	ATHERO_ STK		REC	TT	1.165	0.939	1.445	0.1653	.
hCV31573621	rs11079818	SKAP1	LACUNAR STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	1.614	0.78	3.341	0.1973	0.13048
hCV32160712	rs11079160		CE_STK		DOM	TAまたはTT	1.181	0.928	1.501	0.1761	.
hCV32160712	rs11079160		CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	1.93	0.872	4.27	0.1047	0.26509
hCV32160712	rs11079160		CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	TT	1.896	0.862	4.17	0.1116	.
hCV32160712	rs11079160		EO_STK		GEN	TT	1.734	0.829	3.629	0.144	0.19059
hCV32160712	rs11079160		EO_STK		REC	TT	1.8	0.864	3.751	0.1167	.
hCV32160712	rs11079160		ISCHEMIC STK		ADD	T	1.137	0.972	1.33	0.1085	.
hCV32160712	rs11079160		ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	1.675	0.848	3.308	0.1373	0.31696
hCV32160712	rs11079160		ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	TT	1.646	0.837	3.237	0.1488	.
hCV32160712	rs11079160		NOHD_ST K		GEN	TT	1.509	0.886	2.57	0.1303	0.30893
hCV32160712	rs11079160		NOHD_ST K		REC	TT	1.49	0.878	2.531	0.1396	.
hCV32160712	rs11079160		RECCUR RENT_STK		GEN	TT	1.887	0.865	4.117	0.1107	0.28017
hCV32160712	rs11079160		RECCUR RENT_STK		REC	TT	1.87	0.863	4.056	0.1128	.
hCV32160712	rs11079160		RECCUR RENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	2.044	0.706	5.92	0.1878	0.41924
hCV32160712	rs11079160		RECCUR RENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	TT	2.029	0.706	5.827	0.1887	.
hCV1408483	rs17070848	BCL2	ATHERO_ STK		GEN	TT	1.514	0.894	2.564	0.1231	0.29337

【 0 6 1 6】

【表 2 1 - 1 1】

表21, 11/11

hCV #	rs #	遺伝子	OUTCOME	ADJUST	MODE	GENOTYPE	オッズ 比	95% 下限 CL	95% 上限 CL	ProbChi Sq (両側p値)	PVALUE _2DF
hCV1408483	rs17070848	BCL2	ATHERO_ STK		REC	TT	1.487	0.882	2.505	0.1364	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	CE_STK		GEN	AG	1.176	0.932	1.483	0.1731	0.21433
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	CE_STK		GEN	AA	1.35	0.888	2.055	0.1607	0.21433
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	CE_STK		DOM	AGまたはAA	1.203	0.964	1.501	0.1025	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	CE_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	A	1.204	0.959	1.51	0.109	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	EO_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	A	1.202	0.965	1.497	0.101	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ISCHEMIC STK		GEN	AG	1.127	0.945	1.344	0.1838	0.22154
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ISCHEMIC STK		GEN	AA	1.261	0.909	1.748	0.1644	0.22154
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ISCHEMIC STK		DOM	AGまたはAA	1.148	0.97	1.357	0.1079	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ISCHEMIC STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	A	1.139	0.954	1.36	0.1508	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	NOHD_ST K		GEN	AA	1.267	0.89	1.804	0.1884	0.27789
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	NOHD_ST K		ADD	A	1.125	0.974	1.299	0.1095	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	NOHD_ST K		DOM	AGまたはAA	1.146	0.955	1.375	0.1442	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	GEN	AG	1.217	0.944	1.569	0.1302	0.29766
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	ADD	A	1.14	0.944	1.376	0.1722	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	NOHD_ST K	AGE MALE DIAB HTN	DOM	AGまたはAA	1.21	0.951	1.541	0.1208	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	RECURRE NT_STK		GEN	AG	1.23	0.896	1.689	0.1998	0.42372
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	RECURRE NT_STK		DOM	AGまたはAA	1.224	0.904	1.658	0.1917	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	AG	1.334	0.86	2.07	0.1987	0.41241
hCV29537898	rs6073804		NOHD_ST K		ADD	T	1.194	0.943	1.511	0.1415	.
hCV29537898	rs6073804		RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	5.809	0.6	56.26	0.1288	0.23964
hCV29537898	rs6073804		RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	TT	5.608	0.578	54.4	0.1369	.
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	EO_STK		REC	AA	1.45	0.917	2.293	0.1118	.
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	ISCHEMIC STK		REC	AA	1.254	0.922	1.706	0.1498	.
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	LACUNAR STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	AA	1.545	0.838	2.848	0.1633	.
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	NOHD_ST K		REC	AA	1.316	0.947	1.829	0.1019	.
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	NONCE_S TK		REC	AA	1.33	0.945	1.872	0.1017	.
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	AG	1.349	0.867	2.098	0.185	0.37072
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	A	1.239	0.897	1.711	0.1934	.
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	RECURRE NT_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	AGまたはAA	1.352	0.889	2.056	0.159	.

【 0 6 1 7 】

表22, 1/1

hCV #	rs #	遺伝子 記号	ENDPT	MODE	STRATA	ADJUST	GENO TYPE	危険 遺伝子型	EVENTS	TOTAL	HR	HRに ついて 95% 下限CL	HRに ついて 95% 上限CL	P- VALUE	2DF P- VALUE
hCV16336	rs362277	HD	ENDPT4F1	GEN	ALL	STATIN	TC	CC	21	491	0.7	0.444	1.115	0.1341	0.3256
hCV16336	rs362277	HD	ENDPT4F1	DOM	ALL	STATIN	TC+TT	CC	23	526	0.72	0.462	1.12	0.1447	.
hCV16336	rs362277	HD	ENDPT4F1	ADD	ALL	STATIN	T	CC	.	.	0.76	0.507	1.14	0.1848	.
hCV32160712	rs11079160		ENDPT4F1	GEN	ALL	STATIN	TT	TT	8	83	1.88	0.914	3.853	0.0866	0.221
hCV32160712	rs11079160		ENDPT4F1	REC	ALL	STATIN	TT	TT	8	83	1.82	0.895	3.714	0.0981	.
hCV32160712	rs11079160		ENDPT4F1	ADD	ALL	STATIN	T	TT	.	.	1.21	0.918	1.604	0.1746	.
hCV16134786	rs2857595		ENDPT4F1	REC	ALL		AA	AA	5	45	1.92	0.778	4.735	0.1569	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ENDPT4F1	GEN	ALL		AA	AGまたはAA	12	115	1.69	0.894	3.195	0.1065	0.1552
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ENDPT4F1	REC	ALL		AA	AGまたはAA	12	115	1.78	0.97	3.274	0.0627	.
hCV32160712	rs11079160		ENDPT4F1	GEN	ALL		TT	TT	6	37	3.09	1.33	7.19	0.0088	0.0281
hCV32160712	rs11079160		ENDPT4F1	DOM	ALL		TA+TT	TT	34	428	1.41	0.917	2.164	0.1172	.
hCV32160712	rs11079160		ENDPT4F1	REC	ALL		TT	TT	6	37	2.87	1.253	6.585	0.0126	.
hCV32160712	rs11079160		ENDPT4F1	ADD	ALL		T	TT	.	.	1.48	1.037	2.12	0.0308	.

【表 2 3 - 1】

表23, 1/2

hCV #	rs #	遺伝子 記号	ENDPT	TIMEVAR	MODE	GENOT YPE	危険 対立 遺伝子	危険 遺伝子型	STATIN	EVE NTS	TOTAL	HR	HRに ついて 95% 下限CL	HRに ついて 95% 上限CL	P- VALUE	PVAL_IN TX
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GG	G	GAまたはGG	アラバスタチン	0	23	0	0	.	0.9967	0.15026
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GG	G	GAまたはGG	アラセボ	2	42	ref	.	.	.	0.15026
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GA	G	GAまたはGG	アラバスタチン	13	376	0.47	0.239	0.906	0.0243	0.15026
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GA	G	GAまたはGG	アラセボ	26	351	ref	.	.	.	0.15026
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	AA	G	GAまたはGG	アラバスタチン	54	1005	0.84	0.584	1.212	0.3548	0.15026
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	AA	G	GAまたはGG	アラセボ	62	980	ref	.	.	.	0.15026
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	GA+GG	G	GAまたはGG	アラバスタチン	13	399	0.46	0.236	0.88	0.0192	0.10233
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	GA+GG	G	GAまたはGG	アラセボ	28	393	ref	.	.	.	0.10233
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	GA+AA	G	GAまたはGG	アラバスタチン	67	1381	0.73	0.531	1.002	0.0514	0.24445
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	GA+AA	G	GAまたはGG	アラセボ	88	1331	ref	.	.	.	0.24445
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GG	G	GAまたはGG	アラバスタチン	0	23	0	0	.	0.9967	0.15067
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GG	G	GAまたはGG	アラセボ	2	42	ref	.	.	.	0.15067
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GA	G	GAまたはGG	アラバスタチン	13	375	0.47	0.24	0.911	0.0254	0.15067
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GA	G	GAまたはGG	アラセボ	26	352	ref	.	.	.	0.15067
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	AA	G	GAまたはGG	アラバスタチン	54	1002	0.85	0.587	1.218	0.3671	0.15067
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	AA	G	GAまたはGG	アラセボ	62	981	ref	.	.	.	0.15067
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	GA+GG	G	GAまたはGG	アラバスタチン	13	398	0.46	0.237	0.884	0.02	0.10281
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	GA+GG	G	GAまたはGG	アラセボ	28	394	ref	.	.	.	0.10281
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	GA+AA	G	GAまたはGG	アラバスタチン	67	1377	0.73	0.533	1.007	0.0549	0.24354
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	GA+AA	G	GAまたはGG	アラセボ	88	1333	ref	.	.	.	0.24354
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	CC	C	CGまたはCC	アラバスタチン	1	36	0.86	0.054	13.71	0.9134	0.18029
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	CC	C	CGまたはCC	アラセボ	1	31	ref	.	.	.	0.18029
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	CG	C	CGまたはCC	アラバスタチン	9	356	0.39	0.179	0.844	0.0169	0.18029
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	CG	C	CGまたはCC	アラセボ	22	347	ref	.	.	.	0.18029
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GG	C	CGまたはCC	アラバスタチン	57	1011	0.84	0.592	1.201	0.3442	0.18029
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GG	C	CGまたはCC	アラセボ	67	997	ref	.	.	.	0.18029
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	CG+CC	C	CGまたはCC	アラバスタチン	10	392	0.41	0.195	0.859	0.0182	0.07391
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	CG+CC	C	CGまたはCC	アラセボ	23	378	ref	.	.	.	0.07391
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	CG+GG	C	CGまたはCC	アラバスタチン	66	1367	0.73	0.527	0.997	0.0479	0.92551
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	CG+GG	C	CGまたはCC	アラセボ	89	1344	ref	.	.	.	0.92551
hCV16134786	rs2857595		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	AA	AA	アラバスタチン	2	71	0.23	0.044	1.189	0.0794	0.27061
hCV16134786	rs2857595		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	AA	AA	アラセボ	5	45	ref	.	.	.	0.27061
hCV16134786	rs2857595		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	AG	AA	アラバスタチン	14	403	0.67	0.342	1.293	0.2295	0.27061
hCV16134786	rs2857595		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	AG	AA	アラセボ	23	442	ref	.	.	.	0.27061
hCV16134786	rs2857595		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	GG	AA	アラバスタチン	51	928	0.8	0.553	1.164	0.2463	0.27061
hCV16134786	rs2857595		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	GG	AA	アラセボ	61	887	ref	.	.	.	0.27061
hCV16134786	rs2857595		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	ALL	AG+AA	AA	アラバスタチン	16	474	0.58	0.313	1.068	0.0803	0.35911
hCV16134786	rs2857595		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	ALL	AG+AA	AA	アラセボ	28	487	ref	.	.	.	0.35911
hCV16134786	rs2857595		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	ALL	AG+GG	AA	アラバスタチン	65	1331	0.77	0.559	1.068	0.1182	0.12065

【表 2 3 - 2】

表23, 2/2

hCV #	rs #	遺伝子 記号	ENDPT	TIMEVAR	MODE	GENOT YPE	危険 対立 遺伝子	危険 遺伝子型	STATIN	EVE NTS	TOTAL	HR	HRに ついて 95% 下・上 限CL		P- VALUE	PVAL_IN TX
hCV16134786	rs2857595	ENDPT4F1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	ALL	AG+GG	AA	プラセボ	84	1329	ref	.	.	.	0.12065
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	AA	AGまたはAA	プラバスタチン	2	108	0.16	0.037	0.734	0.018	0.05456
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	AA	AGまたはAA	プラセボ	12	115	ref	.	.	.	0.05456
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	AG	AGまたはAA	プラバスタチン	29	572	0.89	0.538	1.471	0.6494	0.05456
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	AG	AGまたはAA	プラセボ	32	559	ref	.	.	.	0.05456
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	GG	AGまたはAA	プラバスタチン	36	719	0.77	0.498	1.197	0.2473	0.05456
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	GG	AGまたはAA	プラセボ	45	696	ref	.	.	.	0.05456
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	ALL	AG+AA	AGまたはAA	プラバスタチン	31	680	0.69	0.438	1.098	0.1188	0.74301
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	ALL	AG+AA	AGまたはAA	プラセボ	44	674	ref	.	.	.	0.74301
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	ALL	AG+GG	AGまたはAA	プラバスタチン	65	1291	0.82	0.59	1.142	0.2405	0.01754
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	ALL	AG+GG	AGまたはAA	プラセボ	77	1255	ref	.	.	.	0.01754
hCV32160712	rs11079160	ENDPT4F1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	TT	TT	プラバスタチン	2	46	0.24	0.048	1.193	0.0812	0.22268
hCV32160712	rs11079160	ENDPT4F1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	TT	TT	プラセボ	6	37	ref	.	.	.	0.22268
hCV32160712	rs11079160	ENDPT4F1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	TA	TT	プラバスタチン	17	382	0.62	0.339	1.132	0.1194	0.22268
hCV32160712	rs11079160	ENDPT4F1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	TA	TT	プラセボ	28	391	ref	.	.	.	0.22268
hCV32160712	rs11079160	ENDPT4F1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	AA	TT	プラバスタチン	48	972	0.86	0.582	1.267	0.4421	0.22268
hCV32160712	rs11079160	ENDPT4F1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	AA	TT	プラセボ	54	942	ref	.	.	.	0.22268
hCV32160712	rs11079160	ENDPT4F1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	ALL	TA+TT	TT	プラバスタチン	19	428	0.55	0.315	0.967	0.0379	0.20087
hCV32160712	rs11079160	ENDPT4F1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	ALL	TA+TT	TT	プラセボ	34	428	ref	.	.	.	0.20087
hCV32160712	rs11079160	ENDPT4F1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	ALL	TA+AA	TT	プラバスタチン	65	1354	0.78	0.562	1.077	0.1301	0.13978
hCV32160712	rs11079160	ENDPT4F1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	ALL	TA+AA	TT	プラセボ	82	1333	ref	.	.	.	0.13978

【表 2 4 - 1】

表24, 1/2

hCV #	rs #	遺伝子/ クロモソーム	ENDPT	MODE	ADJUST	GENOT YPE	EVENTS	TOTAL	HR	HRIに ついて 95% 下限CL	HRIに ついて 95% 上限CL	P- VALUE	2DF P- VALUE
hCV1305848	rs6016200		ENDPT4F1	GEN	STATIN	AA	0	86	0	0	1.63E+248	0.9648	0.2079
hCV1305848	rs6016200		ENDPT4F1	GEN	STATIN	AG	41	875	0.72	0.507	1.035	0.0764	0.2079
hCV1305848	rs6016200		ENDPT4F1	GEN	STATIN	GG	115	1806	ref	.	.	.	0.2079
hCV1305848	rs6016200		ENDPT4F1	DOM	STATIN	AG+AA	41	961	0.66	0.46	0.938	0.0209	.
hCV1305848	rs6016200		ENDPT4F1	DOM	STATIN	GG	115	1806	ref	.	.	.	.
hCV1305848	rs6016200		ENDPT4F1	REC	STATIN	AA	0	86	0	0	9.16E+246	0.9649	.
hCV1305848	rs6016200		ENDPT4F1	REC	STATIN	AG+GG	156	2681	ref	.	.	.	.
hCV1305848	rs6016200		ENDPT4F1	ADD	STATIN	A	.	.	0.63	0.451	0.876	0.0061	.
hCV1746715	rs4750628	C10orf38	ENDPT4F1	GEN	STATIN	AA	39	701	1.47	0.906	2.392	0.1187	0.0324
hCV1746715	rs4750628	C10orf38	ENDPT4F1	GEN	STATIN	AG	89	1340	1.76	1.151	2.691	0.0091	0.0324
hCV1746715	rs4750628	C10orf38	ENDPT4F1	GEN	STATIN	GG	28	726	ref	.	.	.	0.0324
hCV1746715	rs4750628	C10orf38	ENDPT4F1	DOM	STATIN	AG+AA	128	2041	1.66	1.103	2.5	0.015	.
hCV1746715	rs4750628	C10orf38	ENDPT4F1	DOM	STATIN	GG	28	726	ref	.	.	.	.
hCV1746715	rs4750628	C10orf38	ENDPT4F1	REC	STATIN	AA	39	701	0.99	0.688	1.42	0.9495	.
hCV1746715	rs4750628	C10orf38	ENDPT4F1	REC	STATIN	AG+GG	117	2066	ref	.	.	.	.
hCV1746715	rs4750628	C10orf38	ENDPT4F1	ADD	STATIN	A	.	.	1.18	0.947	1.465	0.1424	.
hCV29881864	rs10514542		ENDPT4F1	GEN	STATIN	CC	20	224	1.76	1.072	2.875	0.0253	0.0767
hCV29881864	rs10514542		ENDPT4F1	GEN	STATIN	CG	61	1102	1.06	0.756	1.486	0.7354	0.0767
hCV29881864	rs10514542		ENDPT4F1	GEN	STATIN	GG	75	1450	ref	.	.	.	0.0767
hCV29881864	rs10514542		ENDPT4F1	DOM	STATIN	CG+CC	81	1326	1.18	0.858	1.609	0.3138	.
hCV29881864	rs10514542		ENDPT4F1	DOM	STATIN	GG	75	1450	ref	.	.	.	.
hCV29881864	rs10514542		ENDPT4F1	REC	STATIN	CC	20	224	1.71	1.07	2.736	0.0249	.
hCV29881864	rs10514542		ENDPT4F1	REC	STATIN	CG+GG	136	2552	ref	.	.	.	.
hCV29881864	rs10514542		ENDPT4F1	ADD	STATIN	C	.	.	1.24	0.975	1.564	0.08	.
hDV70959216	rs17482753		ENDPT4F1	GEN	STATIN	TT	0	21	0	0	.	0.974	0.2331
hDV70959216	rs17482753		ENDPT4F1	GEN	STATIN	TG	20	495	0.66	0.416	1.063	0.088	0.2331
hDV70959216	rs17482753		ENDPT4F1	GEN	STATIN	GG	136	2252	ref	.	.	.	0.2331
hDV70959216	rs17482753		ENDPT4F1	DOM	STATIN	TG+TT	20	516	0.64	0.399	1.019	0.0599	.
hDV70959216	rs17482753		ENDPT4F1	DOM	STATIN	GG	136	2252	ref	.	.	.	.
hDV70959216	rs17482753		ENDPT4F1	REC	STATIN	TT	0	21	0	0	.	0.974	.
hDV70959216	rs17482753		ENDPT4F1	REC	STATIN	TG+GG	156	2747	ref	.	.	.	.

【 0 6 2 1 】

10

20

30

40

【表 2 4 - 2】

表24, 2/2

hCV #	rs #	遺伝子/ クロモソーム	ENDPT	MODE	ADJUST	GENOT YPE	EVENTS	TOTAL	HR	HRに ついて 95% 下限CL	HRに ついて 95% 上限CL	P- VALUE	2DF P- VALUE
hDV70959216	rs17482753		ENDPT4F1	ADD	STATIN	T	.	.	0.63	0.398	0.991	0.0458	.
hCV1305848	rs6016200		ENDPT4F1	GEN		AA	0	44	0	0	.	0.9823	0.3016
hCV1305848	rs6016200		ENDPT4F1	GEN		AG	22	426	0.68	0.422	1.107	0.1216	0.3016
hCV1305848	rs6016200		ENDPT4F1	GEN		GG	67	898	ref	.	.	.	0.3016
hCV1305848	rs6016200		ENDPT4F1	DOM		AG+AA	22	470	0.62	0.381	0.997	0.0487	.
hCV1305848	rs6016200		ENDPT4F1	DOM		GG	67	898	ref	.	.	.	.
hCV1305848	rs6016200		ENDPT4F1	REC		AA	0	44	0	0	.	0.9823	.
hCV1305848	rs6016200		ENDPT4F1	REC		AG+GG	89	1324	ref	.	.	.	.
hCV1305848	rs6016200		ENDPT4F1	ADD		A	.	.	0.59	0.379	0.929	0.0226	.
hCV1746715	rs4750628	C10orf38	ENDPT4F1	GEN		AA	21	349	1.34	0.699	2.568	0.3775	0.1054
hCV1746715	rs4750628	C10orf38	ENDPT4F1	GEN		AG	52	665	1.79	1.021	3.132	0.0421	0.1054
hCV1746715	rs4750628	C10orf38	ENDPT4F1	GEN		GG	16	355	ref	.	.	.	0.1054
hCV1746715	rs4750628	C10orf38	ENDPT4F1	DOM		AG+AA	73	1014	1.63	0.95	2.802	0.0763	.
hCV1746715	rs4750628	C10orf38	ENDPT4F1	DOM		GG	16	355	ref	.	.	.	.
hCV1746715	rs4750628	C10orf38	ENDPT4F1	REC		AA	21	349	0.89	0.545	1.449	0.6359	.
hCV1746715	rs4750628	C10orf38	ENDPT4F1	REC		AG+GG	68	1020	ref	.	.	.	.
hCV1746715	rs4750628	C10orf38	ENDPT4F1	ADD		A	.	.	1.13	0.844	1.501	0.4216	.
hCV29881864	rs10514542		ENDPT4F1	GEN		CC	14	115	2.28	1.238	4.187	0.0081	0.0236
hCV29881864	rs10514542		ENDPT4F1	GEN		CG	35	565	1.06	0.675	1.673	0.7927	0.0236
hCV29881864	rs10514542		ENDPT4F1	GEN		GG	40	694	ref	.	.	.	0.0236
hCV29881864	rs10514542		ENDPT4F1	DOM		CG+CC	49	680	1.25	0.826	1.903	0.2888	.
hCV29881864	rs10514542		ENDPT4F1	DOM		GG	40	694	ref	.	.	.	.
hCV29881864	rs10514542		ENDPT4F1	REC		CC	14	115	2.21	1.25	3.921	0.0064	.
hCV29881864	rs10514542		ENDPT4F1	REC		CG+GG	75	1259	ref	.	.	.	.
hCV29881864	rs10514542		ENDPT4F1	ADD		C	.	.	1.38	1.009	1.878	0.0438	.

表25, 1/1

hCV #	rs #	遺伝子 記号	ENDPT	TIMEVAR	MODE	GENOT YPE	STATIN	EVENTS	TOTAL	HR	HRに ついて 95% 対立		P- VALUE	PVAL_IN TX
											下限CL	上限CL		
hDV77718013			ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	TC+CC	プラバスタチン	66	1359	0.74	0.539	1.022	0.0673	0.0556
hCV3216551	rs562338		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GG	プラバスタチン	40	932	0.59	0.401	0.877	0.0089	0.04137
hCV2862873	rs780094	GCKR	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	TC+TT	プラバスタチン	41	887	0.6	0.307	0.881	0.0095	0.09031
hCV9296529	rs4358307		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GA	プラバスタチン	25	624	0.5	0.307	0.807	0.0047	0.08098
hCV29480044	rs10516433	TSPAN5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	TC	プラバスタチン	16	454	0.46	0.255	0.832	0.0101	0.03925
hCV29480044	rs10516433	TSPAN5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	TC+CC	プラバスタチン	61	1309	0.67	0.487	0.934	0.0178	0.04698
hCV30454150	rs10516434	TSPAN5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	TC	プラバスタチン	16	451	0.46	0.255	0.832	0.0102	0.04149
hCV30454150	rs10516434	TSPAN5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	TC+CC	プラバスタチン	61	1310	0.67	0.486	0.931	0.017	0.04884
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	CG+CC	プラバスタチン	10	392	0.41	0.195	0.859	0.0182	0.07391
hCV9473891	rs1555173		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	CT+TT	プラバスタチン	67	1363	0.75	0.547	1.035	0.0801	0.07415
hCV2442143	rs12544854	ASAH1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	TC	プラバスタチン	29	713	0.55	0.35	0.877	0.0118	0.02918
hCV2442143	rs12544854	ASAH1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	TC+TT	プラバスタチン	43	1070	0.57	0.391	0.836	0.004	0.00824
hCV2442143	rs12544854	ASAH1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	TC	プラバスタチン	29	704	0.57	0.36	0.905	0.0172	0.04882
hCV2442143	rs12544854	ASAH1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	TC+TT	プラバスタチン	42	1059	0.56	0.384	0.825	0.0033	0.01402
hCV2442143	rs12544854	ASAH1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	TT	プラバスタチン	9	303	0.41	0.188	0.885	0.0233	0.02602
hCV1463226	rs10890	FXN	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	CC	プラバスタチン	16	416	0.48	0.266	0.874	0.0162	0.02602
hCV1463226	rs10890	FXN	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	CC	プラバスタチン	16	597	0.47	0.258	0.856	0.0136	0.09085
hCV2741051	rs2230806	ABCA1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	TC	プラバスタチン	20	709	0.47	0.272	0.801	0.0056	0.03067
hCV2741051	rs2230806	ABCA1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	TC+TT	プラバスタチン	17	603	0.5	0.275	0.892	0.0192	0.06908
hCV2741051	rs2230806	ABCA1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	TC	プラバスタチン	20	711	0.47	0.273	0.802	0.0057	0.02439
hCV2959482	rs3890182	ABCA1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	AG	プラバスタチン	8	302	0.34	0.152	0.767	0.0093	0.06769
hCV2959482	rs3890182	ABCA1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	AG+AA	プラバスタチン	8	320	0.34	0.151	0.753	0.0081	0.02862
hCV22275299	rs28927680	BUD13	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GC	プラバスタチン	2	175	0.2	0.042	0.908	0.0372	0.0983
hCV29566897	rs10507755		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	CT+TT	プラバスタチン	67	1350	0.76	0.552	1.049	0.0957	0.02347
hCV8757333	rs1800588	LIPC	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	TC+TT	プラバスタチン	21	567	0.49	0.286	0.824	0.0074	0.05012
hCV16164743	rs2928932		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	CC	プラバスタチン	6	190	0.31	0.124	0.797	0.0148	0.03514
hCV16164743	rs2928932		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	AA	プラバスタチン	23	555	0.6	0.355	1.004	0.052	0.03514
hCV9324316	rs9305020		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	TT	プラバスタチン	48	963	0.7	0.482	1.016	0.0604	0.05765
hCV9324316	rs9305020		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	CT+TT	プラバスタチン	67	1352	0.76	0.554	1.05	0.0968	0.02527
hCV1846459	rs4803759		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	TC	プラバスタチン	25	565	0.62	0.378	1.023	0.0613	0.05544
hCV1846459	rs4803759		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	CC	プラバスタチン	31	707	0.66	0.415	1.036	0.0707	0.05544
hCV1846459	rs4803759		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	TC+CC	プラバスタチン	56	1272	0.64	0.457	0.895	0.0092	0.01624
hCV26682080	rs4420638		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GG	プラバスタチン	2	58	0.25	0.05	1.217	0.0855	0.07632
hCV26682080	rs4420638		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GA	プラバスタチン	15	383	0.5	0.268	0.919	0.0259	0.07632
hCV26682080	rs4420638		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	GA+GG	プラバスタチン	17	441	0.45	0.255	0.804	0.0068	0.04158

表26, 1/1

hCV #	rs #	遺伝子	MODE	STRATA	ADJUST	GENOTYPE	EVENTS	TOTAL	HR	HRIに ついて 95% 下限CL	HRIに ついて 95% 上限CL	P- VALUE
hCV11474611	rs3814843	CALM1	GEN	ALL	STATIN	GG	1	3	7.54	1.055	53.886	0.0441
hCV11474611	rs3814843	CALM1	GEN	ALL	STATIN	GT	14	224	1.17	0.676	2.038	0.5698
hCV11474611	rs3814843	CALM1	GEN	ALL	STATIN	TT	128	2392	ref	.	.	.
hCV11474611	rs3814843	CALM1	REC	ALL	STATIN	GG	1	3	7.43	1.041	53.062	0.0455
hCV11474611	rs3814843	CALM1	REC	ALL	STATIN	GT+TT	142	2616	ref	.	.	.
hCV11474611	rs3814843	CALM1	GEN	ALL		GG	1	3	6.64	0.919	47.944	0.0606
hCV11474611	rs3814843	CALM1	GEN	ALL		GT	6	104	0.95	0.413	2.188	0.9051
hCV11474611	rs3814843	CALM1	GEN	ALL		TT	70	1183	ref	.	.	.
hCV11474611	rs3814843	CALM1	REC	ALL		GG	1	3	6.67	0.924	48.09	0.0599
hCV11474611	rs3814843	CALM1	REC	ALL		GT+TT	76	1287	ref	.	.	.
hCV2930693	rs13183672	FSTL4	REC	ALL	STATIN	AA	96	1498	1.51	1.07	2.14	0.0191
hCV2930693	rs13183672	FSTL4	REC	ALL	STATIN	AC+CC	48	1122	ref	.	.	.
hCV2930693	rs13183672	FSTL4	ADD	ALL	STATIN	A	.	.	1.29	0.965	1.719	0.0859
hCV2930693	rs13183672	FSTL4	REC	ALL		AA	52	729	1.61	0.998	2.59	0.0512
hCV2930693	rs13183672	FSTL4	REC	ALL		AC+CC	25	560	ref	.	.	.
hCV2930693	rs13183672	FSTL4	ADD	ALL		A	.	.	1.48	0.982	2.24	0.0609

10

20

30

40

【表 2 7 - 1】

表27, 1/3

hCV #	rs	遺伝子	MODE	GENOTYPE	STATIN	EVENTS	TOTAL	HR	HRに ついて 95% 下限CL	HRに ついて 95% 上限CL	P- VALUE	PVAL_IN TX
hCV1022614	rs220479	ITGAE	GEN	CC	プラバスタチン	52	973	0.89	0.609	1.295	0.5366	0.22592
hCV1022614	rs220479	ITGAE	GEN	CC	プラセボ	56	927	ref				0.22592
hCV1022614	rs220479	ITGAE	GEN	CT	プラバスタチン	15	408	0.48	0.257	0.887	0.0192	0.22592
hCV1022614	rs220479	ITGAE	GEN	CT	プラセボ	30	400	ref				0.22592
hCV1022614	rs220479	ITGAE	GEN	TT	プラバスタチン	3	46	0.91	0.203	4.047	0.8969	0.22592
hCV1022614	rs220479	ITGAE	GEN	TT	プラセボ	4	56	ref				0.22592
hCV1022614	rs220479	ITGAE	DOM	CT+CC	プラバスタチン	67	1381	0.74	0.541	1.024	0.0696	0.79081
hCV1022614	rs220479	ITGAE	DOM	CT+CC	プラセボ	86	1327	ref				0.79081
hCV1022614	rs220479	ITGAE	REC	CT+TT	プラバスタチン	18	454	0.52	0.294	0.921	0.0248	0.11998
hCV1022614	rs220479	ITGAE	REC	CT+TT	プラセボ	34	456	ref				0.11998
hCV11450563	rs2038366		GEN	GG	プラバスタチン	29	539	1.15	0.669	1.975	0.6132	0.17234
hCV11450563	rs2038366		GEN	GG	プラセボ	24	522	ref				0.17234
hCV11450563	rs2038366		GEN	GT	プラバスタチン	28	638	0.61	0.381	0.986	0.0436	0.17234
hCV11450563	rs2038366		GEN	GT	プラセボ	43	602	ref				0.17234
hCV11450563	rs2038366		GEN	TT	プラバスタチン	10	151	1.13	0.472	2.724	0.7789	0.17234
hCV11450563	rs2038366		GEN	TT	プラセボ	10	167	ref				0.17234
hCV11450563	rs2038366		DOM	GT+GG	プラバスタチン	57	1177	0.81	0.567	1.148	0.2334	0.47195
hCV11450563	rs2038366		DOM	GT+GG	プラセボ	67	1124	ref				0.47195
hCV11450563	rs2038366		REC	GT+TT	プラバスタチン	38	789	0.7	0.463	1.064	0.0954	0.15155
hCV11450563	rs2038366		REC	GT+TT	プラセボ	53	769	ref				0.15155
hCV2091644	rs1010	VAMP8	GEN	CC	プラバスタチン	12	271	1.18	0.51	2.73	0.6997	0.48071
hCV2091644	rs1010	VAMP8	GEN	CC	プラセボ	10	258	ref				0.48071
hCV2091644	rs1010	VAMP8	GEN	CT	プラバスタチン	31	686	0.66	0.418	1.045	0.0763	0.48071
hCV2091644	rs1010	VAMP8	GEN	CT	プラセボ	45	666	ref				0.48071
hCV2091644	rs1010	VAMP8	GEN	TT	プラバスタチン	26	455	0.71	0.43	1.186	0.1928	0.48071
hCV2091644	rs1010	VAMP8	GEN	TT	プラセボ	35	448	ref				0.48071
hCV2091644	rs1010	VAMP8	DOM	CT+CC	プラバスタチン	43	957	0.76	0.507	1.126	0.1678	0.87535
hCV2091644	rs1010	VAMP8	DOM	CT+CC	プラセボ	55	924	ref				0.87535
hCV2091644	rs1010	VAMP8	REC	CT+TT	プラバスタチン	57	1141	0.68	0.487	0.961	0.0284	0.23503
hCV2091644	rs1010	VAMP8	REC	CT+TT	プラセボ	80	1114	ref				0.23503
hCV2169762	rs1804689	HPS1	GEN	TT	プラバスタチン	4	107	0.99	0.266	3.694	0.9903	0.34901

【 0 6 2 5 】

10

20

30

40

【表 27 - 2】

表27, 2/3

hCV #	rs	遺伝子	MODE	GENOTYPE	STATIN	EVENTS	TOTAL	HR	HRIに ついて 95% 下限CL	HRIに ついて 95% 上 限CL	P- VALUE	PVAL_IN TX
hCV2169762	rs1804689	HPS1	GEN	TT	プラセボ	5	131	ref	.	.	.	0.34901
hCV2169762	rs1804689	HPS1	GEN	TG	プラバスタチン	36	652	0.92	0.583	1.468	0.7398	0.34901
hCV2169762	rs1804689	HPS1	GEN	TG	プラセボ	36	600	ref	.	.	.	0.34901
hCV2169762	rs1804689	HPS1	GEN	GG	プラバスタチン	30	668	0.59	0.372	0.924	0.0214	0.34901
hCV2169762	rs1804689	HPS1	GEN	GG	プラセボ	49	651	ref	.	.	.	0.34901
hCV2169762	rs1804689	HPS1	DOM	TG+TT	プラバスタチン	40	759	0.95	0.612	1.461	0.8004	0.13433
hCV2169762	rs1804689	HPS1	DOM	TG+TT	プラセボ	41	731	ref	.	.	.	0.13433
hCV2169762	rs1804689	HPS1	REC	TG+GG	プラバスタチン	66	1320	0.73	0.529	1.006	0.0547	0.65359
hCV2169762	rs1804689	HPS1	REC	TG+GG	プラセボ	85	1251	ref	.	.	.	0.65359
hCV2192261	rs3213646	EXOD1	GEN	CC	プラバスタチン	27	417	1.05	0.613	1.799	0.8592	0.20384
hCV2192261	rs3213646	EXOD1	GEN	CC	プラセボ	26	416	ref	.	.	.	0.20384
hCV2192261	rs3213646	EXOD1	GEN	CT	プラバスタチン	24	691	0.54	0.328	0.898	0.0175	0.20384
hCV2192261	rs3213646	EXOD1	GEN	CT	プラセボ	41	646	ref	.	.	.	0.20384
hCV2192261	rs3213646	EXOD1	GEN	TT	プラバスタチン	13	245	0.64	0.316	1.278	0.2036	0.20384
hCV2192261	rs3213646	EXOD1	GEN	TT	プラセボ	20	243	ref	.	.	.	0.20384
hCV2192261	rs3213646	EXOD1	DOM	CT+CC	プラバスタチン	51	1108	0.73	0.506	1.048	0.0882	0.72432
hCV2192261	rs3213646	EXOD1	DOM	CT+CC	プラセボ	67	1062	ref	.	.	.	0.72432
hCV2192261	rs3213646	EXOD1	REC	CT+TT	プラバスタチン	37	936	0.57	0.379	0.857	0.007	0.07855
hCV2192261	rs3213646	EXOD1	REC	CT+TT	プラセボ	61	889	ref	.	.	.	0.07855
hCV7425232	rs3900940	MYH15	GEN	CC	プラバスタチン	13	160	1.03	0.461	2.296	0.9448	0.57268
hCV7425232	rs3900940	MYH15	GEN	CC	プラセボ	11	142	ref	.	.	.	0.57268
hCV7425232	rs3900940	MYH15	GEN	CT	プラバスタチン	23	561	0.61	0.365	1.022	0.0604	0.57268
hCV7425232	rs3900940	MYH15	GEN	CT	プラセボ	39	583	ref	.	.	.	0.57268
hCV7425232	rs3900940	MYH15	GEN	TT	プラバスタチン	30	620	0.71	0.442	1.146	0.1618	0.57268
hCV7425232	rs3900940	MYH15	GEN	TT	プラセボ	39	573	ref	.	.	.	0.57268
hCV7425232	rs3900940	MYH15	DOM	CT+CC	プラバスタチン	36	721	0.72	0.468	1.102	0.1293	0.97544
hCV7425232	rs3900940	MYH15	DOM	CT+CC	プラセボ	50	725	ref	.	.	.	0.97544
hCV7425232	rs3900940	MYH15	REC	CT+TT	プラバスタチン	53	1181	0.66	0.467	0.939	0.0207	0.33623
hCV7425232	rs3900940	MYH15	REC	CT+TT	プラセボ	78	1156	ref	.	.	.	0.33623
hCV945276	rs89962	KRT4	GEN	TT	プラバスタチン	9	238	0.96	0.392	2.375	0.9381	0.71864
hCV945276	rs89962	KRT4	GEN	TT	プラセボ	10	255	ref	.	.	.	0.71864

10

20

30

40

【表 2 7 - 3】

表27, 3/3

hCV #	rs	遺伝子	MODE	GENOTYPE	STATIN	EVENTS	TOTAL	HR	HRに ついて 95% 下限CL	HRに ついて 95% 上限CL	P- VALUE	PVAL_IN TX
hCV945276	rs89962	KRT4	GEN	TG	プラバスタチン	37	674	0.64	0.423	0.979	0.0397	0.71864
hCV945276	rs89962	KRT4	GEN	TG	プラセボ	53	628	ref	.	.	.	0.71864
hCV945276	rs89962	KRT4	GEN	GG	プラバスタチン	17	443	0.65	0.349	1.196	0.1641	0.71864
hCV945276	rs89962	KRT4	GEN	GG	プラセボ	25	426	ref	.	.	.	0.71864
hCV945276	rs89962	KRT4	DOM	TG+TT	プラバスタチン	46	912	0.7	0.48	1.027	0.0683	0.83505
hCV945276	rs89962	KRT4	DOM	TG+TT	プラセボ	63	883	ref	.	.	.	0.83505
hCV945276	rs89962	KRT4	REC	TG+GG	プラバスタチン	54	1117	0.65	0.458	0.916	0.0141	0.42005
hCV945276	rs89962	KRT4	REC	TG+GG	プラセボ	78	1054	ref	.	.	.	0.42005

【表 28】

表28、 1/1

CAREにおける、MYH15(rs3900940/hCV7425232)の脳卒中のエンドポイントとの関連性

研究集団:
CARE 研究 (n=2913)

エンドポイント:
脳卒中またはTIA(公式のCAREのエンドポイント)(「endpt4f1」)

統計方法:
コックスモデル

10

CAREの組み合わせた治療群における、MYH15 SNP(rs3900940/hCV7425232)の脳卒中のエンドポイントとの関連性

遺伝子型 (Genotype)	調整1			調整2			調整3		
	HR	95%CI	両側p値	HR	95%CI	両側p値	HR	95%CI	両側p値
Hom_CC	1.403	0.88-2.23	0.153	1.51	0.94-2.40	0.086	1.49	0.93-2.37	0.094
Het_CT	0.925	0.66-1.30	0.6565	0.89	0.63-1.25	0.49	0.881	0.62-1.24	0.4715
Maj_TT	1			1			1		
Rec_CC	1.46	0.94-2.25	0.09	1.6	1.03-2.47	0.0358	1.58	1.02-2.45	0.039
Maj+het	1			1			1		

「調整1」=スタチン使用について調整した

「調整2」=従来の危険因子(TRF)、ボディマス指数(BMI)およびスタチン使用について調整した

「調整3」=TRF、BMI、スタチン使用、およびCHD(CAREの主要エンドポイント)について調整した

20

結論:

- 1) CAREにおいては、MYH15 SNP(rs3900940/hCV7425232)は、脳卒中と関連した。
- 2) CAREにおいては、MYH15 SNP(rs3900940/hCV7425232)は、CHDについての調整後も脳卒中と関連した(CHDを、CAREの元々のエンドポイント、すなわち、致命的CHD/確定した、非致命的MI、「endpt1」に従って定義した)。

【0628】

表29, 1/1

危險 遺傳子 遺傳子 記號	hCV #	rs #	EVENTS TOTAL										LOWER				UPPER_P				EVENTS_		事象																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																					
			GENO_P		PLACE		PLACEB		BO		O		CEBO		HR		PLA		CEBO		O		LACEBO		P		PLACE		BO		ALL		EVENTS_		事象																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																									
			GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE	PLACEB	BO	GENO_P	PLACE

【表 3 0】

表30, 1/1

【 0 6 3 0 】

hCV #	rs #	遺伝子 /クローン システム 記号	危険 因子 遺伝子	MODE	STRATA	GENO		EVENTS		TOTAL		LOWER_		UPPER_		P_	PLACE	EVENTS	事象 なし	HR_	ALL	P_	ALL
						LACEBO	BO	P_	PLACE	BO	O	EBO	HR_	PLACE	BO	O	BO	ALL					
hCV2091644	rs1010	VAMP8	C	GEN	ALL	CC	49	521	1.509818	1.030611	2.211844	0.0344528	88	951	1.340598	0.0511049							
hCV2091644	rs1010	VAMP8	C	DOM	ALL	CC+CT	153	1968	1.242162	0.916407	1.683713	0.1622853											
hCV2091644	rs1010	VAMP8	C	GEN	no hist	CC	21	286	1.452091	0.820968	2.568392	0.1985539	34	523	1.033962	0.91230651							
hCV2091644	rs1010	VAMP8	C	GEN	hist	CC	28	235	1.503005	0.897908	2.515874	0.1210805	54	428	1.633661	0.0141837							
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	ALL	AG	121	1455	1.464442	1.027673	2.086842	0.0347703	215	2683	1.118574	0.41790129							
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	DOM	ALL	GG+AG	169	2156	1.381146	0.981881	1.942766	0.0636069											
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	no hist	GG	23	364	1.507129	0.820845	2.767193	0.1857813	47	674	1.215134	0.39336777							
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	no hist	AG	52	826	1.482778	0.876794	2.50758	0.1417039	87	1528	0.992161	1							
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	DOM	no hist	GG+AG	75	1190	1.489002	0.900117	2.463154	0.1210931											
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	hist	AG	69	629	1.372228	0.849193	2.217411	0.196237	128	1155	1.185801	0.35086569							
hCV2442143	rs12644854	ASAHI	T	GEN	no hist	TT	26	393	1.479057	0.825673	2.649487	0.1881955	41	704	1.173733	0.49295851							
hCV8942032	rs1264352	DDR1	C	GEN	no hist	CG	37	550	1.324522	0.870367	2.015654	0.1895578	61	972	1.10852	0.55960326							
hCV8942032	rs1264352	DDR1	C	DOM	no hist	CC+CG	41	616	1.305687	0.868558	1.962816	0.1996948											
hCV16158671	rs2200733	C4	T	GEN	hist	TT	3	10	3.711451	1.175206	11.72124	0.0254095	4	18	2.311594	0.12421295							
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	C	GEN	hist	CG	35	465	0.708031	0.473602	1.0585	0.092402	69	853	0.726379	0.04027681							
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	C	DOM	hist	GG+CG	41	523	0.741641	0.506363	1.08624	0.1247589											
hCV27511436	rs3750145	FZD1	T	DOM	ALL	CC+CT	50	804	0.80098	0.583058	1.100353	0.1707752											
hCV27511436	rs3750145	FZD1	T	GEN	no hist	CT	16	414	0.603398	0.351722	1.035162	0.066584	42	805	0.824734	0.33847297							
hCV27511436	rs3750145	FZD1	T	DOM	no hist	CC+CT	19	460	0.646002	0.390525	1.068608	0.0888378											

10

20

30

40

【表 3 1】

表31, 1/1

hCV #	rs #	遺伝子 クローン 番号	危険 対立 遺伝子	MODE	STRATA	GENO_R		EVENTS RESP	事象 なし	TOTAL RESP	LOWER		UPPER		P	P
						ESP	STATIN				HR_RESP	RESP	RESP	RESP		
hCV2091644	rs1010	VAMP8	C	DOM	no hist	CC+CT	アラバスタチン	50	994	1044	0.7860368	0.54496	1.13377	0.19768	0.0837336	0.0837336
hCV2091644	rs1010	VAMP8	C	DOM	no hist	CC+CT	アラセボ	67	1033	1100					0.0837336	0.0837336
hCV29539757	rs10110659	KCNQ3	C	REC	hist	CC+AC	アラバスタチン	106	1087	1193	1.0088023	0.76761	1.32578	0.94987	0.0530448	0.0530448
hCV29539757	rs10110659	KCNQ3	C	REC	hist	CC+AC	アラセボ	100	1040	1140					0.0530448	0.0530448
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	ALL	GG	アラバスタチン	51	638	689	1.0816406	0.7293	1.60421	0.69635	0.0696553	0.0696553
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	ALL	GG	アラセボ	48	653	701					0.0696553	0.0696553
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	ALL	AG	アラバスタチン	94	1349	1443	0.7768621	0.59335	1.01713	0.08629	0.0696553	0.0696553
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	ALL	AG	アラセボ	121	1334	1455					0.0696553	0.0696553
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	ALL	AA	アラバスタチン	56	674	730	1.3304985	0.88923	1.99075	0.16486	0.0696553	0.0696553
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	ALL	AA	アラセボ	41	680	721					0.0696553	0.0696553
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	DOM	ALL	GG+AG	アラバスタチン	145	1987	2132	0.8638087	0.69193	1.07838	0.1959	0.0630809	0.0630809
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	DOM	ALL	GG+AG	アラセボ	169	1987	2156					0.0630809	0.0630809
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	no hist	GG	アラバスタチン	24	333	357	1.0681052	0.6028	1.89259	0.82141	0.0828923	0.0828923
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	no hist	GG	アラセボ	23	341	364					0.0828923	0.0828923
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	no hist	AG	アラバスタチン	35	754	789	0.6977172	0.45454	1.071	0.09971	0.0828923	0.0828923
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	no hist	AG	アラセボ	52	774	826					0.0828923	0.0828923
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	no hist	AA	アラバスタチン	28	395	423	1.5704654	0.87695	2.81243	0.12894	0.0828923	0.0828923
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	no hist	AA	アラセボ	19	424	443					0.0828923	0.0828923
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	DOM	no hist	GG+AG	アラバスタチン	59	1087	1146	0.8131888	0.57817	1.14374	0.23474	0.0573322	0.0573322
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	DOM	no hist	GG+AG	アラセボ	75	1115	1190					0.0573322	0.0573322
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	DOM	no hist	TT+GT	アラバスタチン	57	731	788	1.2655756	0.86016	1.86208	0.23193	0.033	0.033
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	DOM	no hist	TT+GT	アラセボ	47	777	824					0.033	0.033
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	REC	hist	GG+GT	アラバスタチン	109	1063	1172	1.0276801	0.7845	1.34624	0.84289	0.0507564	0.0507564
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	REC	hist	GG+GT	アラセボ	102	1035	1137					0.0507564	0.0507564

【表 3 2 - 1】

表32, 1/2

遺伝子 ノーム 記号	rs #	hCV #	MODE	STRATA	GENO_ RESP	STATIN	EVENTS RESP	事象 なし	TOTAL RESP	HR_RESP	LOWER RESP	UPPER RESP	P_RESP	P_INT_RE _SP
危険 対立 遺伝子														
VAMP8	rs1010	hCV2091644	GEN	no hist	CC	ブラバスタチン	13	258	271	0.635895	0.31841	1.26996	0.193563	0.1798335
VAMP8	rs1010	hCV2091644	GEN	no hist	CC	ブラセボ	21	265	286					0.1798335
VAMP8	rs1010	hCV2091644	GEN	no hist	CT	ブラバスタチン	37	736	773	0.850356	0.5516	1.31092	0.462931	0.1798335
VAMP8	rs1010	hCV2091644	GEN	no hist	CT	ブラセボ	46	768	814					0.1798335
VAMP8	rs1010	hCV2091644	GEN	no hist	TT	ブラバスタチン	36	492	528	1.358113	0.82457	2.2369	0.22925	0.1798335
VAMP8	rs1010	hCV2091644	GEN	no hist	TT	ブラセボ	27	510	537					0.1798335
VAMP8	rs1010	hCV2091644	DOM	no hist	CC+CT	ブラバスタチン	50	994	1044	0.786037	0.54496	1.13377	0.197677	0.0837336
VAMP8	rs1010	hCV2091644	DOM	no hist	CC+CT	ブラセボ	67	1033	1100					0.0837336
KCNQ3	rs10110659	hCV29539757	GEN	hist	AA	ブラバスタチン	7	96	103	0.411487	0.16926	1.00034	0.050088	0.1548877
KCNQ3	rs10110659	hCV29539757	GEN	hist	AA	ブラセボ	16	92	108					0.1548877
KCNQ3	rs10110659	hCV29539757	GEN	hist	AC	ブラバスタチン	44	493	537	0.994615	0.6549	1.51055	0.979793	0.1548877
KCNQ3	rs10110659	hCV29539757	GEN	hist	AC	ブラセボ	44	481	525					0.1548877
KCNQ3	rs10110659	hCV29539757	GEN	hist	CC	ブラバスタチン	62	594	656	1.015618	0.70762	1.45767	0.93301	0.1548877
KCNQ3	rs10110659	hCV29539757	GEN	hist	CC	ブラセボ	56	559	615					0.1548877
KCNQ3	rs10110659	hCV29539757	REC	hist	CC+AC	ブラバスタチン	106	1087	1193	1.008802	0.76761	1.32578	0.949874	0.0530448
KCNQ3	rs10110659	hCV29539757	REC	hist	CC+AC	ブラセボ	100	1040	1140					0.0530448
C9p21	rs10757274	hCV26505812	GEN	ALL	GG	ブラバスタチン	51	638	689	1.081641	0.7293	1.60421	0.696354	0.0696553
C9p21	rs10757274	hCV26505812	GEN	ALL	GG	ブラセボ	48	653	701					0.0696553
C9p21	rs10757274	hCV26505812	GEN	ALL	AG	ブラバスタチン	94	1349	1443	0.776862	0.59335	1.01713	0.066291	0.0696553
C9p21	rs10757274	hCV26505812	GEN	ALL	AG	ブラセボ	121	1334	1455					0.0696553
C9p21	rs10757274	hCV26505812	GEN	ALL	AA	ブラバスタチン	56	674	730	1.330498	0.88923	1.99075	0.164856	0.0696553
C9p21	rs10757274	hCV26505812	GEN	ALL	AA	ブラセボ	41	680	721					0.0696553
C9p21	rs10757274	hCV26505812	DOM	ALL	GG+AG	ブラバスタチン	145	1987	2132	0.863809	0.69193	1.07838	0.195899	0.0630809
C9p21	rs10757274	hCV26505812	DOM	ALL	GG+AG	ブラセボ	169	1987	2156					0.0630809
C9p21	rs10757274	hCV26505812	GEN	no hist	GG	ブラバスタチン	24	333	357	1.068105	0.6028	1.89259	0.821407	0.0828923
C9p21	rs10757274	hCV26505812	GEN	no hist	GG	ブラセボ	23	341	364					0.0828923
C9p21	rs10757274	hCV26505812	GEN	no hist	AG	ブラバスタチン	35	754	789	0.697717	0.45454	1.071	0.099711	0.0828923
C9p21	rs10757274	hCV26505812	GEN	no hist	AG	ブラセボ	52	774	826					0.0828923
C9p21	rs10757274	hCV26505812	GEN	no hist	AA	ブラバスタチン	28	395	423	1.570465	0.87695	2.81243	0.128942	0.0828923
C9p21	rs10757274	hCV26505812	GEN	no hist	AA	ブラセボ	19	424	443					0.0828923
C9p21	rs10757274	hCV26505812	DOM	no hist	GG+AG	ブラバスタチン	59	1087	1146	0.813189	0.57817	1.14374	0.234739	0.0573322
C9p21	rs10757274	hCV26505812	DOM	no hist	GG+AG	ブラセボ	75	1115	1190					0.0573322
ASAHI	rs12544854	hCV2442143	REC	no hist	CC+CT	ブラバスタチン	72	1146	1218	1.087339	0.78059	1.51463	0.620489	0.1385034
ASAHI	rs12544854	hCV2442143	REC	no hist	CC+CT	ブラセボ	68	1175	1243					0.1385034
ASAHI	rs12544854	hCV2442143	DOM	hist	TT+CT	ブラバスタチン	88	865	963	1.043307	0.77225	1.4095	0.78239	0.1787787
ASAHI	rs12544854	hCV2442143	DOM	hist	TT+CT	ブラセボ	82	850	932					0.1787787
ALOX5	rs12762303	hCV27830265	DOM	no hist	GG+AG	ブラバスタチン	25	474	499	1.479294	0.78982	2.77065	0.22133	0.1332561

【表 3 2 - 2】

表32, 2/2

hCV #	rs #	遺伝子 ノックアウト ソーム 記号	危険 対立 遺伝子	MODE	STRATA	GENO_		STATIN	EVENTS		事象 なし	TOTAL RESP	LOWER		UPPER		P_INT_RE
						RESP	AG		RESP	AG			RESP	AG	RESP	AG	
hCV2730265	rs12762303	ALOX5	G	DOM	no hist	GG+AG	ブラセボ	ブラセボ	16	445	461	1.27501	0.51771	3.14008	0.597269	0.1332561	
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	no hist	TT	ブラバスタチン	ブラセボ	10	127	137	1.27501	0.51771	3.14008	0.597269	0.102835	
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	no hist	TT	ブラセボ	ブラセボ	9	145	154	1.268286	0.82701	1.94501	0.27599	0.102835	
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	no hist	GT	ブラバスタチン	ブラセボ	47	604	651	1.268286	0.82701	1.94501	0.27599	0.102835	
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	no hist	GT	ブラセボ	ブラセボ	38	632	670	0.65902	0.41685	1.04187	0.074354	0.102835	
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	no hist	GG	ブラバスタチン	ブラセボ	30	753	783	0.65902	0.41685	1.04187	0.074354	0.102835	
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	no hist	GG	ブラセボ	ブラセボ	47	763	810	1.265576	0.86016	1.86208	0.231932	0.033	
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	DOM	no hist	TT+GT	ブラバスタチン	ブラセボ	57	731	788	1.265576	0.86016	1.86208	0.231932	0.033	
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	DOM	no hist	TT+GT	ブラセボ	ブラセボ	47	777	824	0.336546	0.11847	0.95606	0.040922	0.1254774	
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	hist	TT	ブラバスタチン	ブラセボ	5	119	124	0.336546	0.11847	0.95606	0.040922	0.1254774	
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	hist	TT	ブラセボ	ブラセボ	12	99	111	0.94255	0.62771	1.4153	0.775439	0.1254774	
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	hist	GT	ブラバスタチン	ブラセボ	47	511	558	0.94255	0.62771	1.4153	0.775439	0.1254774	
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	hist	GT	ブラセボ	ブラセボ	46	480	526	1.104484	0.76954	1.58521	0.589855	0.1254774	
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	hist	GG	ブラバスタチン	ブラセボ	62	552	614	1.104484	0.76954	1.58521	0.589855	0.1254774	
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	hist	GG	ブラセボ	ブラセボ	56	555	611	1.02768	0.7845	1.34624	0.842894	0.0507564	
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	REC	hist	GG+GT	ブラバスタチン	ブラセボ	109	1063	1172	1.02768	0.7845	1.34624	0.842894	0.0507564	
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	REC	hist	GG+GT	ブラセボ	ブラセボ	102	1035	1137	0.986092	0.54	1.80071	0.963642	0.1842815	
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	A	GEN	hist	AA	ブラバスタチン	ブラセボ	24	226	250	0.986092	0.54	1.80071	0.963642	0.1842815	
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	A	GEN	hist	AA	ブラセボ	ブラセボ	19	186	205	0.740596	0.50624	1.08345	0.121846	0.1842815	
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	A	GEN	hist	AG	ブラバスタチン	ブラセボ	47	566	613	0.740596	0.50624	1.08345	0.121846	0.1842815	
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	A	GEN	hist	AG	ブラセボ	ブラセボ	61	545	606	1.276897	0.81723	1.99511	0.283036	0.1842815	
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	A	GEN	hist	GG	ブラバスタチン	ブラセボ	43	378	421	1.276897	0.81723	1.99511	0.283036	0.1842815	
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	A	GEN	hist	GG	ブラセボ	ブラセボ	35	392	427	0.806434	0.58581	1.11014	0.187096	0.1002517	
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	A	DOM	hist	AA+AG	ブラバスタチン	ブラセボ	71	792	863	0.806434	0.58581	1.11014	0.187096	0.1002517	
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	A	DOM	hist	AA+AG	ブラセボ	ブラセボ	80	731	811	0.349207	0.03631	3.35808	0.362284	0.1002517	
hCV27511436	rs3750145	FZD1	T	GEN	no hist	CC	ブラバスタチン	ブラセボ	1	42	43	0.349207	0.03631	3.35808	0.362284	0.1652143	
hCV27511436	rs3750145	FZD1	T	GEN	no hist	CC	ブラセボ	ブラセボ	3	43	46	1.575251	0.84504	2.93645	0.152693	0.1652143	
hCV27511436	rs3750145	FZD1	T	GEN	no hist	CT	ブラバスタチン	ブラセボ	26	407	433	1.575251	0.84504	2.93645	0.152693	0.1652143	
hCV27511436	rs3750145	FZD1	T	GEN	no hist	CT	ブラセボ	ブラセボ	16	398	414	0.85237	0.60701	1.19691	0.356417	0.1652143	
hCV27511436	rs3750145	FZD1	T	GEN	no hist	TT	ブラバスタチン	ブラセボ	60	1035	1095	0.85237	0.60701	1.19691	0.356417	0.1652143	
hCV27511436	rs3750145	FZD1	T	GEN	no hist	TT	ブラセボ	ブラセボ	75	1099	1174	1.387947	0.77175	2.49613	0.273626	0.1600111	
hCV27511436	rs3750145	FZD1	T	DOM	no hist	CC+CT	ブラバスタチン	ブラセボ	27	449	476	1.387947	0.77175	2.49613	0.273626	0.1600111	
hCV27511436	rs3750145	FZD1	T	DOM	no hist	CC+CT	ブラセボ	ブラセボ	19	441	460	1.387947	0.77175	2.49613	0.273626	0.1600111	

表33, 1/2

hCV #	rs #	遺伝子 /クロモ ソーム 記号	ENDPT	MODE	STRATA	ADJUST	GENO TYPE	EVENTS	TOTAL	HR	HRに ついて 95% 下限CL	HRに ついて 95% 上限CL	P- VALUE (両側)	2DF P- VALUE
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	ATHERO	GEN	WHITE	AGEBL GEND01	AG	147	1809	1.28	0.97	1.70	0.087	0.232
hCV15857769	rs2924914		ATHERO	GEN	WHITE	AGEBL GEND01	TT	31	310	1.52	1.03	2.26	0.036	0.111
hCV15857769	rs2924914		ATHERO	REC	WHITE	AGEBL GEND01	TT	31	310	1.47	1.01	2.13	0.046	.
hCV15857769	rs2924914		ATHERO	ADD	WHITE	AGEBL GEND01	T	.	.	1.19	0.99	1.43	0.066	.
hCV15857769	rs2924914		ATHERO	GEN	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	TT	30	300	1.46	0.98	2.17	0.067	0.186
hCV15857769	rs2924914		ATHERO	REC	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	TT	30	300	1.4	0.96	2.06	0.083	.
hCV15857769	rs2924914		ISCHEM	GEN	WHITE	AGEBL GEND01	TT	41	310	1.42	1.01	1.99	0.044	0.127
hCV15857769	rs2924914		ISCHEM	REC	WHITE	AGEBL GEND01	TT	41	310	1.36	0.98	1.88	0.064	.
hCV15857769	rs2924914		ISCHEM	ADD	WHITE	AGEBL GEND01	T	.	.	1.16	0.99	1.35	0.060	.
hCV15857769	rs2924914		ISCHEM	GEN	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	TT	40	300	1.36	0.97	1.93	0.078	0.202

表33, 2/2

【 表 3 3 - 2 】

hCV #	rs #	遺伝子 /クロモ ソーム 記号	ENDPT	MODE	STRATA	ADJUST	GENO TYPE	EVENTS	TOTAL	HR	HRIに ついて 95% 下限CL	HRIに ついて 95% 上 限CL	P- VALUE (両側)	2DF P- VALUE
AGEBL GEND01														
BMI PRESSM														
hCV15857769	rs2924914	ISCHEM	ADD	WHITE	DIABADA HTN	T		.	.	1.14	0.98	1.34	0.093	.
LDLADJBL														
HDL44BL														
AGEBL GEND01														
hCV15857769	rs2924914	STROKE	GEN	WHITE	AGEBL GEND01	TT		48	310	1.32	0.96	1.80	0.084	0.220
AGEBL GEND01														
hCV16336	rs362277	HD	STROKE	ADD	WHITE	AGEBL GEND01	C	.	.	1.2	0.97	1.49	0.093	.
AGEBL GEND01														
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	ISCHEM	REC	WHITE	AGEBL GEND01	GG	280	2509	1.21	0.98	1.50	0.080	.
AGEBL GEND01														
BMI PRESSM														
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	ISCHEM	REC	WHITE	DIABADA HTN	GG	275	2458	1.21	0.98	1.51	0.080	.
LDLADJBL														
HDL44BL														

表34, 1/5

【 表 3 4 - 1 】

hCV #	rs #	遺伝子 /クロモ ソーム 記号	ENDPT	MODE	STRATA	ADJUST	GENO TYPE	EVENTS	TOTAL	HR	HRに ついて 95% 下限CL	HRに ついて 95% 上限CL	P- VALUE (両側)	2DF P- VALUE
AGEBL GEND01														
BMI PRESSM														
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	ATHERO	GEN	BLACK	DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	17	151	2.03	0.93	4.40	0.074	0.203
AGEBL GEND01														
BMI PRESSM														
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	ATHERO	ADD	BLACK	DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	A	.	.	1.41	0.97	2.06	0.073	.
AGEBL GEND01														
BMI PRESSM														
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	ISCHEM	GEN	BLACK	DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	20	151	1.83	0.91	3.67	0.089	0.214
AGEBL GEND01														
BMI PRESSM														
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	ISCHEM	ADD	BLACK	DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	A	.	.	1.36	0.96	1.93	0.085	.
AGEBL GEND01														
BMI PRESSM														
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	STROKE	GEN	BLACK	DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	25	151	1.75	0.94	3.23	0.076	0.173

40

30

20

10

表34, 2/5

【 表 3 4 - 2 】

hCV #	rs #	遺伝子 /クロモ ソーム 記号	ENDPT	MODE	STRATA	ADJUST	GENO TYPE	EVENTS	TOTAL	HR	HRに ついて 95% 下限CL	HRに ついて 95% 上限CL	P- VALUE (両側)	2DF P- VALUE
AGEBL GEND01														
BMI PRESSM														
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	STROKE	REC	BLACK	DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	25	151	1.56	0.96	2.54	0.075	.
AGEBL GEND01														
BMI PRESSM														
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	STROKE	ADD	BLACK	DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	A	.	.	1.33	0.98	1.82	0.072	.
AGEBL GEND01														
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ISCHEM	GEN	BLACK	AGEBL GEND01	AA	6	22	2.36	1.00	5.60	0.051	0.150
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ISCHEM	REC	BLACK	AGEBL GEND01	AA	6	22	2.28	0.98	5.32	0.055	.
AGEBL GEND01														
BMI PRESSM														
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ISCHEM	GEN	BLACK	DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	5	20	2.66	1.02	6.90	0.045	0.133
AGEBL GEND01														
BMI PRESSM														
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ISCHEM	REC	BLACK	DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	5	20	2.54	1.00	6.46	0.050	.
AGEBL GEND01														
BMI PRESSM														
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	STROKE	GEN	BLACK	AGEBL GEND01	AA	7	22	2.15	0.97	4.75	0.059	0.165
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	STROKE	REC	BLACK	AGEBL GEND01	AA	7	22	2.12	0.97	4.61	0.059	.

表34, 3/5

hCV #	rs #	遺伝子 /クロモ ソーム 記号	ENDPT	MODE	STRATA	ADJUST	GENO TYPE	EVENTS TOTAL	HR	HRIに ついて 95% 下限CL上限CL	P- VALUE 2DF P- VALUE (両側)
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	STROKE	GEN	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM	AA	6	2.24	0.95	0.067
						DIABADA HTN					
						LDLADJBL HDL44BL					
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	STROKE	REC	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM	AA	6	2.2	0.95	0.068
						DIABADA HTN					
						LDLADJBL HDL44BL					
hCV16336	rs362277	HD	ISCHEM	GEN	BLACK	AGEBL GEND01	CT	43	1.68	0.92	0.094
						AGEBL GEND01					
						BMI PRESSM					
hCV16336	rs362277	HD	ISCHEM	GEN	BLACK	DIABADA HTN	CT	41	1.95	1.02	0.043
						LDLADJBL					
						HDL44BL					
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	ATHERO	GEN	BLACK	AGEBL GEND01	AA	3	3.95	1.21	0.023
						AGEBL GEND01					
						BMI PRESSM					
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	ATHERO	REC	BLACK	DIABADA HTN	AA	3	4.15	1.28	0.018
						LDLADJBL					
						HDL44BL					
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	ATHERO	GEN	BLACK	AGEBL GEND01	AA	3	3.4	1.00	0.051
						AGEBL GEND01					
						BMI PRESSM					
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	ATHERO	GEN	BLACK	DIABADA HTN	AA	3	3.4	1.00	0.051
						LDLADJBL					
						HDL44BL					

表34, 4/5

【 表 3 4 - 4 】

hCV #	rs #	遺伝子 /クロモ ソーム 記号	ENDPT	MODE	STRATA	ADJUST	GENO TYPE	EVENTS	TOTAL	HR	HRIに ついて 95% 下限CL	HRIに ついて 95% 上限CL	P- VALUE 2DF P- VALUE (両側)
AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL													
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	ATHERO	REC	BLACK		AA	3	8	3.61	1.07	12.22	0.039
AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL													
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	ISCHEM	GEN	BLACK		AA	3	8	3.26	1.01	10.59	0.049
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	ISCHEM	REC	BLACK		AA	3	8	3.46	1.07	11.17	0.038
AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL													
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	ISCHEM	GEN	BLACK		AA	3	8	3.08	0.92	10.32	0.068
AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL													
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	ISCHEM	REC	BLACK		AA	3	8	3.29	0.99	10.95	0.052
AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL													
hCV25596936	rs6967117	EPHA1	STROKE	GEN	BLACK		TT	1	4	7	0.80	61.25	0.079
AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL													
													0.170

10

20

30

40

表34, 5/5

【 表 3 4 - 5 】

hCV #	rs #	遺伝子 /クロモ ソーム 記号	ENDPT	MODE	STRATA	ADJUST	GENO TYPE	EVENTS	TOTAL	HR	HRIに ついて 95% 下限CL	HRIに ついて 95% 上限CL	P- VALUE (両側)	2DF P- VALUE
hCV25596936	rs6967117	EPHA1	STROKE	REC	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	TT	1	4	6.66	0.77	58.06	0.086	.
hCV27077072	rs8060368		ATHERO	REC	BLACK	AGEBL GEND01	CC	48	444	1.78	0.96	3.29	0.066	.
hCV27077072	rs8060368		ATHERO	ADD	BLACK	AGEBL GEND01	C	.	.	1.82	1.03	3.24	0.041	.
hCV27077072	rs8060368		ATHERO	ADD	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	C	.	.	1.64	0.91	2.95	0.097	.
hCV27077072	rs8060368		ISCHEM	ADD	BLACK	AGEBL GEND01	C	.	.	1.56	0.94	2.59	0.087	.
hCV8754449	rs781226	TESK2	ATHERO	GEN	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	CT	35	297	1.86	0.99	3.46	0.052	0.081
hCV8754449	rs781226	TESK2	ISCHEM	GEN	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	CT	39	297	1.8	1.01	3.24	0.048	0.085

表35, 1/4

【 表 3 5 - 1 】

hCV #	rs #	遺伝子 /クロモ ソーム 記号	ENDPT	MODE	STRATA	ADJUST	GENOT YPE	EVENTS	TOTAL	HR	HRIに ついて 95% 下限CL	HRIに ついて 95% 上限CL	P- VALUE (両側) VALUE
hCV11425801	rs3805953	PEX6	ISCHEM	GEN	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	CT	206	1814	1.17	0.928	1.48	0.1834 0.1314
hCV11425801	rs3805953	PEX6	STROKE	GEN	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	CT	254	1814	1.15	0.933	1.418	0.1894 0.1374
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	ATHERO	DOM	WHITE	AGEBL GEND01	AG+AA	205	2556	1.25	0.953	1.631	0.108
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	ATHERO	GEN	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AG	143	1763	1.25	0.938	1.658	0.1286 0.3147
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	ATHERO	DOM	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AG+AA	201	2499	1.22	0.933	1.605	0.1444
hCV15857769	rs2924914		ATHERO	ADD	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	T			1.17	0.969	1.403	0.1033
hCV15857769	rs2924914		ISCHEM	DOM	WHITE	AGEBL GEND01	TC+TT	187	1704	1.16	0.942	1.422	0.165

【表 3 5 - 2】

表35, 2/4

【 0 6 4 2 】

hCV #	rs #	遺伝子 /クロモ ソーム 記号	ENDPT	MODE	STRATA	ADJUST	GENOT YPE	EVENTS	TOTAL	HR	HRIに ついて 95% 下限CL	HRIに ついて 95% 上限CL	P- VALUE (両側)	2DF P- VALUE
hCV15857769	rs2924914	ISCHEM	REC	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	TT	TT	40	300	1.31	0.942	1.821	0.1092	.
hCV15857769	rs2924914													
hCV15857769	rs2924914													
hCV15857769	rs2924914													
hCV15857769	rs2924914	STROKE	GEN	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	TT	TT	47	300	1.29	0.939	1.766	0.1172	0.2918
hCV15857769	rs2924914													
hCV15857769	rs2924914													
hCV15857769	rs2924914													
hCV15857769	rs2924914	STROKE	REC	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	TT	TT	47	300	1.26	0.928	1.702	0.1394	.
hCV15857769	rs2924914													
hCV15857769	rs2924914													
hCV15857769	rs2924914													
hCV15857769	rs2924914	STROKE	ADD	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	T	T	.	.	1.12	0.974	1.288	0.1112	.
hCV15857769	rs2924914													
hCV15857769	rs2924914													
hCV15857769	rs2924914													
hCV16158671	rs2200733	STROKE	GEN	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	TT	TT	16	90	1.41	0.853	2.323	0.1811	0.4076
hCV16158671	rs2200733													

10

20

30

40

表35, 3/4

遺伝子 /クロモ ソーム 記号			rs #	hCV #	ENDPT	MODE	STRATA	ADJUST	GENOT YPE	EVENTS	TOTAL	HR	HRIに ついて 95% 下限CL	HRIに ついて 95% 上限CL	P- VALUE (両側)	2DF P- VALUE
AGEBL GEND01																
hCV16158671	rs2200733	STROKE	GEN	WHITE	BMI PRESSM	TT	16	88	1.48	0.895	2.443	0.1272	0.3047			
					DIABADA HTN											
					LDLADJBL HDL44BL											
AGEBL GEND01																
hCV16158671	rs2200733	STROKE	REC	WHITE	BMI PRESSM	TT	16	88	1.46	0.889	2.415	0.1345				
					DIABADA HTN											
					LDLADJBL HDL44BL											
AGEBL GEND01																
hCV16336	rs362277	STROKE	GEN	WHITE	AGEBL GEND01	CC	408	3030	2.2	0.707	6.862	0.1734	0.2057			
					AGEBL GEND01											
					CT+CC											
hCV16336	rs362277	STROKE	DOM	WHITE	AGEBL GEND01	CT+CC	495	3764	2.14	0.689	6.677	0.188				
					AGEBL GEND01											
					AGEBL GEND01											
hCV16336	rs362277	STROKE	REC	WHITE	AGEBL GEND01	CC	408	3030	1.19	0.944	1.49	0.1428				
					AGEBL GEND01											
					AGEBL GEND01											
AGEBL GEND01																
hCV16336	rs362277	STROKE	ADD	WHITE	BMI PRESSM	C			1.16	0.937	1.44	0.1709				
					DIABADA HTN											
					LDLADJBL HDL44BL											
AGEBL GEND01																
hCV29401764	rs7793552	ISCHEM	REC	WHITE	AGEBL GEND01	CC	199	1792	1.15	0.941	1.395	0.1757				
					AGEBL GEND01											
					AGEBL GEND01											
hCV30308202	rs9482985	ISCHEM	ADD	WHITE	AGEBL GEND01	G			1.14	0.946	1.368	0.1694				
					AGEBL GEND01											
					AGEBL GEND01											
AGEBL GEND01																
hCV30308202	rs9482985	ISCHEM	ADD	WHITE	BMI PRESSM	G			1.14	0.949	1.374	0.1586				
					DIABADA HTN											
					LDLADJBL HDL44BL											

表35, 4/4

【 表 3 5 - 4 】

hCV #	rs #	遺伝子 /クローニング 番号	ENDPT	MODE	STRATA	ADJUST	GENOT YPE	EVENTS	TOTAL	HR	HRに ついて 95% 下限CL	HRに ついて 95% 上限CL	P- VALUE (両側)	2DF P- VALUE
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	STROKE	REC	WHITE	AGEBL GEND01	GG	342	2509	1.14	0.942	1.376	0.1802	.
hCV32160712	rs11079160		ATHERO	GEN	WHITE	AGEBL GEND01	TT	13	119	1.47	0.835	2.572	0.183	0.3099
hCV32160712	rs11079160		ATHERO	REC	WHITE	AGEBL GEND01	TT	13	119	1.5	0.858	2.617	0.1551	.
hCV32160712	rs11079160		ATHERO	GEN	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	TT	13	117	1.49	0.851	2.626	0.1621	0.2277
hCV32160712	rs11079160		ATHERO	REC	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	TT	13	117	1.54	0.883	2.698	0.1277	.

10

20

30

40

表36, 1/5

【 表 3 6 - 1 】

hCV #	rs #	遺伝子 /クロモ ソーム 記号	ENDPT	MODE	STRATA	ADJUST	GENO TYPE	EVENTS	TOTAL	HR	HRに ついて 95% 下限CL	HRに ついて 95% 上限CL	P- VALUE (両側)	2DF P- VALUE
hCV11425801	rs3805953	PEX6	ISCHEM	GEN	BLACK	AGEBL GEND01	CT	25	184	1.4	0.853	2.286	0.1849	0.4151
						AGEBL GEND01 BMI PRESSM								
hCV11425801	rs3805953	PEX6	ISCHEM	GEN	BLACK	DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	CT	24	177	1.47	0.882	2.446	0.1399	0.3364
hCV11425801	rs3805953	PEX6	STROKE	GEN	BLACK	AGEBL GEND01	CT	30	184	1.35	0.865	2.119	0.1854	0.1546
						AGEBL GEND01 BMI PRESSM								
hCV11425801	rs3805953	PEX6	STROKE	GEN	BLACK	DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	CT	29	177	1.39	0.88	2.209	0.1574	0.145
hCV11425842	rs10948059	GNMT	ATHERO	GEN	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM								
						DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	CC	19	158	1.63	0.789	3.384	0.1864	0.3447
hCV11425842	rs10948059	GNMT	ATHERO	REC	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM	CC	19	158	1.5	0.857	2.628	0.1557	
						DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL								
hCV11425842	rs10948059	GNMT	ATHERO	ADD	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM	C			1.29	0.894	1.872	0.1716	
						DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL								

40

30

20

10

表36, 2/5

【 表 3 6 - 2 】

hCV #	rs #	遺伝子 /クロモ ソーム 記号	ENDPT	MODE	STRATA	ADJUST	GENO TYPE	EVENTS	TOTAL	HR	HRに ついて 95% 下限CL 上限CL	P- VALUE 2DF P- VALUE (両側)		
hCV11425842	rs10948059	GNMT	STROKE	GEN	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	CC	25	158	1.51	0.822	2.78	0.1837	0.4087
hCV11425842	rs10948059	GNMT	STROKE	ADD	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	C	.	.	1.23	0.908	1.664	0.181	.
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	ATHERO	GEN	BLACK	AGEBL GEND01	AA	17	157	1.64	0.769	3.515	0.1995	0.4376
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	ATHERO	DOM	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AG+AA	39	427	1.72	0.865	3.421	0.1223	.
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	ATHERO	REC	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	17	151	1.54	0.855	2.786	0.1497	.
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	ISCHEM	REC	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	20	151	1.57	0.91	2.713	0.1048	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ISCHEM	ADD	BLACK	AGEBL GEND01	A	.	.	1.33	0.902	1.954	0.1502	.

表36, 3/5

hCV #	rs #	遺伝子 /クロモ ソーム 記号	ENDPT	MODE	STRATA	ADJUST	GENO TYPE	EVENTS	TOTAL	HR	HRIに ついて 95% 下限CL上 限CL	HRIに ついて 95% 下限CL上 限CL	P- VALUE (両側)	2DF P- VALUE
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ISCHEM	ADD	BLACK	AGEBL GEND01	A	.	.	1.37	0.904	2.084	0.1373	.
						BMI PRESSM								
						DIABADA HTN								
						LDLADJBL HDL44BL								
hCV16336	rs362277	HD	ATHERO	GEN	BLACK	AGEBL GEND01	CT	34	309	1.61	0.832	3.118	0.1574	0.1458
						BMI PRESSM								
						DIABADA HTN								
						LDLADJBL HDL44BL								
hCV16336	rs362277	HD	ISCHEM	DOM	BLACK	AGEBL GEND01	CT+CC	53	469	1.6	0.853	3	0.1434	.
						BMI PRESSM								
						DIABADA HTN								
						LDLADJBL HDL44BL								
hCV16336	rs362277	HD	STROKE	GEN	BLACK	AGEBL GEND01	CT	48	309	1.44	0.846	2.456	0.1788	0.1231
						BMI PRESSM								
						DIABADA HTN								
						LDLADJBL HDL44BL								
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	STROKE	GEN	BLACK	AGEBL GEND01	AA	3	8	2.45	0.763	7.88	0.1323	0.1146
						BMI PRESSM								
						DIABADA HTN								
						LDLADJBL HDL44BL								
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	STROKE	REC	BLACK	AGEBL GEND01	AA	3	8	2.62	0.816	8.39	0.1057	.
						BMI PRESSM								
						DIABADA HTN								
						LDLADJBL HDL44BL								
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	STROKE	GEN	BLACK	AGEBL GEND01	AA	3	8	2.28	0.692	7.493	0.1755	0.1501
						BMI PRESSM								
						DIABADA HTN								
						LDLADJBL HDL44BL								

表36, 4/5

【 表 3 6 - 4 】

hCV #	rs #	遺伝子 /クロモ ソーム 記号	ENDPT	MODE	STRATA	ADJUST	GENO TYPE	EVENTS	TOTAL	HR	HRIに ついて 95% 下限CL	HRIに ついて 95% 上限CL	P- VALUE (両側)	2DF P- VALUE
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	STROKE	REC	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	3	8	2.44	0.746	8.015	0.1401	.
hCV25596936	rs6967117	EPHA1	STROKE	GEN	BLACK	AGEBL GEND01	TT	1	4	4.13	0.551	31.03	0.1676	0.3443
hCV25596936	rs6967117	EPHA1	STROKE	REC	BLACK	AGEBL GEND01	TT	1	4	4.04	0.539	30.26	0.1741	.
hCV27077072	rs8060368		ATHERO	REC	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	CC	44	423	1.59	0.852	2.96	0.1453	.
hCV27077072	rs8060368		ISCHEM	REC	BLACK	AGEBL GEND01	CC	53	444	1.48	0.859	2.566	0.1567	.
hCV27077072	rs8060368		ISCHEM	ADD	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	C	.	.	1.51	0.891	2.567	0.125	.
hCV29401764	rs7793552	LOC646588	STROKE	GEN	BLACK	AGEBL GEND01	CC	13	61	1.62	0.855	3.084	0.1382	0.3119
hCV29401764	rs7793552	LOC646588	STROKE	REC	BLACK	AGEBL GEND01	CC	13	61	1.58	0.873	2.848	0.1313	.
hCV29401764	rs7793552	LOC646588	STROKE	GEN	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	CC	12	57	1.62	0.836	3.15	0.1529	0.3156

表36, 5/5

【 表 3 6 - 5 】

hCV #	rs #	遺伝子 /クロモ ソーム 記号	ENDPT	MODE	STRATA	ADJUST	GENO TYPE	EVENTS	TOTAL	HR	HRIに ついて 95% 下限CL	HRIに ついて 95% 上限CL	P- VALUE (両側)	2DF P- VALUE
hCV29401764	rs7793552	LOC646588	STROKE	REC	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	CC	12	57	1.61	0.87	2.981	0.1291	
hCV8754449	rs781226	TESK2	ATHERO	GEN	BLACK	AGEBL GEND01	CT	36	310	1.49	0.836	2.657	0.1758	0.1929
hCV8754449	rs781226	TESK2	ATHERO	DOM	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	CT+CC	43	414	1.61	0.879	2.966	0.1228	
hCV8754449	rs781226	TESK2	ISCHEM	DOM	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	CT+CC	49	414	1.59	0.899	2.806	0.1107	
hCV8754449	rs781226	TESK2	STROKE	GEN	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	CT	46	297	1.39	0.847	2.289	0.192	0.1777
hCV8942032	rs1264352	DDR1	STROKE	GEN	BLACK	AGEBL GEND01	CG	38	244	1.34	0.867	2.058	0.1894	0.1396
hCV8942032	rs1264352	DDR1	STROKE	GEN	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	CG	36	229	1.43	0.915	2.25	0.1155	0.0872

表37, 1/2

【 表 3 7 - 1 】

hCV # (C9p21 SNP)	rs # (C9p21 SNP)	ADJUST	MODE	GENOTY PE	STATIN	EVENTS	TOTAL	HR	ハザード 比について95% 下限信頼 限界		ハザード 比について95% 上限信頼 限界		P- VALUE	PVAL_IN TX
									下	上	下	上		
hCV26505812	rs10757274	非調整	GEN	AA	プラバスタチン	17	315	0.85	0.433	1.667	0.6359	0.44429		
	rs10757274	非調整	GEN	AA	プラセボ	17	262	ref				0.44429		
	rs10757274	非調整	GEN	AG	プラバスタチン	27	666	0.58	0.361	0.927	0.0229	0.44429		
	rs10757274	非調整	GEN	AG	プラセボ	48	689	ref				0.44429		
	rs10757274	非調整	GEN	GG	プラバスタチン	23	414	0.91	0.515	1.599	0.7377	0.44429		
	rs10757274	非調整	GEN	GG	プラセボ	25	412	ref				0.44429		
	rs10757274	非調整	DOM	AG+AA	プラバスタチン	44	981	0.65	0.446	0.96	0.03	0.34883		
	rs10757274	非調整	DOM	AG+AA	プラセボ	65	951	ref				0.34883		
	rs10757274	非調整	REC	AG+GG	プラバスタチン	50	1080	0.69	0.484	0.994	0.0463	0.65126		
	rs10757274	非調整	REC	AG+GG	プラセボ	73	1101	ref				0.65126		
hCV26505812	rs10757274	AGE MALE CURRRSMK HYPERTEN_1 DIABETES_1 BMI BASE_LDL BASE_HDL	GEN	AA	プラバスタチン	18	328	0.92	0.469	1.802	0.8064	0.43653		
hCV26505812	rs10757274	AGE MALE CURRRSMK HYPERTEN_1 DIABETES_1 BMI BASE_LDL BASE_HDL	GEN	AA	プラセボ	17	272	ref				0.43653		
hCV26505812	rs10757274	AGE MALE CURRRSMK HYPERTEN_1 DIABETES_1 BMI BASE_LDL BASE_HDL	GEN	GA	プラバスタチン	29	690	0.61	0.384	0.963	0.0339	0.43653		
hCV26505812	rs10757274	AGE MALE CURRRSMK HYPERTEN_1 DIABETES_1 BMI BASE_LDL BASE_HDL	GEN	GA	プラセボ	50	727	ref				0.43653		
hCV26505812	rs10757274	AGE MALE CURRRSMK HYPERTEN_1 DIABETES_1 BMI BASE_LDL BASE_HDL	GEN	GG	プラバスタチン	25	441	1	0.574	1.732	0.9924	0.43653		

40

30

20

10

表37, 2/2

【 表 3 7 - 2 】

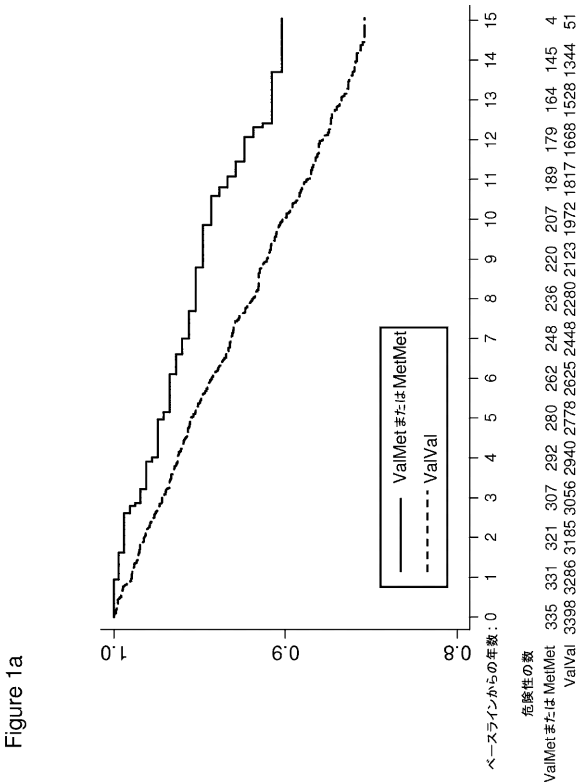
hCV # (C9p21 SNP)	rs # (C9p21 SNP)	ADJUST	MODE	GENOTY PE	STATIN	EVENTS	TOTAL	HR	ハザード 比について95% 下限界 ハザード 比について95% 上限界		P- VALUE	PVAL_IN TX
									限界	限界		
hCV26505812	rs10757274	AGE MALE CURRSMK HYPERTEN_1 DIABETES_1 BMI BASE_LDL BASE_HDL	GEN	GG	プラセボ	26	425	ref	.	.	.	0.43653
		AGE MALE CURRSMK HYPERTEN_1 DIABETES_1 BMI BASE_LDL BASE_HDL	REC	GA+AA	プラバスタチン	47	1018	0.69	0.476	1.005	0.0533	0.3725
		AGE MALE CURRSMK HYPERTEN_1 DIABETES_1 BMI BASE_LDL BASE_HDL	REC	GA+AA	プラセボ	67	999	ref	.	.	.	0.3725
hCV26505812	rs10757274	AGE MALE CURRSMK HYPERTEN_1 DIABETES_1 BMI BASE_LDL BASE_HDL	DOM	GA+GG	プラバスタチン	54	1131	0.73	0.512	1.03	0.0728	0.60059
		AGE MALE CURRSMK HYPERTEN_1 DIABETES_1 BMI BASE_LDL BASE_HDL	DOM	GA+GG	プラセボ	76	1152	ref	.	.	.	0.60059

表38, 1/1

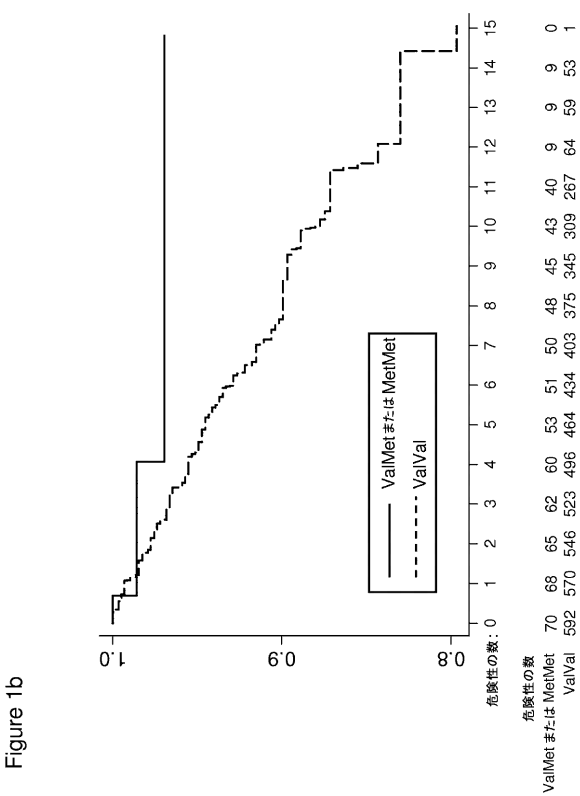
クモモゾーム9p21 SNP (rs10757274/hCV26505812)に関して:

危険 因子	ENDPT	MODE	STRATA	GENO_ RESP	STATIN	EVENT		HR_R		UPPER		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P_INT_		P_RES		P	

【図 1 a】



【図 1 b】



【配列表】

2016063837000001.app

フロントページの続き

(72)発明者 ジェイムス デブリン

アメリカ合衆国 カリフォルニア 94502, アラメダ, ハーバー ベイ パークウェイ
1401, セレラ コーポレーション 気付

Fターム(参考) 4B024 AA11 CA01 HA08 HA12 HA19

4B063 QA01 QA17 QA19 QQ02 QQ03 QQ08 QQ12 QQ42 QR08 QR20
QR32 QR42 QR50 QR55 QR62 QR72 QR77 QS16 QS25 QS28
QS34 QS36 QS39 QX01 QX10

【外国語明細書】
2016063837000001.pdf

专利名称(译)	中风与方法相关的遗传多态性及其检测		
公开(公告)号	JP2016063837A	公开(公告)日	2016-04-28
申请号	JP2016015216	申请日	2016-01-29
[标]申请(专利权)人(译)	塞雷拉基因组公司		
申请(专利权)人(译)	塞雷拉基因组公司		
[标]发明人	メイ ルーク ジェイムスデブリン		
发明人	メイ ルーク ジェイムス デブリン		
IPC分类号	C12Q1/68 G01N33/53 G01N37/00 C12N15/09		
CPC分类号	A61K31/22 A61K31/35 A61K31/40 A61K31/404 A61K31/435 A61P25/00 C12Q1/6883 C12Q2600/118 C12Q2600/156 C12Q2600/172		
FI分类号	C12Q1/68.A C12Q1/68.Z G01N33/53.M G01N37/00.102 C12N15/00.ZNA.A C12N15/00.A C12N15/00. AZN.A C12Q1/68.AZN.A C12Q1/6883.C C12Q1/6883.Z		
F-TERM分类号	4B024/AA11 4B024/CA01 4B024/HA08 4B024/HA12 4B024/HA19 4B063/QA01 4B063/QA17 4B063 /QA19 4B063/QQ02 4B063/QQ03 4B063/QQ08 4B063/QQ12 4B063/QQ42 4B063/QR08 4B063/QR20 4B063/QR32 4B063/QR42 4B063/QR50 4B063/QR55 4B063/QR62 4B063/QR72 4B063/QR77 4B063 /QS16 4B063/QS25 4B063/QS28 4B063/QS34 4B063/QS36 4B063/QS39 4B063/QX01 4B063/QX10		
代理人(译)	夏木森下		
优先权	61/066584 2008-02-20 US		
其他公开文献	JP6105765B2		
外部链接	Espacenet		

摘要(译) 解决的问题：提供与中风有关的遗传多态性，其检测方法及其用途。本发明基于与相关病理例如中风和其他血管疾病相关的遗传多态性的发现。具体而言，本发明涉及多态性核酸分子，包括可用作一组特征性标志物的核酸分子组，例如单倍型，双倍型，由此类核酸分子编码的修饰蛋白，用于检测多态性核酸分子和蛋白质的方法，使用这些核酸和蛋白质的方法以及使用试剂进行检测的方法。[选择图]无	(21) 出願番号 特願2016-15216 (P2016-15216) (22) 出願日 平成28年1月29日 (2016. 1. 29) (62) 分割の表示 特願2014-31573 (P2014-31573) の分割 原出願日 平成21年2月20日 (2009. 2. 20) (31) 優先権主張番号 61/066, 584 (32) 優先日 平成20年2月20日 (2008. 2. 20) (33) 優先権主張国 米国 (US)	(71) 出願人 508356065 セラ コーポレーション アメリカ合衆国 カリフォルニア 945 02, アラメダ, ハーバー ベイ パ ークウェイ 1401 (74) 代理人 100078282 弁理士 山本 秀策 (74) 代理人 100113413 弁理士 森下 夏樹 (72) 発明者 メイ ルーク アメリカ合衆国 カリフォルニア 945 02, アラメダ, ハーバー ベイ パ ークウェイ 1401, セラ コーポ レーション 気付