(19)日本国特許庁(JP)　(12)公表特許公報(A)　(11)特許出願公表番号
特表2011-517281
(P2011-517281A)
(43)公表日　平成23年6月2日(2011.6.2)

(51)Int.Cl.		F I			テーマコード（参考）
C12Q 1/68	(2006.01)	C12Q	1/68	ZNAA	4B024
A61K 31/22	(2006.01)	A61K	31/22		4B063
A61K 31/40	(2006.01)	A61K	31/40		4C084
A61P 43/00	(2006.01)	A61P	43/00	111	4C086
A61P 9/00	(2006.01)	A61P	9/00		4C206

審査請求 未請求　予備審査請求 未請求　（全 711 頁）　最終頁に続く

(21)出願番号　特願2010-547805 (P2010-547805)
(86)(22)出願日　平成21年2月20日 (2009.2.20)
(85)翻訳文提出日　平成22年10月18日 (2010.10.18)
(86)国際出願番号　PCT/US2009/034727
(87)国際公開番号　WO2009/105680
(87)国際公開日　平成21年8月27日 (2009.8.27)
(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
セレラ　コーポレーション
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
(74)代理人　100078282
弁理士　山本　秀策
(74)代理人　100062409
弁理士　安村　高明
(74)代理人　100113413
弁理士　森下　夏樹

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】
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。

【特許請求の範囲】
【請求項１】
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。
【請求項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、請求項１に記載の方法。
【請求項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、請求項２に記載の方法。
【請求項４】
前記危険性の変化が、危険性の増加である、請求項１に記載の方法。
【請求項５】
前記危険性の変化が、危険性の減少である、請求項１に記載の方法。
【請求項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、請求項１に記載の方法。
【請求項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、請求項６に記載の方法。
【請求項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、請求項６に記載の方法。
【請求項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、請求項８に記載の方法。
【請求項１０】
前記試験工程が、核酸増幅を含む、請求項１に記載の方法。
【請求項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、請求項１０に記載の方法。
【請求項１２】
前記多型の有無を脳卒中の危険性の変化と相関させる工程をさらに包含する、請求項１に記載の方法。
【請求項１３】
前記相関工程が、コンピューターソフトウェアによって実施される、請求項１２に記載の方法。
【請求項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（ＤＧＧＥ）を使用して実施される、請求項１に記載の方法。
【請求項１５】
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、請求項１のいずれか１つに記載の方法。
【請求項１６】
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１５に記載の方法。

【請求項１７】

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、請求項１６に記載の方法。

【請求項１８】

自動化された方法である、請求項１に記載の方法。

【請求項１９】

前記多型の存在を、ＨＭＧ－ＣｏＡ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、請求項１に記載の方法。

【請求項２０】

前記相関工程が、コンピューターソフトウェアによって実施される、請求項１９に記載の方法。

【請求項２１】

前記ＨＭＧ－ＣｏＡレダクターゼ阻害剤が、親水性スタチンである、請求項１９に記載の方法。

【請求項２２】

前記ＨＭＧ－ＣｏＡレダクターゼ阻害剤が、疎水性スタチンである、請求項１９に記載の方法。

【請求項２３】

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、請求項１９に記載の方法。

【請求項２４】

前記多型が、表２３、２５、２７、３１～３２、および３７～３８に提供される多型からなる群から選択される、請求項１９に記載の方法。

【請求項２５】

前記多型が、染色体９ｐ２１多型ｒｓ１０７５７２７４（ｈＣＶ２６５０５８１２）である、請求項２４に記載の方法。

【請求項２６】

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。

【請求項２７】

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、請求項２６に記載の方法。

【請求項２８】

前記治療剤が、ＨＭＧ－ＣｏＡレダクターゼ阻害剤を含む、請求項２６に記載の方法。

【請求項２９】

前記ＨＭＧ－ＣｏＡレダクターゼ阻害剤が、親水性スタチンである、請求項２８に記載の方法。

【請求項３０】

前記ＨＭＧ－ＣｏＡレダクターゼ阻害剤が、疎水性スタチンである、請求項２８に記載の方法。

【請求項３１】

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、請求項２８に記載の方法。

【請求項３２】

前記多型が、表２３、２５、２７、３１～３２、および３７～３８に提供される多型からなる群から選択される、請求項２８に記載の方法。

【請求項３３】

前記多型が、染色体９ｐ２１多型ｒｓ１０７５７２７４（ｈＣＶ２６５０５８１２）である、請求項３２に記載の方法。

【請求項３４】

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。

【請求項３５】

前記連鎖不均衡が、r^2＝１である、請求項３４に記載の方法。

【請求項３６】

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、請求項３４に記載の方法。

【請求項３７】

前記第一の多型の有無を脳卒中の危険性の増加と相関させる工程をさらに包含する、請求項３４に記載の方法。

【請求項３８】

前記相関工程が、コンピューターソフトウェアによって実施される、請求項３７に記載の方法。

【請求項３９】

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、請求項１に記載の方法。

【請求項４０】

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を検出することができるキット。

【請求項４１】

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４０に記載のキット。

【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、ならびに頚動脈疾患、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場合が多い（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頚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ろう。出血性脳卒中は、有病率はより低いが、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、無症候性の頚動脈疾患、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（Ｗｅｌｉｎ　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））。

【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ストラテジーは、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。

【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性がある。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ストラテジー、経済モデル、ならびに医療政策の決定に達し得る。

【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、いくつもの無作為化、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）：ＩＩＩ３～７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。

【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．　Ｍｕｓｃａｒｉ、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．、Ｃｕｒ

ｒ Ｃａｒｄｉｏｌ Ｒｅｐ、１９９９年、１巻（３号）：２２５～３２頁、Ｄａｎｇａｓ， 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（ｃｅｒｅｖａｓｔａｔｉｎ）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）、ベーターフィブリノーゲン（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ＩＩＩａ（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、２０００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後に続く。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（ｄｉ－ａｌｌｅｌｉｃ）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（Ｓｔｅｐｈｅｎｓら、Ｓｃｉｅｎｃｅ　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（ｄｏｕｂｌｅ　ｄｉｐｌｏｔｙｐｅ）」という用語はまた、「二座位ディプロタイプ（ｔｗｏ－ｌｏｃｕｓ　ｄｉｐｌｏｔｙｐｅ）」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（Ｃａｕｓａｔｉｖｅ）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、ｃＳＮＰ）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、転写に関与する領域（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）、転写物のプロセシングに関する部位に関与する領域（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）との比較に関係する。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、罹患家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Ｓｃｈａｆｅｒ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。

【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。

【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。

【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（配列番号２６０～４３５）、転写物ベースのコンテクスト（ｃｏｎｔｅｘｔ）配列（配列番号１６１～２５９）およびゲノムベースのコンテクスト配列（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コンテクスト配列（配列番号１６１～２５９）、およびゲノムベースのＳＮＰコンテクスト配列（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のゲノムコンテク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、頚動脈疾患、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。本発明の一局面は、少なくとも１つのヌクレオチドが、ＡｐｐｌｅｒａまたはＣｅｌｅｒａ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（ｆｌａｎｋｉｎｇ）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。

【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。

【００３７】

本発明の一局面は、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。

【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：

（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効量で、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。

ＣＤ０００００２２－ＣＤＲと名付けられたＣＤ－Ｒ上に含まれるファイルの説明

ＣＤ０００００２２－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ＣＤ０００００２２＿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に隣接するコンテク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クスト配列（配列番号１６１～２５９）および表２に示すゲノムベースのコンテクスト配列（配列番号４３６～１５６６）の両方が含まれる。コンテクスト配列は一般に、各ＳＮＰを囲む総数２００ｂｐのコンテクスト配列について、各ＳＮＰの上流（５’）の１００ｂｐおよび下流（３’）の１００ｂｐを提供し、コンテクスト配列の中央にＳＮＰがある。

【００４８】
ファイルＣＤ０００００２２＿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ＣＤ－Ｒ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】
（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コンテク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。

【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Ｃｅｌｅｒａ　ｈＣＧ識別番号およびＵＩＤ内部識別番号
－転写物についてのＣｅｌｅｒａ　ｈＣＴ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Ｃｅｌｅｒａ　ｈＣＰ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
－Ｃｅｌｅｒａ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

－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転写産物のヌクレオチド配列と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コンテク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コンテクスト配列は、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コンテクスト配列は、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コンテク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コンテク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：

－コンテクスト配列（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コンテクスト配列は、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コンテクスト配列は、配列表中に配列番号４３６～１５６６として提供される）。

【００５９】

－ＳＮＰに対するＣｅｌｅｒａ　ｈＣＶ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個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、「Ｃｅｌｅｒａ」＝ショットガン配列決定およびＣｅｌｅｒａヒトゲノム配列のアセンブリの間に見出されたＳＮＰ、「Ｃｅｌｅｒａ　Ｄｉａｇｎｏｓｔｉｃｓ」＝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へのエントリーは、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、「Ｃｅｌｅｒａ　Ｄｉａｇｎｏｓｔｉｃｓ」のみに限られるＳＮＰ、ならびに３）ＳＮＰ源が、「Ａｐｐｌｅｒａ」および「Ｃｅｌｅｒａ　Ｄｉａｇｎｏｓｔｉｃｓ」の両方のみであるＳＮＰ（表２に、ｈＣＶ識別番号、およびＳＮＰゲノムコンテク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Ｃｅｌｅｒａ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、「Ｃｅｌｅｒａ」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」＝Ｃｅｌｅｒａドナー、「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」＝Ｃｏｒｉｅｌｌｅ ｃｅｌｌ ｒｅｐｏｓｉｔｏｒｉｅｓ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Ｃｏｒｉｅｌｌｅ ｃｅｌｌ ｒｅｐｏｓｉｔｏｒｉｅｓ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」＝Ｃｏｒｉｅｌｌｅ ｃｅｌｌ ｒｅｐｏｓｉｔｏｒｉｅｓ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Ｃｏｒｉｅｌｌｅ ｃｅｌｌ ｒｅｐｏｓｉｔｏｒｉｅｓ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Ｃｏｒｉｅｌｌｅ ｃｅｌｌ ｒｅｐｏｓｉｔｏｒｉｅｓ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、「Ｃｅｌｅｒａ」、「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／数情報群を伴なう；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（Ｃｅｌｅｒａ）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；「ＵＴＲ３」＝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　ＳＰＬＩＣＥ　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　ＳＰＬＩＣＥ　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］。

【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。

【００６８】

表３の説明

表３は、脳卒中関連用途のためなど、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。

【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。

【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、「ＡＲＩＣ研究におけるＳＮＰ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ＣＨＳ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ＣＨＳ参加者における偶発的虚血性脳卒中と関連するＳＮＰを提供する。

【００８５】

表１２は、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ＣＨＳ参加者において、ＡＢＣＧ２　Ｖａｌ１２ＭｅｔのＶａｌ対立遺伝子ホモ接合型は、Ｍｅｔ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ＳＮＰを提供し、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、「ＣＨＳ研究におけるＳＮＰの補足的な解析」の節を参照のこと。

【００８９】

表１５は、Ｖｉｅｎｎａ　Ｓｔｒｏｋｅ　Ｒｅｇｉｓｔｒｙ（ＶＳＲ）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、ＶＳＲ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ＳＮＰの特徴を提供する。

【００９１】

表１７は、ＶＳＲにおいて６種のＳＮＰ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ＢＭＩについて調整され、「ｑ」は、誤り発見率（ｆａｌｓｅ　ｄｉｓｃｏｖｅｒｙ　ｒａｔｅ）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、ＶＳＲ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、「ｙｅｓ」と表示され、調整前の結果は、「ａｄｊｕｓｔ？」の列において「ｎｏ」と表示される）、虚血性脳卒中（「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（「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（「ｏｕｔｃｏｍｅ」の列において「ｅａｒｌｙ－ｏｎｓｅｔ」と表示される）と関連する（＜０．２の両側ｐ値）ＳＮＰ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ＳＮＰ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、「Ｖｉｅｎｎａ　Ｓｔｒｏｋｅ　ＲｅｇｉｓｔｒｙにおけるＳＮＰ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、ＵＣＳＦ／

ＣＣＦ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、「ＲｅｆＡｌｌｅｌｅ」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）、ならびに「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、「ｆｒｑ」＝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）、「ＤＩＡＢ」、「ＤＩＡＢＡＤＡ」または「ＤＩＡＢＥＴＥＳ＿１」＝糖尿病、「ＨＴＮ」または「ＨＹＰＥＲＴＥＮ＿１」＝高血圧、「ＥＮＤＰＴ４Ｆ１」＝脳卒中またはＴＩＡのエンドポイント（ＣＡＲＥ　Ｓｔｕｄｙの公式のエンドポイント）、「ＴＩＭＥＶＡＲ」＝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、「ＴＩＭＥＴＯ＿ＥＰ４Ｆ１」＝ベースラインからエンドポイントＥＮＤＰＴ４Ｆ１（脳卒中またはＴＩＡ）時までの時間の長さ、「ＴＲＦ」＝従来の危険因子、「ＢＭＩ」＝ボディマス指数、「ＡＧＥＢＬ」＝年齢、「ＧＥＮＤ０１」＝性別、「ＰＲＥＳＳＭ」または「ＣＵＲＲＳＭＫ」＝喫煙状況、「ＬＤＬＡＤＪＢＬ」または「ＢＡＳＥ＿ＬＤＬ」＝低密度リポタンパク質（ＬＤＬ）コレステロール、および「ＨＤＬ４４ＢＬ」または「ＢＡＳＥ＿ＨＤＬ」＝高密度リポタンパク質（ＨＤＬ）コレステロール（「ＢＡＳＥ＿ＬＤＬ」および「ＢＡＳＥ＿ＨＤＬ」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（ｓｉｄｅｄ）」ｐ値は、両「側（ｔａｉｌｅｄ）」ｐ値を交換可能に指し得る。

【０１００】

表全体を通して、「ＨＲ」または「ＨＲＲ」は、ハザード比を指し、「ＯＲ」は、オッズ比を指し、「９０％ＣＩ」または「９５％ＣＩ」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（「ＣＩ」／「ｃｏｎｆｉｄｅｎｃｅ　ｉｎｔｅｒｖａｌ」および「ＣＬ」／「ｃｏｎｆｉｄｅｎｃｅ　ｌｉｍｉｔ」は、本明細書においては交換可能に使用し得る）、「ＯＲ９９ＣＩ．Ｌ」および「ＯＲ９９ＣＩ．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（「ＨＲ」もしくは「ＨＲＲ」）またはオッズ比（ＯＲ）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、ＳＮＰ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、ＳＮＰ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ＳＮＰ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ＳＮＰ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ＳＮＰ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が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（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。

【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、試験のプラバスタチン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。

【図面の簡単な説明】

【０１０４】

【図１ａ】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）。

【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、「Ｃｅｌｅｒａ」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コンテクスト配列（配列番号１６１～２５９）およびゲノ

ムベースのＳＮＰコンテクスト配列（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コンテクスト配列は、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コンテクスト配列は、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／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。

【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。

【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。

【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。

【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を容易に認識する。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。本明細書中で使用される場合、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】
本明細書中で使用される場合、「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　ｒｅｐｒｅｎｔｅｄ　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クスト配列）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位置を囲むコンテクスト配列（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。

【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。

【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）、核酸薬剤（例えば、アンチセンス、ＲＮＡｉ／ｓｉＲＮＡ、およびマイクロＲＮＡ分子など）、ワクチンなどを挙げることができ、これらは、疾患（例えば、脳卒中）の治療的処置および／または予防的処置のために使用し得る。

【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。

【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、セキュリティー機能を有する「安全なデータベース」であり得、セキュリティー機能は、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）。

【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。

【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。

【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）ＳＮＰ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）ＳＮＰ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）ＳＮＰ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）ＳＮＰ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ＳＮＰ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ＳＮＰ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）ＳＮＰ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）ＳＮＰ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。

【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コンテクスト配列を含み、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コンテクスト配列に対応し、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ク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。

【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Ｃｅｌｅｒａ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、「ＳＮ

Ｐ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。

【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分子はとしては、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ピト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。

【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な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。

【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。

【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、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、１０００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伸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、プレー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ー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 ａｎｄ 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）およびオーソログ（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にコードし得る。

【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。

【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、ギャップウェート（gap weight）16、14、12、10、8、6または4、長さウェート（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ート（40、50、60、70、または80）および長さウェート（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ウェート残基表、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。

【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（wordlength）＝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。

【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。

【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（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ＳＮＰ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ＳＮＰ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ＳＮＰ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ＳＮＰ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ＳＮＰ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ＳＮＰ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、ＳＮＰ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）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ＳＮＰ配列の情報はまた、本発明の任意のＳＮＰを（例えば、ＰＣＲ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。

【０１６０】

本発明の一つの好ましい実施形態において、ＳＮＰ検出試薬は、単離もしくは合成されたＤＮＡ、あるいはＲＮＡのポリヌクレオチドプローブはプライマー、またはＰＮＡオリゴマーまたはＤＮＡ、ＲＮＡおよび／もしくはＰＮＡの組合せであり、表１および／または表２に同定されたＳＮＰ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、ＳＮＰ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、ＰＣＲ、ＲＴ－ＰＣＲ、ＴａｑＭａｎ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）。

【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ＰＮＡ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１０個、約１２個、約１６個、約１８個、約２０個、約２２個、約２５個、約３０個、約４０個、約５０個、約５５個、約６０個、約６５個、約７０個、約８０個、約９０個、約１００個、約１２０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ＳＮＰ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ＳＮＰ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。

【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１～８０）、ゲノム配列（配列番号２６０～４３５）およびＳＮＰ関連配列（転写物ベースの関連配列か、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か、配列番号４３６～１５６６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ＳＮＰ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。

【０１６３】

標的ＳＮＰ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ＳＮＰ周辺の遺伝子配列／転写物配列および／または関連配列が代表的には、コンピューター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得る。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，ＥＰ２３５，７２６；およびＳａｉｋｉ，ＷＯ８９／１１５４８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％　ＮａＤｏｄＳＯ$_4$（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×ＳＳＰＥおよび０．１％　ＳＤＳを含む溶液を用いて５５℃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５０ｍＭ　ＫＣｌを含む溶液を用いて、約４６℃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℃）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１００ｍＭ　ＫＣｌの溶液を、温度４６℃にて利用し得る。

【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充分に、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。

【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。

【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。

【０１７１】

対立遺伝子特異的プローブは、しばしば、対の状態で（または、より一般的ではないが、３個または４個の組の状態で（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の一方は、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１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、Ｔａｍｒａ、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 １４：３０３～３０８；Ｎａｚａｒｅｎｋｏら、１９９７、Ｎｕｃｌ．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、Ｔａｍｒａ）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てアッセイす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、電子ワ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。

【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。

【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。

【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」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。

【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１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。

【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らない核酸分子が区別され得るのに充分に高いことが、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。

【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、米国特許第６１２４４７８号、同第６１０７０２４号、同第５９９４０７３号、同第５９８１７６８号、同第５８７１９３８号、同第５８４３６８１号、同第５８００９９９号、および同第５７７３６２８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ＵＳ２００２／０１１０８２８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１５～２５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ＳＮＰ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、１０個、１２個、１５個、１６個、１８個、２０個、より好ましくは２２個、２５個、３０個、４０個、４７個、５０個、５５個、６０個、６５個、７０個、８０個、９０個、１００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ＳＮＰ対立遺伝子を含む。いくつかの実施形態において、上記ＳＮＰ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、ＰＣＴ出願ＷＯ９５／２５１１１６（Ｂａｌｄｅｓｃｈｗｅｉｌｅｒ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）ブロットと類似する「格子状」アレイが、真空系、熱的結合手順、ＵＶ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ｃＤＮＡ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（スロットブロット装置またはドットブロット装置）、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、２４個、９６個、３８４個、１５３５個、６１４４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ＳＮＰ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ＳＮＰ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。ＳＮＰ検出試薬（またはそのような１種以上のＳＮＰ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ＳＮＰ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ＳＮＰ検出キット／システムは、ＳＮＰ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ＰＲＩＳＭ™ ６７００サンプル調製システム、およびＲｏｃｈｅ Ｍｏｌｅｃｕｌａｒ ＳｙｓｔｅｍｓのＣＯＢＡＳ ＡｍｐｌｉＰｒｅｐ Ｓｙｓｔｅｍである。

【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。

【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（ｂｉｏＭＥＭ）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ン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。

【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。

【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。

【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与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）。

【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のよって、またはポリヌクレオチドが、目的のＳＮＰ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ＳＮＰ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ＳＮＰの検出は、活性疾患および／または疾患の遺伝的疾病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ＳＮＰ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ｍＲＮＡ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ＳＮＰ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ＳＮＰ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ＳＮＰ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ＳＮＰ含有核酸分子に由来する発現されたｍＲＮＡ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分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ＳＮＰ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。
【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ダ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。

【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．Ａｎａｌ．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アプリコンに対する、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 snd 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ＷＯ９４／１６１０１；Ｃｏｈｅｎら、Ａｄｖ．Ｃｈｒｏｍａｔｏｇｒ．３６：１２７－１６２（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（Ｅｒｌｉｃｈ、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ＳＮ

Ｐ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ストラテジーの決定（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もかなり少ないので、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、矛盾したエントリー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二乗検定および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－Ｗｅｉｎｂｅｒｇ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二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×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二乗検定が、３×２の表（３つの遺伝子型×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、かつ最も倹約な（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、ならびに関連す得る人口統

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（寛大な側の有意差レベル）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（Ｂｅｎｊ

amini 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−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Roederer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. Epidem. 20001, 21：273−284）。

【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）。

【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））。

【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、弱いが、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、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。

【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。

【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）。

【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。

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、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。

【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。

【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】

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. Schrodi, " 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

【０２５１】

【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$A_1A_2B_1B_2$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_1B_1を有し得、そして、残りの染色体上に対立遺伝子A_2B_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_1B_2を有し得、そして、もう一方の染色体上に対立遺伝子A_2B_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_1B_1／A_2B_2またはA_1B_2／A_2B_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_1B_1、A_1B_2、A_2B_1およびA_2B_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：

$P_{11} = freq(A_1B_1)$　（１）

$P_{12} = freq(A_1B_2)$　（２）

$P_{21} = freq(A_2B_1)$　（３）

$P_{22} = freq(A_2B_2)$　（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：

$$p_1 = freq(A_1) = P_{11} + P_{12} \quad (5)$$
$$p_2 = freq(A_2) = P_{21} + P_{22} \quad (6)$$
$$q_1 = freq(B_1) = P_{11} + P_{21} \quad (7)$$
$$q_2 = freq(B_2) = P_{12} + P_{22} \quad (8)。$$

【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_1B_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、Ｈｏｅｌ，１９５４）。

【０２６２】

【数５】

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

【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】

$p_{1,cs}$＝ｆｒｅｑ（症例におけるA_1）　（１９）
$p_{2,cs}$＝ｆｒｅｑ（症例におけるA_2）　（２０）
$q_{1,cs}$＝ｆｒｅｑ（症例におけるB_1）　（２１）
$q_{2,cs}$＝ｆｒｅｑ（症例におけるB_2）　（２２）

同様に、

$p_{1,ct}$＝ｆｒｅｑ（対照におけるA_1）　（２３）
$p_{2,ct}$＝ｆｒｅｑ（対照におけるA_2）　（２４）
$q_{1,ct}$＝ｆｒｅｑ（対照におけるB_1）　（２５）
$q_{2,ct}$＝ｆｒｅｑ（対照におけるB_2）　（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。Ｉｎｔｅｒｎａｔｉｏｎａ 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、$A_1A_2B_1B_2$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_1B_1／A_2B_2またはA_1B_2／A_2B_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】

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】

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

【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^2Ｎ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。

【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】

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

【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】

【数８】

$$\Phi(\bullet)$$

【０２７６】
として定義する。数学的には、
【０２７７】
【数９】

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

【０２７８】
である。あるいは、以下の誤差関数表記（Ｅｒｆ）
【０２７９】
【数１０】

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

【０２８０】
がまた使用され得る。
【０２８１】
例えば、Φ（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。
【０２８２】
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－βは、統計学的な検出力の古典的な定義である。Ｐｒｉｔｃｈａｒｄ－Ｐｚｒｅｗｏｒｓｋｉ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
【０２８３】
【数１１】

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

【０２８４】
により与えられ、上記式において、Z_uは、ｕ（ｕ∈（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、α＝０．０５に設定し、従って、１－α／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、
【０２８５】

【数１２】

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

【０２８６】
そして、ｒ^{2}について解くと、以下の閾値ｒ^{2}が得られる：
【０２８７】
【数１３】

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

【０２８８】
あるいは、
【０２８９】
【数１４】

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

【０２９０】
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
【０２９１】
【数１５】

$$r_T^2$$

【０２９２】
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　ｒｓ２００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　ｒｓ２００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％であると見出され、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％であると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　ｒｓ２００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、
【０２９３】
【数１６】

$$r_T^2$$

【０２９４】
＝０．４８９は、上記のものと同じ有意性レベルおよび染色体の数を与える。従って、ｒｓ２００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

％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　ｒｓ２００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、脳卒中と相関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、各々が脳卒中と相関する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、安定性プロフィール、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関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。

【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。こち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。

【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。

【０３０２】

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ら、Ｃｉｒｃｕｌａｔｉｏｎ、２０００年；１０１巻：１３６６～１３７１頁、Ｋｕｉｖｅｎｈｏｖｅｎ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 Ｐｈａｒｍａｃｏｇｅｎｏｍｉｃｓ 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

；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、疾患に関連する改変体（「改変遺伝子」）もしくはそれらの産物、ならびにこれらの改変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、ＲＮａｓｅＨまたはＲＮａｓｅＬ）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 ＲＮＡｉ：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。

【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。

【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。

【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）にプロセシングされ、このｓｉＲＮＡは

、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）遺伝子機能を特徴付けし、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、ポリエチレンイミンとの複合体）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す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】

ｃＳＮＰ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。（Ｊａｚｗｉｎｓｋａ，Ａ Ｔｒｅｎｄｓ Ｇｕｉｄｅ ｔｏ Ｇｅｎｅｔｉｃ Ｖａｒｉａｔｉｏｎ

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。

【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。

【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。

【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。

【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

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）まで粉砕され、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

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０．０１～９９．９９ｗｔ％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１～８０ｗｔ％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て投与され得る。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て投与されて、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、「Ｃｅｌｅｒａ」ソースＳＮＰ、利用可能な場合、ｄｂＥＳＴ、ＨＧＢＡＳＥ、および／またはＨＧＭＤ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、例えは、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。

【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。

【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。

【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）」対立遺伝子になりに

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、多重分析を用ると、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。

【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り得る。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し得る）に鑑みて、注目に値する。

【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。

【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

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。

【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証するため、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。

【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、物理的区域のセキュリティー、コンピューターおよびネットワークのセキュリティー、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。

【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。

【０３５５】

（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】

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で開示される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。

【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】

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）。

【０３６１】

本発明は、本発明のＳＮＰ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ＳＮＰ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ＳＮＰ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数個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ＳＮＰ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ＤＮＡ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ＰＣＲ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、ＧＳＴ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ＧＡＬ融合物、ポリ－Ｈｉｓ融合物、ＭＹＣタグ化融合物、ＨＩタグ化融合物およびＩｇ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－Ｈｉｓ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。

【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。

【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、本発明の一局面は、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。

【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。

【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

、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、Ｂｏｗｉｅら，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、ミリストイル化、酸化、タンパク質分解プロセシング、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）；Ｗｏｌｄ，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）。

【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。特別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））。

【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団におけるアッセイ）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

（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型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型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し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し得る。

【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クエンシングが挙げられるが、これらに限定されない。

【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）を同定するための標的として作用する。薬学的薬剤は、タンパク質活性を調節するように開発され得る。

【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確立されている。このような例において、化合物（例えば、低分子薬または抗体）は、改変タンパク質を標的にするように開発され得、そしてタンパク質機能／活性を調節（例えば、アップレギュレーションまたはダウンレギュレーション）し得る。

【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する。

【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

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する（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、Ｆ（ａｂ’）$_2$、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。

【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，Ｓｅｐｔ１０（９），９７３－８０）。

【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／^{125}Ｉ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、^{35}Ｓ標識化）および候補化合物（例えば、薬物候補）と組み合わされ、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。

【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

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　Ｗ０９４／１０３００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ｃＳＮＰ、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ＳＮＰ、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ＳＮＰ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、Ｆａｂフラグメント、Ｆ（ａｂ）’$_2$フラグメント、およびＦｖ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４，８１６，５６７号、同第４，８１６，３９７号；Ｍｏｒｒｉｓｏｎら，Ｐｒｏｃ．Ｎａｔｌ．Ａｃａｄ．Ｓｃｉ．ＵＳＡ，８１：６８５１，１９８４；Ｎｅｕｂｅｒｇｅｒら，Ｎａｔｕｒｅ　３１２：６０４，１９８４）、ヒト化抗体（米国特許第５，６９３，７６２号；同第５，５８５，０８９号；および同第５，５６５，３３２号）、単鎖Ｆｖ（米国特許第４，９４６，７７８号；Ｗａｒｄら，Ｎａｔｕｒｅ　３３４：５４４，１９８９）、２つの結合特異的部位を有する二重特異性抗体（ｂｉｓｐｅｃｉｆｉｃ　ａｎｔｉｂｏｄｙ）（Ｓｅｇａｌら，Ｊ．Ｉｍｍｕｎｏｌ．Ｍｅｔｈｏｄｓ　２４８：１，２００１；Ｃａｒｔｅｒ，Ｊ．Ｉｍｍｕｎｏｌ．Ｍｅｔｈｏｄｓ　２４８：７，２００１）、ダイアボディ（ｄｉａｂｏｄｙ）、トリアボディ（ｔｒｉａｂｏｄｙ）、およびテトラボディ（ｔｅｔｒａｂｏｄｙ）（Ｔｏｄｏｒｏｖｓｋａら，Ｊ．Ｉｍｍｕｎｏｌ．Ｍｅｔｈｏｄｓ，２４８：４７，２００１））、ならびにＦａｂ接合体（ダイマーまたはトリマー）、およびミニボディ（ｍｉｎｉｂｏｄｙ）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（Ｈａｒｌｏｗ，Ａｎｔｉｂｏｄｉｅｓ，Ｃｏｌｄ　Ｓｐｒｉｎｇ　Ｈａｒｂｏｒ　Ｐｒｅｓｓ，（１９８９））。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（ｐｌｕｒｏｎｉｃ）ポリオール、ポリアニオン、ペプチド、油性乳濁液、スカシ貝（ｋｅｙｈｏｌｅ　ｌｉｍｐｅｔ）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（ＫｏｈｌｅｒおよびＭｉｌｓｔｅｉｎ，Ｎａｔｕｒｅ，２５６：４９５，１９７５）。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（Ｈｅら，Ｊ．Ｉｍｍｕｎｏｌ．，１６９：５９５，２００２）。ＦｄファージおよびＦｄファージミド技術は、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（ＨｏｏｇｅｎｂｏｏｍおよびＣｈａｍｅｓ，Ｉｍｍｕｎｏｌ．Ｔｏｄａｙ　２１：３７１，２０００；Ｌｉｕら，Ｊ．Ｍｏｌ．Ｂｉｏｌ．３１５：１０６３，２００２）。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５，６３７，６７７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－ｔｈｒｏｕｇｈｍｕｔａｔｉｏｎ）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関与する領域を含む。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。

【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^{3}Ｈが挙げられる。

【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

for human diseases at the dawn of the twenty−first ceutury」，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。
【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。
【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）。
【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。
【０４２６】

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、フラグメントを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、当業者に周知である。

【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Ｅ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。

【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，Ｃａｌｉｆｏｎｉａ（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））。

【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（Ｂａｌｄａｒｉら，ＥＭＢＯ　Ｊ．６：２２９－２３４（１９８７））、ｐＭＦａ（Ｋｕｒｊａｎら，Ｃｅｌｌ　３０：９３３－９４３（１９８２））、

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。

【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。

【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。

【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。

【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

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】

成熟改変タンパク質が、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、これらの改変タンパク質を産生するために使用され得る。

【０４４１】

改変タンパク質（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】

改変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、改変タンパク質は、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改変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、改変タンパク質は、宿主媒介プロセスの結果として、いくらかの場合で、初期改変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改変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、所望量の改変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改変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、改変タンパク質産生に有用である。

【０４４６】

宿主細胞はまた、改変タンパク質または改変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、改変タンパク質を発現する組換え宿主細胞は、改変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。改変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、改変タンパク質における機能的変化をアッセイす

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。

【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分を形成し得る。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デ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。

【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。

【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（Ｌａｋｓｏら、ＰＮＡＳ８９：６２３２－６２３６（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

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、G_0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。

【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。

【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；Ｗｏｌｆ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；Ｐｉｒｉｔｙ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。

【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。

【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の個体の多人種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≦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。
【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。
【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を調査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

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、Ｊａｃｋｓｏｎ、ＭＳ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、≧１２６ｍｇ／ｄｌの空腹時血糖レベル、≧２００ｍｇ／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、≧１４０ｍｍＨｇの収縮期血圧もしくは≧９０ｍｍＨｇ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

ＡＲＩＣ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（Ｂａｒｅら、Ｇｅｎｅｔｉｃｓ ｉｎ Ｍｅｄｉｃｉｎｅ、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つの先行の症例ー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、Ｃｌｅｖｅｌａｎｄ Ｃｌｉｎｉｃ Ｆｏｕｎｄａｔｉｏｎ Ｈｅａｒｔ Ｃｅｎｔｅｒ、Ｃｌｅｖｅｌａｎｄ、Ｏｈｉｏ（ＣＣＦ）またはＵｎｉｖｅｒｓｉｔｙ ｏｆ Ｃａｌｉｆｏｒｎｉａ、Ｓａｎ Ｆｒａｎｃｉｓｃｏ（ＵＣＳＦ）のＧｅｎｏｍｉｃ Ｒｅｓｏｕｒｃｅ ｉｎ Ａｒｔｅｒｉｏｓｃｌｅｒｏｓｉｓ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：Ｃｈｏｌｅｓｔｅｒｏｌ ａｎｄ Ｒｅｃｕｒｒｅｎｔ Ｅｖｅｎｔｓ （ＣＡＲＥ）研究（Ｓａｃｋｓら（１９９６年）Ｎｅｗ Ｅｎｇｌａｎｄ Ｊｏｕｒｎａｌ ｏｆ Ｍｅｄｉｃｉｎｅ ３３５巻：１００１～１００９頁）およびＷｅｓｔ ｏｆ Ｓｃｏｔｌａｎｄ Ｃｏｒｏｎａｒｙ Ｐｒｅｖｅｎｔｉｏｎ Ｓｔｕｄｙ（ＷＯＳＣＯＰＳ）（Ｐａｃｋａｒｄら（２０００年）Ｎｅｗ Ｅｎｇｌａｎｄ Ｊｏｕｒｎａｌ ｏｆ Ｍｅｄｉｃｉｎｅ 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（ＫＩＦ６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（Ｉａｋｏｕｂｏｖａら、Ｊｏｕｒｎａｌ ｏｆ ｔｈｅ Ａｍｅｒｉｃａｎ Ｃｏｌｌｅｇｅ ｏｆ Ｃａｒｄｉｏｌｏｇｙ、２００８年；５１巻：４３５～４３頁）。ＣＡＲＥおよびＷＯＳＣＯＰＳにおいてＣＨＤと関連した第二のＳＮＰは、ＦＣＡＲにおけるｒｓ１１６６６７３５であった（Ｉａｋｏｕｂｏｖａら（２００６年）Ａｒｔｅｒｉｏｓｃｌｅｒｏｓｉｓ，Ｔｈｒｏｍｂｏｓｉｓ ａｎｄ Ｖａｓｃｕｌａｒ Ｂｉｏｌｏｇｙ ２６巻：２７６３～２７６８頁）。

【０４６１】

ＡＲＩＣ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（Ｉａｎｎｏｎｅ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、ウエストーヒップ比、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≦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≦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

おいて心筋梗塞と関連しており、この研究は、ＡＲＩＣ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。ＳＥＲＰＩＮＡ９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関与する（Ｌａｗら（２００６年）Ｇｅｎｏｍｅ Ｂｉｏｌｏｇｙ ７巻：２１６頁）。最近の研究は、ＳＥＲＰＩＮＡ９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（Ｊｅｅら（２００６年）Ｎｅｕｒｏｃｈｅｍｉｓｔｒｙ Ｒｅｓｅａｒｃｈ ３１巻：１０３５～１０４４頁）。この研究はまた、ＳＥＲＰＩＮＡ９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。

【０４６８】

ＳＥＲＰＩＮＡ９に加えて、パラジン（ＰＡＬＬＤ）および最初期応答２（ＩＥＲ２）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（ＥＸＯＤ１）中の多型が、黒人において関連した。ＰＡＬＬＤ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（Ｌｉｕら（１９９９年）Ｃｒｉｔｉｃａｌ Ｒｅｖｉｅｗｓ ｉｎ Ｂｉｏｍｅｄｉｃａｌ Ｅｎｇｉｎｅｅｒｉｎｇ ２７巻：７５～１４８頁）。ＥＸＯＤ１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。ＰＡＬＬＤ、ＩＥＲ２およびＥＸＯＤ１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、ＰＡＬＬＤ、ＩＥＲ２およびＥＸＯＤ１は全て、心臓および脳において発現する。

【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。

【０４７０】

このように、先行研究においてＣＨＤと以前に関連した遺伝子改変体のうちの小規模のサブセットが、ＡＲＩＣ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、ＳＥＲＰＩＮＡ９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】

ＡＲＩＣ研究におけるＳＮＰの補足的な解析

ＡＲＩＣ参加者における５１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ＳＮＰ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（ＨＲＲ）を有するＳＮＰが含まれた。これらのＳＮＰ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ＳＮＰの片側ｐ値は、これらの両側ｐ値の半分である）。白人のＡＲＩＣ参加者における、およびそれとは別に黒人のＡＲＩＣ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ＳＮＰ（＜０．２の両側ｐ値、および＞１．０のＨＲＲ）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ＡＲＩＣ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ＳＮＰを、表９に示す。

【０４７２】

（実施例２）

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、ＩＴＧＡＥ、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Ｖａｌ１２Ｍｅｔ 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Ｖａｌ１２Ｍｅｔ 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が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、以下の従来の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－コレステロール、ＨＤＬ－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、頚動脈内膜中膜肥厚（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、総頚動脈および内頚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、左頚動脈および右頚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と関連した。

【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－コレステロール（連続型）、およびＨＤＬ－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、心房細動および頚動脈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 Ｓｏｆｔｗａｒｅ[24]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

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、ＩＴＧＡＥ、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、心房細動および内頚動脈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、ＦＤＲ[23]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　Ｖａｌ１２Ｍｅｔ（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　Ｖａｌ１２Ｍｅｔ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　Ｖａｌ１２Ｍｅｔ（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ＡＢＣＡ１[31]、ＡＢＣＧ５およびＡＢＣＧ８[32]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

ロール血症[32]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、ＡＢＣＧ２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、ＡＢＣＧ２タンパク質は、薬物耐性癌細胞中で過剰発現する[33]。ＡＢＣＧ２のＭｅｔ改変体は、Ｖａｌ改変体と比較して、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[34]。ＡＢＣＧ２タンパク質のＭｅｔ改変体は、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。ＣＨＳにおいて、ＡＢＣＧ２のＶａｌ対立遺伝子のホモ接合型（白人の８８％およびアフリカ系アメリカ人の８８％）は、Ｍｅｔ対立遺伝子の保有者よりも脳卒中の危険性が高かった。Ｍｅｔ対立遺伝子のホモ接合型は１６例しかなかったので、Ｍｅｔホモ接合型を、ヘテロ接合型と共にプールし、参照群として使用した。また、Ｍｅｔ対立遺伝子保有者は、Ｖａｌ対立遺伝子のホモ接合型よりも偶発的虚血性脳卒中の危険性が低いことから、Ｍｅｔ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。

【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改変体は、ＭＹＨ１５　Ｔｈｒ１１２５Ａｌａ（ｒｓ　３９００９４０）のＡｌａ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ＭＩと関連したことに加え、これは、Ａｔｈｅｒｏｓｃｌｅｒｏｓｉｓ　Ｒｉｓｋ　ｉｎ　Ｃｏｍｍｕｎｉｔｉｅｓ研究[21]の白人の参加者においては偶発的ＣＨＤの危険性の増加と関連した。ＭＹＨ１５は、ミオシン重ポリペプチド１５をコードし、Ｔｈｒ１１２５Ａｌａ　ＳＮＰは、ＭＹＨ１５タンパク質の尾部ドメイン中に位置する[35]。

【０４８８】

先行研究において顕著な知見を有する第三の遺伝子改変体は、ＣＡＬＭ１における３’非翻訳領域中のｒｓ３８１４８４３のＧ対立遺伝子である。このＳＮＰ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ＣＡＤと関連した[20]。ＣＡＬＭ１は、カルシウムに結合し、細胞分裂[36]、膜輸送[37]および血小板凝集[38]に関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ＣＨＤと以前に関連した遺伝子改変体のうちの小規模のサブセットが、ＣＨＳ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）ＡＢＣＧ２中のＶａｌ１２Ｍｅｔ　ＳＮＰのＶａｌ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点は注目に値する。

【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

【０４９２】

【数１８－１】

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-Smoller 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

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

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

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

14. American Diabetes Association. Report of the Expert Committee on the Diagnosis and Classification of Diabetes Mellitus. *Diabetes Care*. 1997;20:1183-1197

【０４９３】

【数１８－２】

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

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 JI, 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

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

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

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;Serials B:1289-1300

【０４９４】

【数１９】

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, Sengenes C, Curat CA, Busse R, Bouloumie A. Improvement of postnatal neovascularization by human adipose tissue-derived stem cells. *Circulation.* 2004;110:349-355

27. Meissner K, Heydrich B, Jedlitschky G, Meyer Zu Schwabedissen H, Mosyagin I, Dazert P, Eckel L, Vogelgesang S, Warzok RW, Bohm 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

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

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

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

【０４９５】

【数２０】

36. Moisoi 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, Vermylen J, Hoylaerts MF. ATP augments von Willebrand factor-dependent shear-induced platelet aggregation through Ca2+-calmodulin and myosin light chain kinase activation. *J Biol Chem*. 2004;279:26266-26273.

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。

【０４９６】

（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、ＶＳＲ[7]からの５６２例の非心塞栓性脳卒中およびＶｉｅｎｎａ[8]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。

【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比（ＯＲ）を以下に示す：染色体９ｐ２１上のｒｓ１０７５７２７４については１．２０

（９０％信頼区間０．９５～１．５０）、ＫＩＦ６中のｒｓ２０４５５については１．２４（１．０１～１．５）、ＭＹＨ１５中のｒｓ３９００９４０については１．３１（１．０７～１．６０）、およびＶＡＭＰ８中のｒｓ１０１０については１．２１（０．９９～１．４９）。

【０４９８】

被験体および方法

研究集団

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（ｕｎｉｔ）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[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]、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。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、Ｍｅｄｉｃａｌ Ｕｎｉｖｅｒｓｉｔｙ Ｖｉｅｎｎａ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。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（＞１４０ｍｍＨｇの収縮期血圧、＞９０ｍｍＨｇ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（≧２４０ｍｇ／ｄＬ（６．２ｍｍｏｌ／Ｌ）の総コレステロール、≧１６０ｍｇ／ｄＬ（４．１ｍｍｏｌ／Ｌ）のＬＤＬ－Ｃ、＜４０ｍｇ／ｄＬ（１．０ｍｍｏｌ／Ｌ）のＨＤＬ－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（ＢＭＩ）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ＣＨＤ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、ＶＳＲ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ＣＨＤ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ＱＵＡＮＴＯ[10]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、ＢｅｎｊａｍｉｎｉおよびＨｏｃｈｂｅｒｇ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ＣＨＤ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ＳＮＰのｑ値は、より低いかまたは等しいｑ値を有するＳＮＰ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（Ｓｔｒｕｃｔｕｒｅ ｓｏｆｔｗａｒｅ）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ＳＮＰ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[12]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Ｔｒｐ７１９Ａｒｇ（ｒｓ２０４５５）のＡｒｇ、ＭＹＨ１５中のＴｈｒ１１２５Ａｌａ（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。Ｔｈｒ１１２５Ａｌａ　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[13,14]。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るであろう。

【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）

【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】

【数２２】

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.

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.

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.

10. QUANTO: Release 1.1 A computer program for power and sample size calculations for genetic epidemiology studies. Gauderman WJMJ. 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;Serials 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, Oroshi M, Mann M: PHOSIDA (phosphorylation site database): management, structural and evolutionary investigation, and prediction of phosphosites. Genome Biol 2007;8:R250.

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.

【０５０９】

【数２３】

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 HNRPUL1 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.

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。

【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－コレステロールおよびＨＤＬ－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（＜０．２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）。

【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２９２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じ危険対立遺伝子を有することを決定した。

【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。

【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）。

【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、先行研究におけるも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。

【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。

【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。

【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。

【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。

【0521】

UCSF／CCF研究は、University of California San Francisco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。

【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の危険因子の差を、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（＞１４０ｍｍＨｇの収縮期血圧、＞９０ｍｍＨｇ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、従来の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。

【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）。

【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、脳卒中の危険性と関連した）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。

【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。

【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）。

【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（ｒｓ２２００７３３／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＿ｉｎｔｘ」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ＬＤＳＮＰ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と、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。

【０５３９】

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

コンテクスト (配列番号161):
GCTACCAGTTACATTTGACAAGTCTGTGCAATGGATCAAAATCAGAAGAGATGATTCAACTTGGTGACCAAGAAGTTTCTGAGCTTTGTGGCCTACCAAG
R
GAGAAACTGGCTGCAGCAGAGCGAGTACTTCGTTCCAACATGGACATCCTGAAGCCAATCCTGAGAACACTAAACTCTACATCTCCCTTCCCGAGCAAGG
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

コンテクスト (配列番号162):
TCCTGAGATCCTGAGCCTTTGGTTAAGACCGAGCTCTATTAAGCTGAAAAGATAAAAACTCTCCAGATGTCTTCCAGTAA
TGTCGAAGTTTTTATCCCAG
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) 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)
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:
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

コンテクスト (配列番号163):
TAGTTTTAAAACCAGAATTGGACCTTGGATTTTTATTTTGGCAATTGTAACTCCATCTAATCAAGAAAGAATAAAAGTTT

ATTGCACTTCTTTTTGAGAA
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

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
OMIM番号: 175100
OMIM情報: ガードナー症 (3); 大腸腺腫性ポリポーシス (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); 大腸腺腫性ポリポーシス, 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

コンテクスト (配列番号164):
TCTAGACCAGCTTCTCCCACTAGGTCCCAGGCACAAACTCCAGTTTTAAGTCCTTCCCTTCCTGATATGTCTCTATCCAC
ACATTCGTCTGTTCAGGCTG
R
TGGATGGCGAAAACTCCCACCTAATCTCAGTCCCACTATAGAGTATAATGATGGAAGACCAGCAAAGCGCCATGATATTG
CACGGTCTCATTCTGAAAGT
Celera SNPID: hCV15851766
公開SNPID: rs2229995
SNP染色体部位: 112206694
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 ASAH1 - 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_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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号165):
TCAGGACCAACGTACAGAGGTGCAGTTCCATGGTACACCATAAATCTTGACTTACCACCCTACAAAAGATGGCATGAATT
GATGCTTGACAAGGCACCAA
R
GCTAAAGGTTATAGTGAATTCTCTGAAGAATATGATAAATACATTCGTGCCAAGTGGAAAAGTTATGCAGGTGGTGGATG
AAAAATTGCCTGGCCTACTT
Celera SNPID: hCV2442143
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
遺伝子シンボル ASAH1 - 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):

タンパク質配列 (配列番号86):

SNP情報

コンテクスト (配列番号166):
TCAGGACCAACGTACAGAGGTGCAGTTCCATGGTACACCATAAATCTTGACTTACCACCCTACAAAAGATGGCATGAATT
GATGCTTGACAAGGCACCAA
R
GCTAAAGGTTATAGTGAATTCTCTGAAGAATATGATAAATACATTCGTGCCAAGTGGAAAAGTTATGCAGGTGGTGGATG

AAAAATTGCCTGGCCTACTT
Celera SNPID: 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)

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:

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

コンテクスト (配列番号167):
ACAGACCGAGGCACAGAGCCTGGCCCCATTCGGCCATCCCATCGACCTGGTCCCCCAGTCCAGTTTGGCACTAGTGACAA
GGACTCAGACTTACGCCTAG
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)
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

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:

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

コンテクスト (配列番号168):
TGGGCTGTGGTAGTGGGCATAGGCAGCGAGATATCCAGTGGTAACAGTTGTCTGTGCTAATAATTGGAGCCCACACAGAC
CAGCAACTTGTTGAATGCCA
S
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)
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 C1orf161 - 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
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

コンテクスト (配列番号169):
TTCCTTAGCATGTGGGTCAGTGGCTCCTGATGTTCTGTCTGCTTCCCTGGTATTCTCTAAGCAGGGAGGGGAATGGTTTT
GATGATAAGTGTAAGTCAAA
R
ATGAAAGTACAACTCTTGGCCTGATCCCAACCATAGCCCTCTCTTTGCTTCCCATGCCATGGGCCATGGATGGAACTTCC
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)
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
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

コンテクスト (配列番号170):
ATATTACTGAAAAAAGAGGAGGAAGTCTATGAACCCAACCCTTTCAGTAAATACTTGGAAGATAACAGCGACCTCTTTTC
TGAACAGGATGTAACAGTCC
Y
TCCCAAGCCTGTCTCGCTCCATCCTTTATATCAGACTAAACTCTATCCTCCTGCTAAGTCACTGCTGCATCCACAGACCC
TCTCACATGCTGACTGTCTT
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
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)

コンテクスト (配列番号171):
TCCCCAAAGACATTGTTGGGTTCTGACACAGTCAAAACTCCTACAACTCTTCCAAGAGCAGCTGGTCGAGAAACCAAATA

TGCAAATCTCTCCTCACCAA
W
TTCTACAGTATCTGAGAGTCAGCTGACTAAGCCTGGAGTAATTCGCCCAGTACCTGTAAAATCCAGAATATTACTGAAAA
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)

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:

転写物配列 (配列番号11):

タンパク質配列 (配列番号91):

SNP情報

コンテクスト (配列番号172):
CTTCATGGGATGGCCCCTCAGCAAAAGCATGGGCAGACTCCTACAACTCTTCCAAGAGCAGCTGGTCGAGAAACCAAATA
TGCAAATCTCTCCTCACCAA
W
TTCTACAGTATCTGAGAGTCAGCTGACTAAGCCTGGAGTAATTCGCCCAGTACCTGTAAAATCCAGAATATTACTGAAAA
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
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

コンテクスト (配列番号173):
GCCTGAAGAACTCTCTTACCTCTCCAGTGCTGCGGCCCTCGCTCCGGGCAGTGGCCCTTTGCCTGGGGAGTCTTCTCCCG
ATGCCACAGGCCTCTCACCC
Y
AGGCTTCACTCCTCCACCAGGACTCGGAGTCCAGACGACTGCCCCGTTCTAATTCACTGGGAGCCGGGGGAAAAATCCTT
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:

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

コンテクスト (配列番号174):
AATTCATAGCAACCTTAAGGGAAATGATAGCTAGAGACCGACAGAACCACCAAGTAAAACCTGAAAAAAGGTTACTAAGT
GATGGACAACAGCACCTTAC
Y
GAAAGCCTGAGAGAAAAGTGCTCTAGAATAAAAGAGCTTTTGAAGAGATACTCAGAGATGGATGATCATTATGAGTGCTT
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

コンテクスト (配列番号175):
AGCTCTTTGACCATGGCTGTGACTCTCTTTCCACAGTATTTATGGCAGTGGGAGCTTCAATTGCCGCTCGCTTAGGAACT
TATCCTGACTGGTTTTTTTT
Y
TGCTCTTTTATTGGGATGTTTGTGTTTTATTGCGCTCATTGGCAGACTTATGTTTCAGGCATGTTGAGATTTGGAAAAGT

GGATGTAACTGAAATTCAGA
Celera SNPID: hCV2637554
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

コンテクスト (配列番号176):
GTAGAGACAATACAATTCAGGGACAACAGGTGTACTATCCCATCATCTTTAGCCAGTATGACCCAAAGGTAACAAACGGG
GGAAATCCTCCCACTGATGA
R
TACTTCATATTCTCAAAAAAGACTGGATTTTGGAGAGACTATGGATATGGCATCACCTGTATTTACAAAAGTGATCTTCT
AGGTGCAGGTGGATTTGATA
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):

タンパク質配列 (配列番号96):

SNP情報

コンテクスト (配列番号177):
TTGAGTGTTCTAGTTCCTGGAATTAGTTGGCAGAGAAAATGCTGCCTAGTGCTACAGATGTACATTAAATACCAGCCAGC
AGGAGGTGATCATAGGGGCA
Y
AGCCAGTTCTGACAGTGTTTTAGGTGCCTGGATATTTTTTGATGGAAAAAGAATATATTGCCAAATATTAAGAAGCTCAG
CTATGAAATGACCTCCAGGG
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

コンテクスト (配列番号178):
TTAAATGAATCTTTAGAACTTGGCAAGTCTCACTAGATACCTTCAATCATCATTTTGAGCTCAAAGAATTCTGAGACTTA
TGGTTGGTCATATAGAAGAG
K
ACCTTGAACCTATAGTTTCCTGAAGAATCAGTTTAAAAGATCCAAGGAGTACAAAAGGAGAAGTACAAATGTCTACTACA
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
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
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

コンテクスト　(配列番号179):
CCACTGGACAACACTGATTCCTGGAGAGGTGGCTGCGCCCCCAGCTTCTCTCTCCCTGTCACACACTGGACCCCACTGGC
TGAGAATCTGGGGGTGAGGA
R
GACAAGAAGGAGAGGAAAATGTTTCCTTGTGCCTGCTCCTGTACTTGTCCTCAGCTTGGGCTTCTTCCTCCTCCATCACC
TGAAACACTGGACCTGGGGG
Celera SNPID:　hCV8941918
公開SNPID:　rs1049633
SNP染色体部位:　30975506
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
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):

SNP情報

コンテクスト　(配列番号180):
CCACTGGACAACACTGATTCCTGGAGAGGTGGCTGCGCCCCCAGCTTCTCTCTCCCTGTCACACACTGGACCCCACTGGC
TGAGAATCTGGGGGTGAGGA
R
GACAAGAAGGAGAGGAAAATGTTTCCTTGTGCCTGCTCCTGTACTTGTCCTCAGCTTGGGCTTCTTCCTCCTCCATCACC
TGAAACACTGGACCTGGGGG
Celera SNPID:　hCV8941918
公開SNPID:　rs1049633
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
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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号181):
CCACTGGACAACACTGATTCCTGGAGAGGTGGCTGCGCCCCCAGCTTCTCTCTCCCTGTCACACACTGGACCCCACTGGC
TGAGAATCTGGGGGTGAGGA
R
GACAAGAAGGAGAGGAAAATGTTTCCTTGTGCCTGCTCCTGTACTTGTCCTCAGCTTGGGCTTCTTCCTCCTCCATCACC
TGAAACACTGGACCTGGGGG
Celera SNP ID: hCV8941918
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
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):

タンパク質配列 (配列番号100):

SNP情報

コンテクスト (配列番号182):
TCCGGGATTTATCAACTCAAACCATTCGGGAGATGTATGCACTCACCCAAGGCCGAGTTCCCATAATTGGGGTTGGTGGT
GTGAGCAGCGGGCAGGACGC

Y
CTGGAGAAGATCCGGGCAGGGGCCTCCCTGGTGCAGCTGTACACGGCCCTCACCTTCTGGGGGCCACCCGTTGTGGGCAA
AGTCAAGCGGGAACTGGAGG
Celera SNPID: hCV25615822
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
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
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

コンテクスト (配列番号183):
GTAAGAGATGGGATATTGGTGGTAGGAATGGATTGTGAAATGCATGTATATGCACAGTGGAAGCATGCTGTCAAATTTGG
AGACACTGAAGCTGATAGTT
Y
TAATGCAGAAGAGGCAGCAATGCAAGATCATTCGACCTTTAAATCTAATATGCTGGCAAGAAAAAGTGTTGTTGAAGGAA
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
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)
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:
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

コンテクスト (配列番号184):
AATAAAACTGAAGTTACTCATCAGGTGCCCACTGGTTCTTTCACCCTCATTACATCTAGAACGAAGCTGAGTTCTATCAC
ATCAGAAGCCACAGGAAACG
R
GAGCCATCCATACCTCAATAAAGATGGCTCACAGAAAGGTATCCACGCTGGACAGATGGGAGAGAATGATTCATTCCCTG
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)
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
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

コンテクスト　(配列番号185):
CGTGTGCTGTCCACAGTGCGACGTGCTGGCCTATGAGAAATTCTTCCTTCTCCTTGCTGAATTCAACTCTGCCATGAACC
CCATCATTTACTCCTACCGC
Y
ACAAAGAAATGAGCGCCACCTTTAGGCAGATCCTCTGCTGCCAGCGCAGTGAGAACCCCACCGGCCCCACAGAAGGCTCA
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)

コンテクスト　(配列番号186):
TATTTAAAATACCCAAGTACATTCTAATTACCAGTATATCAGAGGAAAATTTTCGTAGTCTTTGTAAAATAATATACTCA
TCATAGAAAACTTGAAAAAT
R
CAGAAATGTATAAAAAAGCAAAAATGATTACTGATAATATCACAACCCAGAAGTAACCACCTTTAAAAAGCAACCCCCAT
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

コンテクスト　(配列番号187):
AACATAATTTTAATGGCTATATTATATTCCATTTAATGGATGCAACTCAGTTTATTTAACCATTCCCATGTTGTTAACTA
TTTAGGTTGTTTCTAATTTT
S
ATTATTATAAAGTTGCAGAAATTTGGTGTACATAAAACTGTCTCCATATAATTGATTATTAGGATATATTCCCATGAAGG
ATTCTTTTTTTAAAAAAATG
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
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

コンテクスト (配列番号188):
CGTGTGCTGTCCACAGTGCGACGTGCTGGCCTATGAGAAATTCTTCCTTCTCCTTGCTGAATTCAACTCTGCCATGAACC
CCATCATTTACTCCTACCGC
Y
ACAAAGAAATGAGCGCCACCTTTAGGCAGATCCTCTGCTGCCAGCGCAGTGAGAACCCCACCGGCCCCACAGAAGGCTCA
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)

コンテクスト (配列番号189):
TATTTAAAATACCCAAGTACATTCTAATTACCAGTATATCAGAGGAAAATTTTCGTAGTCTTTGTAAAATAATATACTCA
TCATAGAAAACTTGAAAAAT
R
CAGAAATGTATAAAAAAGCAAAAATGATTACTGATAATATCACAACCCAGAAGTAACCACCTTTAAAAAGCAACCCCCAT

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
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

コンテクスト (配列番号190):
AACATAATTTTAATGGCTATATTATATTCCATTTAATGGATGCAACTCAGTTTATTTAACCATTCCCATGTTGTTAACTA
TTTAGGTTGTTTCTAATTTT
S
ATTATTATAAAGTTGCAGAAATTTGGTGTACATAAAACTGTCTCCATATAATTGATTATTAGGATATATTCCCATGAAGG
ATTCTTTTTTTAAAAAAATG
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)
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:

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

コンテクスト (配列番号191):
CGTGCCCGCCGGCCACACTTCCAGAAGCTTCAGGCACATCTGGAGCAACTGCTTGCCAACCCCCACTCCCTGCGGACCAT
TGCCAACTTTGACCCCAGGA
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) 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)

コンテクスト (配列番号192):
GCAACTGCTTGCCAACCCCCACTCCCTGCGGACCATTGCCAACTTTGACCCCAGGATGACTCTTCGCCTGCCCAGCCTGAGTGGCTCAGATGGGATCCCA
R
ATCGAACCGTCTCTGAGTGGCTCGAGTCCATACGCATGAAACGCTACATCCTGCACTTCCACTCGGCTGGGCTGGACACCATGGAGTGTGTGCTGGAGCT
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)
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)

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):

タンパク質配列 (配列番号106):

SNP情報

コンテクスト (配列番号193):
TGTAGAAAGAATGTGTTGCCTCCTACCTTGCCCCCAAGTTCTGATTTTTAATTTCTATGGAAGATTTTTTGGATTGTCGG
ATTTCCTCCCTCACATGATA
Y
CCCTTATCTTTTATAATGTCTTATGCCTATACCTGAATATAACAACCTTTAAAAAAGCAAAATAATAAGAAGGAAAAATT
CCAGGAGGGAAAATGAATTG
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

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):

タンパク質配列 (配列番号107):

SNP情報

コンテクスト (配列番号194):
TGTAGAAAGAATGTGTTGCCTCCTACCTTGCCCCCAAGTTCTGATTTTTAATTTCTATGGAAGATTTTTTGGATTGTCGG
ATTTCCTCCCTCACATGATA
Y
CCCTTATCTTTTATAATGTCTTATGCCTATACCTGAATATAACAACCTTTAAAAAAGCAAAATAATAAGAAGGAAAAATT
CCAGGAGGGAAAATGAATTG
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

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: 7
OMIM番号: 603408
OMIM情報:

転写物配列 (配列番号28):

タンパク質配列 (配列番号108):

SNP情報

コンテクスト (配列番号195):
TCTGTCCCCTCCCTTTCTTTCCTGGCTTGAGGTAGGGGCTCTTAAGGTACAGAACTCCACAAACCTTCCAAATCTGGAGG
AGGGCCCCCATACATTACAA
Y
TCCTCCCTTGCTCGGCGGTGGATTGCGAAGGCCCGTCCCTTCGACTTCCTGAAGCTGGATTTTTAACTGTCCAGAACTTT
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

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):

タンパク質配列 (配列番号109):

SNP情報

コンテクスト (配列番号196):
ATACTTTCAGACCTACTTTCTTACCCCCTCTGTGAAGCTCTGTGACTGCCCAGGCCTCATCTTCCCATCTCTTCTGCCTA
GGCAGTTGCAGGTTCTGGCA
R
GGATCTACCCTATCGCCCAGATCCAGGAGCCCTACACTGCTGTGGGCTACCTGGCCTCCCGAATTCCCGTGCAGGCCCTG
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)
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)

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:

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

コンテクスト (配列番号197):
GACAGGGAAGAAGGAGCATGTTGTGTTTCTGATTGTACAGAAGGCTCACAGGAAGATGAGAAAGACAAAGCCAAAAAGGT
TACAAGACAGTCAGGGCATG
S
AGAGAGACCAAGAGGCCCTCCAGGCAGCTTTCCTCAAGATGAAGGAGAAATATTTGAATGTCTCTGCTTGTCCTGTGAAA
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) 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
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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号198):
GACAGGGAAGAAGGAGCATGTTGTGTTTCTGATTGTACAGAAGGCTCACAGGAAGATGAGAAAGACAAAGCCAAAAAGGT
TACAAGACAGTCAGGGCATG
S
AGAGAGACCAAGAGGCCCTCCAGGCAGCTTTCCTCAAGATGAAGGAGAAATATTTGAATGTCTCTGCTTGTCCTGTGAAA
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
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
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

コンテクスト　(配列番号199):
CAGGAGCGAGGCCGCTGGAGTCCCACTGAGAGCTCGTCAGCCTCCGTGTCGCCTGTGGCTAAGGTCTCCAAATTCACACT
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)

コンテクスト　(配列番号200):
TCCAGAATCTGAGTTGGAGGTTGCCCCCAAGGGAAGACAGGAGAGCGAAGAACCACAGCCCTCATCCAGTAAACCCTCTG
CCAAAAGCTCATTGTCCCAG
S
TTTCCTCTGCGGCCACCTCACATGGTGGACCCCCGGGAGGCAAGGGCCCAGGGCAGGACAGGCCCCCATTGGGGCCCACT
GTGCCCTACACAGAAGCACT
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)

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:

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

コンテクスト (配列番号201):
GACTCCCATTTTGGTGTGCATCTGTGTGTGTGTGCGTGTATATGTGCTTGTGCTCATGTGTGTGGTCAGCGGTATGTGCG
TGTGCGTGTTCCTTTGCTCT
K
GCCATTTTAAGGTAGCCCTCTCATCGTCTTTTAGTTCCAACAAAGAAAGGTGCCATGTCTTTACTAGACTGAGGAGCCCT
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

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)

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

コンテクスト (配列番号202):
GGCGATCCTCCCTCCGGAGCCCCCCTTCAACCCTCCCGGAAGTGAGGACCAGGGATGCTGTGCTGCTCTCCCATGAGCCA
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

コンテクスト (配列番号203):
GCAAGGGGCCGCTGGCTGCCTTTGTCAAAACTAAGGTCTGGTCTCTGATCCAGCTGGCGCGCAGATACCTGCAGAAGGGC

TACACCACGCTGCTGTTCCA
R
GAGGGGGATTTCTACTGCTCCTACTTCCTGTGGTTCGAGAATGACATGGGGTACAAACTCCAGATGATCGAGGTGCCCGT
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
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

コンテクスト (配列番号204):
CCCTCCGGAGCCCCCCTTCAACCCTCCCGGAAGTGAGCATTTGCAGGACCAGGGATGCTGTGCTGCTCTCCCATGAGCCA
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

コンテクスト (配列番号205):
AGGCGCCGACAGCCGAGGAGACCTCCGCCTGCTGTGCCCCGCGCCCCGCCAAAGTCAGCCGCAAACGACGCAGCAGCAGC
CTGAGCGACGGCGGGGACGC
Y
GGACTGGTCCCGAGCAAGAAAGCCCGTCTGGAAGAAAAGGAAGAAGAGGAGGGAGCGTCATCCGAAGTCGCCGATCGCCT
GCAGCCCCCTCCGGCGCAAG
Celera SNPID: hCV9326822
公開SNPID: rs1042164
SNP染色体部位: 13125398
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
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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号206):
TTCATTTAACAGAGCTTCCTTAGGTTGATGCTGGAGGCAGAATCCCGGCTGTCAAGGGGTGTTCAGTTAAGGGGAGCAAC
AGAGGACATGAAAAATTGCT
R
TGACTAAAGCAGGGACAATTTGCTGCCAAACACCCATGCCCAGCTGTATGGCTGGGGGCTCCTCGTATGCATGGAACCCC
CAGAATAAATATGCTCAGCC
Celera SNPID: hCV8903085
公開SNPID: rs8832
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

コンテクスト (配列番号207):
TTGTGAACGAGTTGTTGGCTGCTCCCTCCACAGCTTCTGCAGCAGACTGTCCCTGTTGTAACTGCCCAAGGCATGTTTTG
CCCACCAGATCATGGCCCAC
R
TGGAGGCCCACCTGCCTCTGTCTCACTGAACTAGAAGCCGAGCCTAGAAACTAACACAGCCATCAAGGGAATGACTTGGG
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)
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, αE (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
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

コンテクスト (配列番号208):
AACCAGACAGCGGCGGCGGCGGCAGACGCGGAGGCTGCGCAGTACAGCTACCTGGGTTACGCTGTGGCCGTGCTGCACAA
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
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,GTC)
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,GTC)
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

コンテクスト (配列番号209):
AACAGTTCCGCAGGAGTGGAGGCAGCAGAGCAGAGGCCTGTGGAAGATGGCGAGAGGGGCATGAAGCCAACAGAAGGGTG
GAAATGGACCCTGAACTCCG
R
GAAGGCTCGAGAATGGACACCCAGGGACATAGAGGCTCAAACTCAGAAACCAGAACCTCCAGAGTCAGCAGAGAAGCTTC
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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号210):
TGGGCAGAGGAGGCCACCAACCTGCAGGTAAATTCTCCAGCAGTGAATTCACTCGATCACACGAAGCCATTTCTCCAGAC
ATCTGACTCCCAGCATGAAT
Y
GTCCCAACTCCTCTCTAACAAAAGTTCTGGAGGCTGGGAAGTCCAAGATCAAGGCACTGGCAGATTCGATGTCTGTGATG
TGAATGCCAGGAAAATCCTG
Celera SNPID: hCV3054799
公開SNPID: rs20455
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)
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1 α1 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:
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

コンテクスト (配列番号211):
TTCCAGCAAAAGGAAAAACCTCATCAAAGAAGAGGAAGCAGAGAAAAGTAGGTCCAACTACACCTTTAGCAACCACAGAC

AAGAAGTTCACAGCTGAAGG
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)
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:
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

コンテクスト (配列番号212):
CCGAGAGCCTCACACTTGTGCTCAGTGCCGCCTCACCCCTGGTGGATCCGCGATGGCCGCGGATTCCCCTGGATTGCCGG
CGCTGGGCAGGAGCGCCACT
Y
CTAATCTCTCCCGAGACTGGACGCCCGGCGCCTTCCACGCGCGTTGTGTCTTTCCGGGCGGTCCCTCGAAGCTGGCTACC
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)
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)

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):

タンパク質配列 (配列番号123):

SNP情報

コンテクスト (配列番号213):
ACTTGCTCTTAGGAGTGCATTTTTTGTAGCTGTGGGTTTTTGACTATCTCTGCTGCTTTCTCCAGCCCCTACCCTCGTGA
CTACAAGGGAAAACGTGCGG
Y
GCTCACGAGAGAGCCTTTATGGGATTTTTAAAAAATGGGGATTGTGGGAAAATGGCTCCAGCAGTCACAGTTTTTCAGTT
TCTCACAATCCCATAAAAAC
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

コンテクスト (配列番号214):
GAGCCAGACCGCTCTGGACTGTTTTAATTTTTTCAGCCTTAATACCTGCCAGAATTTTTTTTTTACTATGTATCTTTGTC
CTTACGTATATAAATTTTAT
R
TACAATTGAGATTATCCTGTATTTGCTTTTCCCCCCTCACTTTTATATGGTGACTTTTCTCATGTTAGGCTGAATACTAA
CATTTTGGAAACTGTCGGCC
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

コンテクスト (配列番号215):
ATCCCATAAAAACAGAGCAACCAGGTAACAAAACTAAAGCATGGGCAACATTTACAGACCACTGGATGGTGAAGAATTCC
CATGAACCCCTGGTTCACAC
Y

GTAAGGACACACTACTCAGCATGGGCAACATTTACAGACTACTGGATGGTGAAGAATTCCCATGAACCCCTGGTTCACAC
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)
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:

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

コンテクスト (配列番号216):
GCTGTCAGTACGATTATTGCAACTCCTGGTCAAGCCCCCAACTCCAGAGCTCTCTGCCGGAGCCCCATGACAGGCCCCTG
GCCCTGCCTCTGTCTGACTC
M
CAGATTCAGTGGTTCTACCAGGCCCTGAACCTCTCCCTGCCCCTCCCCAATTTCCATGCTGGGACGGAGCCTGATGGCCT
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)
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)

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
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

コンテクスト (配列番号217):
GTGCCGGGCACGCCAGAGAGTGGAGCAGGAACAGCTCTTAGCCTCAGGGAGCCTGTCGGGCAGTCCTGACGTGGAGGAGT
GTGCTCCCAACACTGGACAG
S
GCCACCTGTGCCTGCCTCCCTCGGAGCCCTGGGACCAGACCCTGGGAGTGGTCAACTTCCCCAGAAAGGCCAGCCGCAAG
CCCCCCAGGGAGGAGAGCTC
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
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

コンテクスト (配列番号218):

GTGCCGGGCACGCCAGAGAGTGGAGCAGGAACAGCTCTTAGCCTCAGGGAGCCTGTCGGGCAGTCCTGACGTGGAGGAGT
GTGCTCCCAACACTGGACAG
S
GCCACCTGTGCCTGCCTCCCTCGGAGCCCTGGGACCAGACCCTGGGAGTGGTCAACTTCCCCAGAAAGGCCAGCCGCAAG
CCCCCCAGGGAGGAGAGCTC
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
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

コンテクスト (配列番号219):
GTGCCGGGCACGCCAGAGAGTGGAGCAGGAACAGCTCTTAGCCTCAGGGAGCCTGTCGGGCAGTCCTGACGTGGAGGAGT
GTGCTCCCAACACTGGACAG
S
GCCACCTGTGCCTGCCTCCCTCGGAGCCCTGGGACCAGACCCTGGGAGTGGTCAACTTCCCCAGAAAGGCCAGCCGCAAG
CCCCCCAGGGAGGAGAGCTC
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

コンテクスト (配列番号220):
GTGCCGGGCACGCCAGAGAGTGGAGCAGGAACAGCTCTTAGCCTCAGGGAGCCTGTCGGGCAGTCCTGACGTGGAGGAGT
GTGCTCCCAACACTGGACAG
S
GCCACCTGTGCCTGCCTCCCTCGGAGCCCTGGGACCAGACCCTGGGAGTGGTCAACTTCCCCAGAAAGGCCAGCCGCAAG
CCCCCCAGGGAGGAGAGCTC
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)
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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号221):
GTGCCGGGCACGCCAGAGAGTGGAGCAGGAACAGCTCTTAGCCTCAGGGAGCCTGTCGGGCAGTCCTGACGTGGAGGAGT
GTGCTCCCAACACTGGACAG
S
GCCACCTGTGCCTGCCTCCCTCGGAGCCCTGGGACCAGACCCTGGGAGTGGTCAACTTCCCCAGAAAGGCCAGCCGCAAG
CCCCCCAGGGAGGAGAGCTC
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
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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号222):
GTTCCGGCAGGAAGATGACAGAGGGATTACCTACCGGATCCCAGCCCTGCTCTACATACCCCCCACCCACACCTTCCTGG
CCTTTGCAGAGAAGCGTTCT
Y
CGAGGAGAGATGAGGATGCTCTCCACCTGGTGCTGAGGCGAGGGTTGAGGATTGGGCAGTTGGTACAGTGGGGGCCCCTG
AAGCCACTGATGGAAGCCAC
Celera SNPID: hCV1053082
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
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

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

コンテクスト (配列番号223):
GCTGCCTCTCCATGCCTTCCAGCTTGCCGTTGACATTGACAGCCAGGTCCTGGACCTGAAGGAGTACAAACTCATCTTCA
CAGTGTTCCACATTATCGCC
Y
TGTGCTCCACTTTTGCCAATCCCCTTCTCTATGGCTGGATGAACAGCAACTACAGAAAGGCTTTCCTCTCGGCCTTCCGC
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)

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:

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

コンテクスト (配列番号224):
AGTTCATCCTCACAGGATTTACATATCATCCAAAGCTGAAGACTGTTCTGTTTGTGGTGTTCTTTGCCATCTATCTGATC
ACCATGGTGGGGAACATTGG
R
TTGGTGGCATTGATTTATATAGAGCAACGTCTTCACACACCAATGTACATATTTTTAGGCAACCTAGTTCTGATGGATTC
CTGCTGTTCCTCTGCTATTA
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)

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
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

コンテクスト　(配列番号225):
AAAATTCACCACTTTTTCTGTGATATTCTTCCACTGTATAGACTCTCCTGTACAGATCCTTCTATTAATGAACTAATGATATATATCTTTTCAATACCAA
R
TCAAATCTTTACCATTGCTACTGTCTTGATCTCTTATCTCTGCATCCTTTTGACTGTTTTCAAAATGAAATCCAAGGAGGGAAGAGGTAAAGCATTTTCT
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

コンテクスト　(配列番号226):
CAGCGGACTGTCACCATGCACAAGGACAGCATGGGCCACGTCGGCTTCGTGATCAAGAAGGGGAAGATTGTCTCTCTGGT
CAAAGGGAGTTCTGCGGCCC
Y
CAACGGGCTCCTCACCAACCACTACGTGTGTGAGGTGGACGGGCAGAATGTTATCGGGCTGAAGGACAAAAAGATCATGG
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

コンテクスト　(配列番号227):
CAGCGGACTGTCACCATGCACAAGGACAGCATGGGCCACGTCGGCTTCGTGATCAAGAAGGGGAAGATTGTCTCTCTGGT
CAAAGGGAGTTCTGCGGCCC
Y
CAACGGGCTCCTCACCAACCACTACGTGTGTGAGGTGGACGGGCAGAATGTTATCGGGCTGAAGGACAAAAAGATCATGG
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

コンテクスト (配列番号228):
GGAAGGTTGTAGACATAATCCAAGGCCTTGACCTTCTGACGGCCATGGTTCTGGTGAACCACATTTTCTTTAAAGCCAAGTGGGAGAAGCCCTTTCACCC
Y
GAATATACAAGAAAGAACTTCCCATTCCTGGTGGGCGAGCAGGTCACTGTGCATGTCCCCATGATGCACCAGAAAGAGCAGTTCGCTTTTGGGGTGGATA
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
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)

コンテクスト (配列番号229):
CACTCCAGAAAAGGTGGATAGAGGTGTTCATCCCCAGATTTTCCATTTCTGCCTCCTACAATCTGGAAACCATCCTCCCGAAGATGGGCATCCAAAATGT
Y
TTTGACAAAAATGCTGATTTTTCTGGAATTGCAAAGAGAGACTCCCTGCAGGTTTCTAAAGCAACCCACAAGGCTGTGCTGGATGTCAGTGAAGAGGGCA
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)
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 (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_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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号230):
GGAAGGTTGTAGACATAATCCAAGGCCTTGACCTTCTGACGGCCATGGTTCTGGTGAACCACATTTTCTTTAAAGCCAAGTGGGAGAAGCCCTTTCACCC
Y
GAATATACAAGAAAGAACTTCCCATTCCTGGTGGGCGAGCAGGTCACTGTGCATGTCCCCATGATGCACCAGAAAGAGCAGTTCGCTTTTGGGGTGGATA
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
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)

コンテクスト (配列番号231):
CACTCCAGAAAAGGTGGATAGAGGTGTTCATCCCCAGATTTTCCATTTCTGCCTCCTACAATCTGGAAACCATCCTCCCGAAGATGGGCATCCAAAATGT

Y
TTTGACAAAAATGCTGATTTTTCTGGAATTGCAAAGAGAGACTCCCTGCAGGTTTCTAAAGCAACCCACAAGGCTGTGCT
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)
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
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

コンテクスト (配列番号232):
ATCTCAACACCATGTTGTCTGCAACACATGACAGCCATTGAAGCCTGTGTCCTTCTTGGCCCGGGCTTTTGGGCCGGGGA
TGCAGGAGGCAGGCCCCGAC
Y
CTGTCTTTCAGCAGGCCCCCACCCTCCTGAGCGGCAATAAATAAAATTCGGTATGCTGAATTCAATAAAAAAAAAA
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
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
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

コンテクスト (配列番号233):
ATTTCTGTGCCTAGGAGGACTGGCTTGTCTTATTGTAATGTTTCTTCCAGAAAAGAAAGACACAGGTGTGTTTGCAGTGGTGAACAGCCATTCCTTGTCC
Y
TGCTGGGGAAGCTGACCATCAGTGCTGCCTTTAACATTGTTTATATCTACACCTCTGAGCTTTACCCTACAGTCATCAGGAATGTTGGGCTTGGAACTTG
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

コンテクスト (配列番号234):
GGGCATGATGAATGGAGGGATGTCGCTGGTGGCCTTTGTCTTGCTTAATGAATGTGTGGGCACCGCCTACTGGGCACTTGCAGGATCGATTGGCGGCCTC
S
TCTTTGCAGTTGGCATTGCCCAATATGCCCTGTTAGGATACTTCATCCGCTCCTGGAGGACCCTAGCCATTCTGGTTAACCTGCAGGGAACGGTGGTCTT
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
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

コンテクスト (配列番号235):
GGCCATAGCCATGGCTACTCCCATGAGAGCCTCTACCACAGAGGACATGGACATGACCATGAGCATAGCCATGGAGGCTA
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
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
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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号236):
GGCCATAGCCATGGCTACTCCCATGAGAGCCTCTACCACAGAGGACATGGACATGACCATGAGCATAGCCATGGAGGCTATGGGGAGTCTGGGGCTCCAG
S
CATCAAGCAGGACCTGGATGCTGTCACTCTCTGGGCTTATGCACTGGGGGCCACAGTGCTGATCTCAGCAGCTCCATTTTTGTCCTCTTCCTTATCCCC
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)

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:

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

コンテクスト (配列番号237):
GCCCAAGGATGGGAAAGGTGTGTTTGCAGTGGATGGGGAATTGATGGTTAGCGAGGCCGTGCAGGGCCAGGTGCACCCAAACTACTTCTGGATGGTCAGC
Y
GTTGCGTGGAGCCCCCGCCCAGCTGGAAGCCCCAGCAGATGCCACCGCCAGAAGAGCCCTTATGACCCCTGGGCCGCGCTGTGCCTTAGTGTCTACTTGC

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)

コンテクスト (配列番号238):
CCAAACTACTTCTGGATGGTCAGCGGTTGCGTGGAGCCCCCGCCCAGCTGGAAGCCCCAGCAGATGCCACCGCCAGAAGA
GCCCTTATGACCCCTGGGCC
R
CGCTGTGCCTTAGTGTCTACTTGCAGGACCCTTCCTCCTTCCCTAGGGCTGCAGAGCCTGTCCACAGCTCCTGTGGGGGT
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

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:

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

コンテクスト (配列番号239):
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
タンパク質コーディング:　配列番号143, 位置449,(S,AGC) (S,AGT)

コンテクスト　(配列番号240):
CCAAACTACTTCTGGATGGTCAGCGGTTGCGTGGAGCCCCCGCCCAGCTGGAAGCCCCAGCAGATGCCACCGCCAGAAGA
GCCCTTATGACCCCTGGGCC
R
CGCTGTGCCTTAGTGTCTACTTGCAGGACCCTTCCTCCTTCCCTAGGGCTGCAGGGCCTGTCCACAGCTCCTGTGGGGGT
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:

転写物配列 (配列番号64):

タンパク質配列　(配列番号144):

SNP情報

コンテクスト　(配列番号241):
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)
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
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

コンテクスト (配列番号242):
CACAGCAGCCAAGGTACTTTGGTCAATAATGTCCGACTCCCAAGAGGTCACAGGCTGGAATTGAGTGATGGAGACCTCCTGACCTTTGGCCCTGAAGGGC
Y
CCCAGGAACCAGCCCCTCGGAGTTCTACTTCATGTTCCAACAAGTACGAGTCAAGCCTCAGGACTTTGCTGCCATTACCATCCCACGGTCTAGGGGAGAA
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
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
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:

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

コンテクスト (配列番号243):
CTATTACCCCGGTTCTTTCCCCACCCCAGGTCTGTCTCTTGCCTTTTCTTGGGGCATATAAGCTACTGAGTGGAACATGG
AGCTGATCAAGAGGCCGTAA
Y
GGTCATGGCTGTTTCCCAGACCTGAATATTGGGGTGCTTCTTGCCAGTATTCTAAGACATTTGAGTAATTGCTGTTTGCA
CTTACTGCATGGTCAGACCA
Celera SNPID: 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

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:

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

コンテクスト (配列番号244):
GGGGAAAGAGACCAGCCTTGGTCCCTAAGCCTCCAGAAACGTCTTCTTAATCCCCACCTTTTCTTACTCCCAAAAAAGAA
TGAACACCCCTGACTCTGGA
R
TGGTGTATACTGCCACATCAGTGTTTGAGTCAGTCCCCAGAGGAGAGGGGAACCCTCCTCCATCTTTTTTGCAACATCTC
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

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
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

コンテクスト (配列番号245):
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
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
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

コンテクスト　(配列番号246):
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
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:

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

コンテクスト　(配列番号247):
CTCTTTGCCACTGGTGCCTTCTCTTAAGTAACAGGGAACCTCTCCCACCTGCCCTTCTCTTCAGGGACAACCCTCCATAA
ATGTGTGCCAAGAGGGTCTC
Y
TTTCCTGTCTTCCTCTACAGAGAATGCTGCTCGGTCCTCCTACCCCTCTTCCCGAGGCCCTGCTGCCATGTTGTATGCCC
CAGAAGGTACCTTGGTCCCC
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
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
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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号248):
CTTATAAATACGGACAGTTGTGGCCTATAATTGGAAAACTGGAAATGTGGTGAAAAGGTTCAAAGGACATGAACATGAGATCACCAAGGTAGCCTGTATT
Y
CCAAATCCAGCCAGTTCTTCAGTGCCTCTCGTGACAGGATGGTCATGATGTGGGACTTGCACGGTTCCTCACAACCAAGGCAGCAATTGTGTGGCCATGC
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
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:

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

コンテクスト (配列番号249):
GGGAAAGATAAGACAGTTGTGGCCTATAATTGGAAAACTGGAAATGTGGTGAAAAGGTTCAAAGGACATGAACATGAGAT
CACCAAGGTAGCCTGTATTC
Y
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)
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

コンテクスト (配列番号250):
GGGAAAGATAAGACAGTTGTGGCCTATAATTGGAAAACTGGAAATGTGGTGAAAAGGTTCAAAGGACATGAACATGAGAT
CACCAAGGTAGCCTGTATTC
Y
CAAATCCAGCCAGTTCTTCAGTGCCTCTCGTGACAGGATGGTCATGATGTGGGACTTGCACGGTTCCTCACAACCAAGGC
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

コンテクスト (配列番号251):
CATGACGCCCGGCAAACATTCCGGAGCCTCGGCCCGAGCCGCTAACGCAGGAGCTTGGGGGTACAGGGACTTCAGAGGCG
GCCAAAAAAAGGGGTGGTGG
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)
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)
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)

コンテクスト (配列番号252):
GTGCCGCCAGCCAACCGCGCGGCCGCTTGTTGAGCCAGGGCTCCACCGTCGCCATGACGCCCGGCAAACATTCCGGAGCC
TCGGCCCGAGCCGCTAACGC
S
GGAGCTTGGGGGTACAGGGACTTCAGAGGCGGCCAAAAAAAGGGGTGGTGGACCACTCCCCAGCTGGTCGCCACCATGCC
AGTCTCTCCGGCAGGCAGTC
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
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)

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:

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

コンテクスト (配列番号253):
CATGACGCCCGGCAAACATTCCGGAGCCTCGGCCCGAGCCGCTAACGCAGGAGCTTGGGGGTACAGGGACTTCAGAGGCG
GCCAAAAAAAGGGGTGGTGG
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)
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)

コンテクスト (配列番号254):
GTGCCGCCAGCCAACCGCGCGGCCGCTTGTTGAGCCAGGGCTCCACCGTCGCCATGACGCCCGGCAAACATTCCGGAGCC
TCGGCCCGAGCCGCTAACGC
S
GGAGCTTGGGGGTACAGGGACTTCAGAGGCGGCCAAAAAAAGGGGTGGTGGACCACTCCCCAGCTGGTCGCCACCATGCC
AGTCTCTCCGGCAGGCAGTC
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)
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)

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):

タンパク質配列 (配列番号156):

SNP情報

コンテクスト (配列番号255):
TTAGATGGTACAAGGACAGGGACGCACTTATGAAGAGCTCTAAAGTCCACCTGTCAGAGAACCCCTTCACTTGCAGGGAA
GGTGGGAAGGTCATCCTGGG
R
AGCTGTGACCTCCTCCAGCTTCAAGCTGTTGACAGTGGGCAGAAGCCATATTCCAATCTTGGGCAGCTTCCAGAAGTCTG
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
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)

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:

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

コンテクスト (配列番号256):
AAGACTGTTCTGTTTGTGGTGTTCTTTGCCATCTATCTGATCACCATGGTGGGGAACATTGA
R
TTGGTGGCATTGATTTATATAGAGCAACGTCTTCACACACCAATGTACATATTTTTAGGCAACCTAGTTCTGATGGATTC
CTGCTGTTCCTCTGCTATTA
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)

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):

タンパク質配列 (配列番号158):

SNP情報

コンテクスト (配列番号257):
CCTCTCTCCATAAAGGCCACTAGAAAGTACTGTGATGCCAGGCTGCTCCACATCCAGGCAGCCTGGGTGACCACTGCCCT
TTATGAGAATCAGAAAAAGC
S
GTCTCCCGAGTAGTTGGAATTACAGGTGCATGCCACCATGCCTGGCTAATTTTTGTATTTTTAGTAGAGATGGAGTTTCA
CTATGTTGGCCAGGCTGCTC
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)

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:

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

コンテクスト (配列番号258):
ATACAAAATGATAATGAGTGAGTAACCAAAAGCCCTCCAAAGCTTACATCCTAGAGTCCCAAAATCCCAGATGCCAGGAC
TGGGCATGGCATGTTCTTTC
R
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

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:

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

コンテクスト (配列番号259):
TTGTGAGTTTGCCAAAAAAAAAAAAAAAAAGAAGTATATTGTGTCTACCCAGCACAACAAAACGGGGGACTTGGCATTCCC
CCCCTTCTCCCGCCTCCACC
M
ACACTAATTTATGCATTCTTTAAAGCCAAAGGAATCAAAGTGAAATTTCACACCTAGTCTGTATCAAGCATGTGCTAGGT
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)
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
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
コンテクスト (配列番号436):
GTGCTTGAAGTTTCTCCAGTGAGCAAGTCTACTCACCAGGATTGGCTTCAGGATGTCCATGTTGGAACGAAGTACTCGCTCTGCTGCAGCCAGTTTCTCC
Y
TTGGTAGGCCACAAAGCTCAGAAACTTCTTGGTCACCAAGTTGAATCATCTCTTCTGATTTTGATCCATTGCACAGACTTGTCAAATGTAACTGGTAGCC
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
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;ESE SYNONYMOUS
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;ESE SYNONYMOUS

コンテクスト (配列番号437):
GACAAAGAACACTCGCAAAGTCAGCTGGCGTGACTGGGAGTAGAACCCCCATCTCCATGGTCCCAATCCAAGCCTCTTCCTCACACCTGCGGTTAGATTG

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
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:

ゲノム配列 (配列番号261):

SNP情報

コンテクスト (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

コンテクスト (配列番号439):
CCCTGGGCAATAGTTCTACCCTCTACAACCAAGGAGGAGCCAGTCGCTGAACCATCTTTGAAGCCATTGGTCCTTCATTT
CATCCTGTCTCTGTCCCTTT
Y
AGTCCATGCTGTCAATGTTTCTGCTGGTATAAAATTCTCAAAAACCTTATTGGCCTCCCATGCAAGTCATGGGGGTCCAA
GCAGTCAGACAAGAGGGCAC
Celera SNPID: hCV3054550
公開SNPID: rs1559599
SNP染色体部位: 143700036
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

コンテクスト (配列番号440):
CTTCCAAATGATAGCTCCTCATTAAAACTAGCTAAAATGGATGATAGAGCTTGGGATAGGTTCACCACTTATATCCTAGA
CCAGTACTTTCTAGGATGGA
S
TTTATATGGAAGACCAAAGGTTTACTCCTTGGGCTGTCAACCTTCATTTTACTTAGCTCTTCAAACAAGTCAAGCCTTGT
TTTTAGCTCAGCTCCTGGGG
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

コンテクスト (配列番号441):
AGGTTTACTCCTTGGGCTGTCAACCTTCATTTTACTTAGCTCTTCAAACAAGTCAAGCCTTGTTTTTAGCTCAGCTCCTG
GGGAATTGTTCTGTTGACAA
Y
GTACTGCAGAAAACAGTCCAAACAATTCTTAAGAGCTAAGAGCCACCTTTGGTGACTAGACTTTGTAACCATCTCATTTA
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

コンテクスト (配列番号442):
CAGGGGGTGTTAAAGAGGTCTAGCTGGAGCCAGCCAGATCCCCCACATAAGGAAGCTCTTCATTTCAGAAACCCTTCAGA
GACCCCTGCAAACCTCACAC
K
TATGCACCCGACGCAGAGGTGAGCACCTGGACTTCAGCCTCACAGCACTAATCAGTGGGAAGCAGGGATTTGCCAATGAC
AGGGAAAGCCCCTTGCATAA
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)
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: イントロン

コンテクスト (配列番号443):
AATTCCTGAATGCCTGCAGAGACCCTAGGAGAAAGGCTCATTTTCTTTTTTTCTCTCTCTCTCTTCCCCGCCACCCTTAT
TTTATTTTCATTTTATCCTC
Y
GTTCTTCATACGGGCTTTGGTCCTACTTTACAGCATGTGTGGCTCTTCATAACCTATTGAGAAAGTTAAAGAGTTTTCTG
AAATTTTCTTATGGTTCATA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号444):
CTTTGGTCCTACTTTACAGCATGTGTGGCTCTTCATAACCTATTGAGAAAGTTAAAGAGTTTTCTGAAATTTTCTTATGG
TTCATATATTAAGTTATTTC
Y
GGAGCTCTGCTTTTCCCATGAGATTCGAGAATGTCATTGCTTTCCCATTATTCCAATCTGCGTATTTTTACAAGCACTGT
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号445):
CTGACAACAGAGAGTATGTCTTGCCCTTGGTGCCTGAGAATGTCCACTTGGGTGTTGGTCAAATCAGCTTCTTAGACCTG
CATCTGGACAGAAAAGGCTT
R
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)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号446):
AGACCTGCATCTGGACAGAAAAGGCTTGTGTATATAATCTGTCTCAATCCCCAGTATTTATTATTCTGAGTTTTTTGTTC
TCCTACCCCCAACAGCTGGT
Y
CTCAGACATTCTGGGAGTACATGAAGAACTAGAATTCCCCATGTGCTATTAACCTTGCCCCACCCTGAAGTCATGTTTTA
TGTGGTTATGATCCTTCCCC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号447):
ATTGGCATTACCATTAAACTAATACTACTCTTTAGTATATGTAAAATGCATAGGACAGTAACTCACACAGAGAATGTACT
GTGGCTTCAGCTGTCATTAC
Y
TTAGCAAAATTTTGGCTGATGTCACCAGTGACTTCTCCTTTGCTGAATTTATGGAATGCTCTGTAGACCTCTTCTCAATT
GACATTTCAGCAATTTGATA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号448):
CCATTAAACTAATACTACTCTTTAGTATATGTAAAATGCATAGGACAGTAACTCACACAGAGAATGTACTGTGGCTTCAG
CTGTCATTACTTTAGCAAAA
Y
TTTGGCTGATGTCACCAGTGACTTCTCCTTTGCTGAATTTATGGAATGCTCTGTAGACCTCTTCTCAATTGACATTTCAG
CAATTTGATACTAAAACAAA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号449):
CTTCCCTTTTGCTTGCTAGCTCCAGACACAGTGATCTTCTCTGATTGTCAAAAGCAATAAGCTTCATCCACCTTCAAAGC
TTTCACTTTCTTTGTGCCAC
M
AACAAATCCCACCTCTCCCCCAGTCATGTCTCGCACCAGTGTTAGTTTCAAATCCTGCTCCTCTTTCAGGCCTCAACTTA
ACTCTTTTTCTCGGGGAAGC
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号450):
TCTCTGCTGTGATAATGAAACTGTAATCTCTTCTTCTCACAGTCCTTAGGAATACTCTTCCAAGTCTCAGCTAGCAGAGT
CGAGAAATAGCATGACATAG
R
GCAGGTGTAACTGTCATAGAAGGGCATTGTGTGGGTGCCACAATCATCTAAGTCTACCAGCAGTATATGACCAGAAGCAT
TACAGGAACAGCATGGCTGG
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: イントロン

コンテクスト (配列番号451):
AACTGTCATAGAAGGGCATTGTGTGGGTGCCACAATCATCTAAGTCTACCAGCAGTATATGACCAGAAGCATTACAGGAA
CAGCATGGCTGGAATAGCAG
Y
ACACATAGCTGGGCTACTGAAGGTGTCAAACAGAGCCTGTTACAGGTGTCATCAATTGATGGACATTTGGTTTGTTTCTT
TTTGGCTAAAGATGGAAGTT
Celera SNPID: hCV1649785
公開SNPID: rs967633
SNP染色体部位: 143662293
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: イントロン

コンテクスト (配列番号452):
AGGGATTTCAAGCCACTGAGAGGGTCTGATTGAATTCGAAAACCACAGTATGATGCTGCACAGTCATGTAATTTATGACA
CACAAAACTCTTCAACAGTA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号453):
ACTCTTGAATGATGGTTTCTAGAACACAACTGGAAAGAGGCAAGAGTCTATTTACCCAGTTGCACACAGGTAGAAAAGAA
TAAGTTACCAGCCAGGATTC
Y
CAGTGTAATCTAGCATTAGAGATAACCCCTGATAGACATCAGAAGAGGGTGTAAGTCCCTTTTCAAAAGAAAAAATTAAA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号454):
CAGGAATTCATTCTGGGAGGCATTCACAATTTGCCTCTTTCTCCAGGGATGGGCGGAGGGACTTGTAACCTTGAAAACAT

TCTTGCATGTGAGAAGTACA
R
AAAAATATTATATATTTCTGCATAAGGAGAAGCAGTAGAAAGTTTTTGTTTGTTCTGTTTGCTTTTTTTTAATCTAACAT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号455):
TCTGTGCTTTCTACATAAAAAGTGCAAAATTGTTTTACCACCAACCCCAGAATGAATTTTCGCCTGCAAGAAGAGGGGGG
ATCTCACCCTCATTGATAAC
R
CAGGTTCTCAGGTATAGATCCCCAGGTTTCCTGCCAAAAATGAGGTACATGTGTAGGTAATGTTTATTATTATTATTATT
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

コンテクスト (配列番号456):
CCAACTGCAAGCCAAGGAGAGAGGACTCAGAGGAACCAAACCTGCTGACACCTTGATCTTGGACTTCTAGCCACCAGAAC
TTTGAGAAAATAAATTAATA
W
TGTTTAAGCCACCAGTCAGTGGACTGACATTTTGCTATGTCAGTAACAGCAAATTAATACGAACTGTGTACAAACGATGG
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

コンテクスト (配列番号457):
TAGTTTTAAAACCAGAATTGGACCTTGGATTTTTATTTTGGCAATTGTAACTCCATCTAATCAAGAAAGAATAAAAGTTT
ATTGCACTTCTTTTTGAGAA
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

コンテクスト (配列番号458):
TTGTTATGCTGTCTGGCTTGTTCTGAGGTCAACAGGGAAGTCAACTAGTACTCAGTCATTCAAATAAGGAGAATAATGTA
CTCAGACTTAACATTGTTCT
S
GTATTCAGTCCTACCAAAACATCATTTCTGCCACTTACTCAGGAAAGAGTAAAAGCTCTAACTCTTAATTTAATTTACCT
TTCTCCTTCCTATACGATAC
Celera SNPID: hCV9783869
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: イントロン

コンテクスト (配列番号459):
CCAAAAAAACACTGATTAAGCAACTATTCATGAAGAAGAATGCCTTTGTGAGATTTAGGGAACCCAAGAAAAAGGTTGCA
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号460):
TATCCAACATATGCCAAAAAGGCACAGTTAAAAAATGCCCTGGCAGTTTCTGGAGAGAGATTCTATGCCATGCTGATAGG
TAGCACCAAACTAAAGCCAG
Y
ACTGGGCGCTGGGGAGAGGGAGACCCATGACAAGAGGAAGTTCTGTTTGACTTCTGGAGAAACAGAAACTATAGTGGCTG
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: イントロン

コンテクスト (配列番号461):
CAATACAAAGGGACCAACATCAAGTGCTAGCATTGTCTTTCCAGTGGGGATGATGAAATTGTTAGCTCTTTAGGGAGCTC
CATGAGGGCCCACCCTTGCA
Y
TGTCCTGTCCTCTTCTCCCTTAACGCCATGGCAACAAGCAGTCCACCCAAAAGTCTCTGCTTCTGATAAACCCAGACCAT
CTTCCATGGCATTTACTCAT
Celera SNPID: hCV27888181
公開SNPID: rs4896650
SNP染色体部位: 143719649
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

コンテクスト (配列番号462):
GCTGCTTCCCTATTTCCCTACTCACAGCTGAGTGCCTTCAAAGAGTTGTCTGCATTGTCTCTACTCTCACACCGCAAAGG
CTTAGAGACAAGGTGGTATA
R
TGGTTGAGATAGTGGATTCATGAGCCAGACTGCCTAAGCCTGTATTCTGCTTCTGCCATATGAACTGGGCCAAGTCACTT
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

コンテクスト (配列番号463):
TCTTCTTGGACCAGCCCCTGTACATCTAGCTGCTTCCCTATTTCCCTACTCACAGCTGAGTGCCTTCAAAGAGTTGTCTG
CATTGTCTCTACTCTCACAC
M
GCAAAGGCTTAGAGACAAGGTGGTATAGTGGTTGAGATAGTGGATTCATGAGCCAGACTGCCTAAGCCTGTATTCTGCTT
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

コンテクスト (配列番号464):
TAGTAGGAATATAGTATTTATTGGATGAATGAATGAATGAATGAACAAACGAGCATGGGAAGCAGTGTGTGTCAGTAAAA
GAGCATGTTTTAGAGTCAGG
Y
AGATCTGGAATCAAATGTTGGCTACACCATTTATGAGTTCTACACTACCTTTGACAAGTGAACCCCTCTGTTCCTTCATT
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号465):
CCCTCTGTTCCTTCATTTCGTCATGTATAAAATGAAGAAGATAACTACTACATTAGGATTGCTGTGAGAATTAAATATGA
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: イントロン

コンテクスト (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: イントロン

コンテクスト (配列番号467):
TTTAAAATTAGTTACATTTAAATGTAATTAAATGCTAAAAATCTCTCTTCCTTCCGTCTCTCTGTCTCTCTCTTTCTCCC
ACACACATTCACTCTATATG
Y
CCCCCATTTCTGAAAGCAAAATTGATAGAAATATAGAATGCATCTAGCAGCATTACCATATTAGTTTCCTAACTCATGGA
GCTGGGACTTTTAAGTAGGA
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,96|T,24)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号468):
TCAAAAAAAAATATTGTGGGAATATTTTAAAGAAGAGAACCACATAGTCAGAATTATGTTTTTAAAGCCATACTCTGACA
TTGCAGGATGCTGATATCTA
Y
GAATAAGTGGATTCTACTGAGAAAATATCTGAAAAGCAGGTGAATAACATTAAAATCCTAGGTTATTGTTTTTCAAGCTT
CCTTTTGTTAAATTTCAGAG
Celera SNPID: hCV30398541
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

コンテクスト (配列番号469):
TCTAGGGTTTGGCAGACACCTCCCTCACCCTCACCCGTGCAAACCCAGCTCTTCATCCTCTTTCATGTCTTGCAGTGGTA
ACAGTGCCCTTAGTGGACTG
Y
GCTGTACCTTTACTTTTTCTTCTCCTTGGCCATGTGAATGAATGCTGTCCTTTACCCTTCTACTTATCAACCCCTAGTCA
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
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

コンテクスト (配列番号470):
TACTTCGGATGTCATTTCTATCTCCCTTGAAGAGGAGAAACATCTCATCCAGCTAACACTGTTCAGTGGCCCCAAGGGCA
GATCCACGTTGATTCTCTTC
R
TGCCCTCACTAATGCTGCGTTTTCCTGTATTCTTCGAACATTTGACTTATTTGGGAAGCCTAGAAGCTTTGCCAAAGATT
AGGATCAGCCAGAGATTGGT
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

コンテクスト (配列番号471):
GCCAAAGACCCATCACATCAGGCCAAGTGCCTTCTATAAACATGTTCCCCTTATTCTCCCTTTGCCACACAAAGTGTCTA
GCCACACATGCTAAACTTAA
R
CCAAAGATATGTAAAGAATGTTAGAAAATGTATTATAAAGAAATAGTTAATATGAATACAAGGTGAAACAGTGCTATTTG
CCTATCAGACAAAGACAGGT
Celera SNPID: hCV30344162
公開SNPID: rs9390076
SNP染色体部位: 143661211
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

コンテクスト (配列番号472):
GTGGGCTGCCCACATGCACAGTGGCCTGCCAGCACTTGGCAGGGGCCGCATGCGCAGTGTGTTTACCGGAGTTGCGCGCA
TGCTCACTTGAGGCATCCCC
S
CTTACCAGTTGAATGCTCCTGGAAAGTCATATAACAATTAAACTCCACCATTTTTCCTCTTAGTGTGCATGACTGAGCCC
ACTCACCCAACTCCTGAGAT
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,88|G,30)

SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号473):
AGGCCCCAAAATCTTAAGTGACCCTCCAGAACAGGTGATGGCAGAGCCAGTGCCTTCTAACTGATGTTCAGTCCAGTCTC
CAAATTTCCCCTTTGTATAA
S
AATACCAGTTGTATTTGATTAGGGCCCACCCTGATGACCTCATTTGTAAATACTTATCTCCAAGTAAAGTCACATTCTGA
CTTTAAAACCACATCCTGGG
Celera SNPID: hCV30146228
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

コンテクスト (配列番号474):
CATTCTGACTTTAAAACCACATCCTGGGGGTTAGGATTTCAGCATATGAATTTGGAAGTGGGGGACAGAGTTCAGCTCAT
AATACTTCACTCTCTCCCCA
M
CAGAATACATGTCCTTCACCCAATGAAAATATTCCATCCCAACAACCCCAAACGTCTTTCAGACATCAACTCTCAAGTCC
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
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

コンテクスト (配列番号475):
AGACTCTAAACAGGGACTCCTTCGATCTCCCCCTACAAACATCATTTCTGCACCCATCCTCTCTTCACCTCCTGAGACAA
TAGGAAAAGGGCCTCTATGT
Y
TTTCAGCAAGCAATCCTTCCTTCTGGACTCTGGCCTCATACCCTTCTACCTCTCCTGGGACCCCATTCATGCCCATCACT
TCATTCTCCTGTAAGTTCAG
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

コンテクスト (配列番号476):
GAATGTAGATCCCCATGTCTTGATGAGAAACTATCAATGTTACATTGTAAAAAGAATATATGTGATTATGAAATATTGGT
GGCTAGATTTGGAAACTACA
M
TCTGTCACACACATCCAAAACAATAAACTGAAAGCTGACTTTGAAATTAAGATAATAAGGTTATAGAGTACAAATATATG
CAAATCCATAGTTTTATTAT
Celera SNPID: hCV29947932
公開SNPID: rs9496594
SNP染色体部位: 143709310
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

コンテクスト (配列番号477):
CTTCCCTCACGAACCTTACCCTGGAAGGCAGAAGTCTAGATCTTTGAAGTTAGATGCTCCTTGTTTAGTTCCCGTCTTCC
TCGGGTCTTTGAGCAAATTA
Y
TTATCCTCTCTTAGCCTCATTGTTACCACCTTTAAAATGGGAAAGAATGCCTGCCTCACAGAGTTGTGAGGATTAATGAG
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

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); 大腸腺腫性ポリポーシス (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); 大腸腺腫性ポリポーシス, 減衰 (3); 胃癌,137215 (3);/アデノーマ, 膨大部周囲 (3)

ゲノム配列 (配列番号263):

SNP情報

コンテクスト (配列番号478):
ATCTAGACCAGCTTCTCCCACTAGGTCCCAGGCACAAACTCCAGTTTTAAGTCCTTCCCTTCCTGATATGTCTCTATCCA
CACATTCGTCTGTTCAGGCT
R
GTGGATGGCGAAAACTCCCACCTAATCTCAGTCCCACTATAGAGTATAATGATGGAAGACCAGCAAAGCGCCATGATATT

GCACGGTCTCATTCTGAAAG
Celera SNPID: 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

遺伝子番号: 5
遺伝子シンボル: ASAH1 - 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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号479):
GTCTCAAAACAAAAAAAAAATCAATCAATAAATAAAAATAAAGAAATAAAATAAAAAATAAAAATAAAGAAATAAAAGATTTAAGCATCATAGCATACCA
Y
TGGTGCCTTGTCAAGCATCAATTCATGCCATCTTTTGTAGGGTGGTAAGTCAAGATTTATGGTGTACCATGGAACTGCACCTCTGTACCTGTAATGAGAG
Celera SNPID: hCV2442143
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
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

コンテクスト (配列番号480):
AGAGAAGGGAAGGACTAAAGGTGGGACATAGAGGACACATGTCTGTCACGGGACAATGTCTCCTGCCTTCTTGTGATCAC

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
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)
SNP型: ミスセンス変異;UTR5;イントロン

コンテクスト (配列番号481):
AAACAGGTGAAAACACAAAAGTCCACAATCCAGCACAGGTGATCTCATCTTTCCCCCACCCCCACCAGGGTTCCTCTACG
TGCTGGCAGGGGTGAGATTG
R
GTGACTTCTCTGGCCAAGTCTTATCAATATTTTTCAACTAATGAATGGCTCCCAGGTGATGATACTTTCAGCTTCTGAGA
ACAGCTTCTCCTCTGAGGCT
Celera SNPID: hCV16134786
公開SNPID: rs2857595
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)
染色体: 11
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号266):

SNP情報

コンテクスト (配列番号482):
GCTTCCTCTGAAAGCCAGCAACAGCCGGTGCTGTCACACCCAAGAAGTACAGGTACCTCAGTCCAAACATCAGGTCTCGA
ATATTCTTCTGTGGTCAAAA

S
TGGCATTCAACAAGTTGCTGGTCTGTGTGGGCTCCAATTATTAGCACAGACAACTGTTACCACTGGATATCTCGCTGCCT
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
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: C1orf161 - 126868
遺伝子名: 染色体 1 オープンリーディングフレーム161
染色体: 1
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号267):

SNP情報

コンテクスト (配列番号483):
TTCCTTAGCATGTGGGTCAGTGGCTCCTGATGTTCTGTCTGCTTCGCTGGTATTCTCTAAGCAGGGAGGGGAATGGTTTT
GATGATAAGTGTAAGTCAAA
R
ATGAAAGTACAACTCTTGGCCTGATCCCAACCATAGCCCTCTCTTTGCTTCCCATGCCATGGGCCATGGATGGAACTTCC
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)
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:

ゲノム配列 (配列番号268):

SNP情報

コンテクスト (配列番号484):
CTGACCTATGTCTATCGTAGACCTAATTCCAAGCGTGCTTGACTTTTTTATGCTAACATCCTCTTATGCCTTTCTTCTTC
CCCACCAGGATGTAACAGTC
Y
CTCCCAAGCCTGTCTCGCTCCATCCTTTATATCAGACTAAACTCTATCCTCCTGCTAAGTCACTGCTGCATCCACAGACC
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

コンテクスト (配列番号485):
ACAAACTTCAAAATACTTAAACACATACATATTTTAATAAATTATGAGTTTCACTAATAAATGCCATGTTTATGTTTTGC
AGGCAAATCTCTCCTCACCA
W
CTTCTACAGTATCTGAGAGTCAGCTGGTATGTATCTTCTAAGTCACAGATCTACTGCAAATTCTGATCTCTCAAGAGAGC
TTTACCTGAGTAAAAGTGAA
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
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

コンテクスト (配列番号486):
ATATTTTTTTCTTGGAATATTAATACATACAAGGCTTTCTTTGAAGATACTTTTCTACTCCAGTTGTATGACTAGAAGCC
TCATATAAGAACTATTTCAT
Y
TGTCACTAGGCACTAGATGAACCAGCCAAGACTGAAAGTGTCTCCAAGGACAACACATTAGAACCACCAGTGGAGGTAAT
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
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: イントロン
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: イントロン

コンテクスト (配列番号487):
CTTGGTTTAATCCTTTAAGAAATTATTTCAAAGTGGCAAATATATATATGTGTATATATATATATAATGATTTTATAAAA
TAAGATATAGTAAAACAACT
M
TTTGTGAATGTAATAAAAAAAACTTACTTTTTGCCCAATAAAATAATCCTGTTGTTTGTGTTCTCTAGTGGCAAAACTAC
AAAGCATTGCTTTGAATGAC
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号488):
AAAGCATCTTATTATTATGTCATGATTCCCAATGAAGGAATTTGGGGGATTTATAGAGATTGGATAAAAAGATATTTAGA
TTTTTTCCTAATTTAATTAA
Y
ATGTTTGAGCCTTTTCTCTCTTTTCCCCATGATAATAATTTGGAATTATTTAGTACAATATACTAAAAAATATTAGTAAT
ACAAATTGTAAAGTGAAACT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号489):
ACATTGTGGTTTACATTTAATTTTGCACTTTCTCTGGGAAGTTTCTGATAGCAGTGATACGGAGTTCATAATACTGGATG
AAATAAAAATGTCTGGGGGT
R
TCTAAAGCATCTTATTATTATGTCATGATTCCCAATGAAGGAATTTGGGGGATTTATAGAGATTGGATAAAAAGATATTT
AGATTTTTTCCTAATTTAAT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号490):
AAGGCATTTGAAATTCATCCATATTATTGCATGGATCAGTAGCTCTTTTTTTTTTAATTGCTGATTAGTAGTCCACTGTG
TGGATGTTCCATCCTTTATT
W
ATCTGTTCACCAGTTAATAGATGGCTGGGTTATTTCTAATTCGGAGCTATTACTAATAAAGCTGCCAAGAACATTTGTAA
ACAAGACTTTGTATGGATAT
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)
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: イントロン

コンテクスト (配列番号491):
GACATGACTTGATGTAGAACTGACGGACATCATTTAGGAGATGAGTGACATGACTCGACTTATACTGTGGTTATCTTATG
ATTTATTCAACAGGATTGTG
M
ACCCTCTGAAAACAGGGGGTATGTCTTTTTTTTATCTCTATAGACACTATAGTTCCTGACACAGACTAGATCTTAACTGG
CAAAATGTCTCCAGTGAACA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号492):
TTGAAGGATGCAGTAATGGCTAAAGCCCATCTCTCTCTTTCTCTCATTATTTTTTCTTATATGATTAAAACAATGTCAAA
GGCTGTAGAATATGGATTAC
R
AATTTTTATTTCACACAAGAGCCATTCTTATACTCATCTCAAATGTTACTCTTCCCAGTTGGTGTAAAACTGGAGCGATA
TGAATGATCAAAATTTTAAT
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号493):
TGAGTACCCACCACAACTTTTAGAACTCAGTACTGCTTGCCTACAGAAGCCATCACGGATGCCTTAAAAAGGGTGGTGAT
GGGAGGTTAAAAGTCTTCCC
R
TAGAAGAGTTGACAGCTGCTCCTTAAGAGTTTGCAGCTGCCAAAGCTGATAAATAGATTCAGGTAAGGATGCTGAGACAA
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)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号494):
GTGGACACATGTTGTCACTTCTCTTGTGTATATACCTAGCAGTGGAATTTTGGGGTAATATTGTAATTCTATGTATAGCA
TTTTGAGGAATTGCCACACT
S
TTGTCTAAAGTGGCTGTGCCCCTTTATGATTTCAGGAGTAATGTAAGAGGGTTTCAGTTTCCTCACATCCTTGCCAATGC
TTGTTATTGTTTGTGTTTTA
Celera SNPID: hCV7807316
公開SNPID: rs9357783
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: イントロン

コンテクスト (配列番号495):
CCACAGATGGGGCTAGGGGTGGGGGATGGTTTCTGGATGAAACTGTGCCACCTCAGATCATCAGGCATTCGTTAGATTCT
CGTAAGGAGCATGAAACCTG
K
ATTCCTTACATGCGCAGTTCACAATAAGATTCACGCTCTGATGAGAATCTAATGCTGCTGCTGATCTGACAGGTGGTGGA
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)
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

コンテクスト (配列番号496):
AATTTATTTTTTATTCAAAAAATTTTTCCACCTCTAACTTCGTTGTGAAGACTATTTAGTACAGCAAATGTTATGGACAG
TTTAAAGGATTGGGGCCAAC
R
TTAACTGACCAAGAACAACTTCCATCTAAATCATCACAAAAAATGTTTAAATAAAGAAAGAAAAAAGTAAAAGTAAAAAA
GGGGGACAACAGGAGCTTCA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号497):
TCATTCTTTGTACACACCTGTGAAGCCCACCCTCATTTCTCTAGTGCTCCCAACTCAATTACATCCTAGTCTGTTGGGAC
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

コンテクスト (配列番号498):
ATATTTCAAACATGAGAAGAAAAATCAATTAACATGGACTTAAAAGGACATTTCCACCTCTTTGAAAACCATCTATTAAA
TCATGTGGAATATCTTAGTC
R
TTGATTCTGCTAGATGACAATAAAGCTAATTTTTGTGGGAAATGGTAGAGAGGTGCAAGAAAGGAGGAAAGTATTTTGTA
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

コンテクスト (配列番号499):
GATGATTAGGATAATGTTCTCCAAATAACTGAGACAACCCTTAAGCATTATGAGTAATTAAAAAATTCTGGTCTTACCCC
AGGTGAAGTATAGTAGTAAA
Y
AGTAACCGTGAATCCTGATCATTTGGCAGACCAAAGTGAAAAACTAAGTAGTTGAAAAACTTAAATCTCTTTTGAATAAG
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

コンテクスト (配列番号500):
TTCAGTGTTCCTAAAAAGCTTCTTTAAATTACAGTGCCTGGTTGAGGAGGCACTTATAATTAGAGTCAATGGGCAAAAAA
TGACTTAGAATTACTGTGGG
Y
ATCTGCAAAATAATATTCACATTTTACTTTAAAATGTACCTGTCTGCTTCACTGTGTATAGTAACGCGATGTGTAAAAAA
TAATGAAGTGTTTCGTACCT
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

コンテクスト (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

コンテクスト (配列番号502):

CTAATAGGCACGTGCTGGCATCTCATCATGGCTTGAACTTGCATCCCTCGTGGCCAATAATGTTGAGCATCTTTTCATGT
GCAGACTTTCCATTTGTATA
K
CATTGCTTAAGTACCTATTCAAGGATTTTTGTCATTGGCAAAGTATTTTGCTGTCGATTAGTTTAGGCCAGTGTTTTTTT
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

コンテクスト (配列番号503):
AGTTTCTGAGATTATTTTTTCTAGACAGTCATCTTCAGATGATTTGATATCAGGCTGAAGACCATGTGTCTTCTGGGTCA
CTCTTACTCCTAGGGGCTCA
R
TCTGTTTTTGGCAAGTCCTGGTTGACTTTCTCTCTCTATACCTGTGAGATATCAAAAGTTTGGGTTAGCTTCTCAAGCAA
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

コンテクスト (配列番号504):
CTCCCTAGGTCATGTACCACCCTAGTCTACTGGCTCTGAGCTCAGTGCAGTACTAGGAGTTGCCTAGGAATTGCAGTCCT
TATGTCCTAGACTTTCCTCC
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

コンテクスト (配列番号505):
TAAACCTTCACAAAGCTTTCCTAGCTGTTGAGCTGAATCATCACAAAGATATTAACAAAGGCCAGCGGGGTCTTTTTCCC
TGCATAAGATAACACACAAG

W
TAGGCACCCCAAGGTAGCTAAACCCTGGTCTTCTTTGGCAGTAGGGGAGCCTGGTTTAGATGACATTTGCCTTTTGCTTT
TGAAATTTCATGCCGTTACA
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

コンテクスト (配列番号506):
AAGATCTGTCTGATAAGGTGATGTTTAAACGGACATTTGAAAAACTGAAAAAGAAGGAATAAGGGAGTTCCAGACAAGGG
AAGAGCAAATACAAACTCCT
R
GAGGAGGCAGTATCATATAATGTGTAAGCTAGAGTAGAAACAGTGAAGGGGTGGAAGGGAGAGTACTAGGAAATAAGATT
GGAAAAAGAGAGGCTGGTTA
Celera SNPID: hCV8769025
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: イントロン

コンテクスト (配列番号507):
GGAAACTACTGCATGCTATAAAGTATTCACACAGCTGCTGAAGCTCAGTGGCATCCAAAAAATGAGGCCAACCACGGGGA
CACCAGTCTTGAGTTCGAAG
Y
CCAACTGTGTCATCTGTTAGTTATGCTAACTTGGGCAAATATTCAGTTTTGCTGCCTTTAAAATGGGGGAAAATATGGAG
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号508):
GGCAGGGAATGAAAGGAATTTTTGAAAGAGACACACAATATACACTGAAAGCAGTTGTCTCATGAGGGACACCATCTCAT
GAGGAGAGGTTGTCTTCTTA
S
TGGTAAGAGATTCTGACCTATGTCTATCGTAGACCTAATTCCAAGCGTGCTTGACTTTTTTATGCTAACATCCTCTTATG

CCTTTCTTCTTCCCCACCAG
Celera SNPID: 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: イントロン

コンテクスト (配列番号509):
TTCTGCTGTTACAAGGCAGCACTGAGTTCAATGTAATGTCCCCCAGTTGCTGTGCTCTTCCTTTCCCAAGTGCACAGACT
CTCTGTGCTGCATGGTCACT
R
CTGGGGAGTAGGGGGAAGGGTGACATTAACAATTCAAGACTGTCTCTCCAACCCCCTTCAATGCCTCTTTCAGCAATATG
AAGTTAAAACTAGGTACTAT
Celera SNPID: hCV16113165
公開SNPID: rs2792634
SNP染色体部位: 54155136
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

コンテクスト (配列番号510):
TTTTTTTTTTTGTAAGTGAACTGGTCACAGGAAGAGAGGAAGATTAAAAAAAGTGAAAGTATTAAAATGGCTTATAATAT
TAAATAATATGAGATAAGAG
K
TAAAGCCAGAATAAAGCTGATGAAGGTCAGTGATTTGGAAGTCCCAATGATGTGGATGTTGCACTAGTAGCACTAGAGAA
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

コンテクスト (配列番号511):
TTATTGATAAGTAGGGACTTACCCCTGCCCTTTTGTTATTAGTTTTCTGGTTGTTTTGTGGTATCCTCTTTTTTCTTTTC
CTTTTTCCTGTCTTTCTTTT
Y
GTGAATGTGATTTTCTCTGGTTGTATGCTTTAATTTTTTGCTTTTTTATTTTTTGTGTATCTGTTGTATGGTTTTTAATT
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

コンテクスト (配列番号512):
TCAGCGTGTGGGAAATACTTCCAGGCCAGGGACTCACCCTTCAGGCAATGGGCTCCCTTCTGGCCCAGGGCTGGTCCAGA
AATGATGTCTAAGAGCCTAT
K
CCTGGATTCAGGGACCTCAAAAGCCTGTTTGTTGCTCTACCTCCCTGTGATCAAGCTGGTACCTAAGGTGCAAGACAAAG
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号513):
GTAGAGACCAAAATTTCATGTTAAGTTTCTCAGTAAGCATCCGTCAGCTGGAAGGCAACTGGAGGGAATTCGGAACCAGG
ATTCTCTGAGTTTCTGAACA
S
TGTGTCACTCCTGAATTTTTAGTAAAATTAATTAATTTTTCCCTTTCTTAGGGAGGTAAGACATTTCCGAGATGTCAATA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号514):
TTCATTAATAATGTTTATGTTCTAACTTTATGTATGATTAGAAATCCGTGTGAATAAACCAGGTAATTTATTTTCAATCA
TCATAGAAATAAACAGCTTT
R
CTCTCAATTCTAAAACTTTTCTGACAAGTTTTTAAAGATAATGGAGATTAGATAGCTATCGAGATGATTAAAATATAAAA
TATTTGAGATTGTTGGAATT
Celera SNPID: hCV29161551
公開SNPID: rs6924913
SNP染色体部位: 54216987

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: イントロン

コンテクスト (配列番号515):
TTCTTTGCAGTTGCACTCCTCTATTTGTTGCACCACCAGTTTCTCTCCAAAACAACACATTGCCTAGAATTGAAGACCTT
ATTCATTCTTTCCAGACCCA
Y
CCTTCCCTGATTCCTTATCCATGACAAACTCAACTCCGAAACTTATTGTGTCATGAACTAAACCTTGTACTTCTGCCCCT
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,116|T,4)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号516):
AGAGTTTTATTGCATATCACCATGAACAGAGGGAGAAAAACAACAATTTATTTTAAATGAAGAAGATTAAAATCGTGTAA
AGTCCCTAAAGAAGTGGCCT
Y
TTTCCTTGACTTTCTGAAGATGAGAACTTTGGCTTTCTACTCTTTCTTCTGAGGGTGAAACTCACCAACCCACTTTCCTT
CTTCTCATCCTCTATTGGAA
Celera SNPID: hCV30154225
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

コンテクスト (配列番号517):
TTGTGTTAAATAGATGCCAATAGGGAAGTTTGGGATCACTAATAAGGGATTTACAGGAAGAGGTAAAATGAAGGACTGAT
TCTGAGCTACTGACTGAGAA
W
TTGACAGGTGCCCATGTATTCTTTCTGCATACATATTTTCATGCCTTTACTTCCTCTTTTTAAAAATTTATTAATTAGAG
AAACTCAGGAAAATCAATCT
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

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

コンテクスト (配列番号518):
TTCTGGGAGTGAATGATTGAATTGGAGTAGATGAGAACATCTTTGTAATTGAGGAGCTCAAAAAATGGAAAAGACAGAGA
TTTCTACATGAATTTTGAAA
Y
AGGCAAAAATTATGGAAGAAACATGAGGAAAGAACTATTATGATCCATGAGTTGACATCATCAATAAATAAGGAGAAATT
ACCAGAAAGCTGATAAAGTC
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

コンテクスト (配列番号519):
ATGTGCATAATTTAAAAAAATTATCAAATTGTATTTAATTATGCATATTTATTGCTTTCTTTCTCTATCTTGAACTTCTT
GAAGAGGCAGATATACTATA
K
TCTTTACTAAATGTTCATTAAATAAATAAGTTTAGTTTGGGGCCAGATAGGTCTCTAAAATTTCCAATTTTATTCCACAG
GCTCTTAAGGCAAATTTTTG
Celera SNPID: hCV31341182
公開SNPID: rs11969948
SNP染色体部位: 54126908
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

コンテクスト (配列番号520):
AAAGAAAAAACTCAGAGCATTGCCTATGTTTTATTCCAGGGTATAGAATTGTGAGCAGTAAAACCAATCAACTAGTGTTT
GGTGCACAACTGCTAGGATA
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

母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,116|C,4)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号521):
AAGTTTATATTTTTGCCTTGAGTTTTAACTAATAATTGCATTATGGCATCATACTTGATAAGACATTAACAAAACCGGCA
TCCAAGGTCATGAAGCTGTG
M
AATTTTCAGTACTGTTTAAAGACACAAGGTACTCAATATTATAATGTGTAAAGTTTTACTGAAGCAAATGATAAAATTCT
CTTTTGAAGAATCTTAACAG
Celera SNPID: hCV30586618
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

コンテクスト (配列番号522):
TTGCTTTGAAATGTACTTATTTTCCCTCTACACGTTTTAAAAATTTCATTTTAGGATATTTCTGAAATCATTTCCTGCTG
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号523):
AAGCATCATGGAACCAATGAATTATCCAAGTAAAAGAGGAACTGAAACTCATCTATTTAGGGCCCAGACTTTAAAGATGA
AAACCTAAAGCCCAGACACA
R
AGTGATTTTCCCCAGGTCACAAAGGGAATTAATTAGATAGACAAACTTGGGAACCTTTGGGCATTACCACAAATATATGC
TCTACTTTTGAATTCTAAAA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号524):
AAAATCTCAGCATGGGTGGGAAGATAAAGCAAGGGTTAGTTTAGAAGTCCTATTTTGGTTATAGCTCCAGGATTGCCTAG
GGATTTGTGCCAATCCCATT
R
CTTTCTCAAGTTGGTTGTATATTTTTTAAACCATTGCCCTTTAAAAGTCTTTGCTTTGAAATGTACTTATTTTCCCTCTA
CACGTTTTAAAAATTTCATT
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号525):
CTTACAAAATGATTTATGGCTAGTCCAGAAAGCACTTTCGGATTGCTCTATTGGAAATCAGGAGACAACTGTGACCCATT
ACTCCTGTGCATCCGCACAG
R
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

コンテクスト (配列番号526):
CCCAGGTGACTTTGGTATTACTTCTATCCCAGTTTTTCAGATCAAGAGACAAAGCACTGAGAAATTAAATGACTTGCCCA
AAGACATGCACAGCTAGTTG
R
CACCAGAGATGGCATTTATCCACAAAACTCTGGTTCTAGCACACAACACATAACAATTCCATATGGCTGCTACACTGGGT
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

コンテクスト (配列番号527):

TTGCAGAAGTAAACAGTAGGAGACCCAGGAGTGAGAGACCTCTTCTACTTCTGAGAGAATACTTTTATATTTTCGTGTCG
TGTGTTTTTAGTTTTCTCTG
Y
GATACTGAAAAATCCCCAATCTTCTATATGCAGAAAAATGCTAAAACCCATCTCTAGAAGCTTGCCAGCAAGAATGCCTT
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

コンテクスト (配列番号528):
GCATTTTATATGTATTCACTCATTTACTCCTCACAATAGCCCAGGTGACTTTGGTATTACTTCTATCCCAGTTTTTCAGA
TCAAGAGACAAAGCACTGAG
R
AATTAAATGACTTGCCCAAAGACATGCACAGCTAGTTGGCACCAGAGATGGCATTTATCCACAAAACTCTGGTTCTAGCA
CACAACACATAACAATTCCA
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

コンテクスト (配列番号529):
AGTCAACTCATATACTTGAAACATTAAGATTTGTCCATTTCTAATGGGATTGCCAGTTTAATCAACTTTGACTCTTTTGT
TGCTTTCCTTCATTTAAATT
R
TTAACAAATAAACCAATTTCCACTTATGAGCAAAAGTGGATAGATATAGTGGATAGATATAGACTCACATTCAATTCAAA
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

コンテクスト (配列番号530):
TCTTTTTGCCCAGGATATGCCTAGAAACATCATGAGCCAGGGCCTGTAATGGGGGCATCATAGCTCTGCCTAGTGCTCTA
TCCAATTGTGGATGAGCTGA

Y
CTCCAGGATGTAAGACAAAGTCCTCTTTACTCTTCATTCTCCTCTCCTTAAGCAGAAGCAAGGAGTCACTTTTGTTGCTG
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

コンテクスト (配列番号531):
AGAAGTAGAGGCTAAACCAACTCATACCCCAAACCCTGGGCACAAAGATAATCCCAGGTAGTGGTCCTTTCCCTGTATGA
ACCTGTTGGAAAAACATCTC
R
TCCAGGAAATCCATTTGCTATGGAAATAAATAAAATACAAAAGGAAAAAAAGAACTCCAGAGTGAATAACAAACAAAATT
AATATTTAACTTGAGACTTT
Celera SNPID: hCV29721492
公開SNPID: rs9474762
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

コンテクスト (配列番号532):
GTCTTGGTAGAAAATAAATAGCTTTCATGTACTGATACAGAAAAATTCCAAAATTGTCAAATAAAAAAATCAAACAAGAC
ACAGAACATTGTAAAGAGGA
Y
ATTATCTTTTTAAATTTTAAATTTAAATTTTTATTTTTTCTTCAACTTTTAAGTTCCAGGGTATATGTGCAGGATGTCTA
GGTTTATTACATAGGTAAAC
Celera SNPID: 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

コンテクスト (配列番号533):
ATGTAAAGAATCACTCCACTTATAATAAGGCAAGGGAGAATCATCTATTAGAATAGTGAGGGAGCCTACCTAGCAAAATG
TATTCTGAATGAGAAATACA
Y
ATATAGGAAATAGGAGAAATGAAAAACAATAGCAATAGAGAGCTAACTCCTTTTGTTTCCCCATCATAGAGGATTAGGGG

TTGGCATACCTAGTCTGGAA
Celera SNPID: 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

コンテクスト (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
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

コンテクスト (配列番号535):
TAGGTCCAGCATCCATTAGCTATTCTTCCTGATGCTCTCCCTCTTCCCACAACCCTGGACAAGCCCCAGTATGTGTTGTT
CCCCCACCATGTGTTCATGT
S
TTCTTATTTTTCAGCTCCCACTTATAAGGGAGAACATGTGGTGTTTGGTTTTACTGTTCCTGCATTAGTTTGCTGAGGAT
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)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号536):
TTTGTTAGGATAAAATAATACATTTCTCCAAATTATTTTTTTCAAACACTTAAGCTCTACTCATCCAAATTTCAAAATGC
GTATGATTTTTCCTTTATTG
R
TAATTGTTAGTTATTAGCTACTGATTTTTTTGGTCAGCCTTATTTATTTATTTCCTTGGAATTAGTATACTTTTTTCCTG
TCCTTTCTTAAAATATGGGA
Celera SNPID: hCV30370722

公開SNPID: rs9942457
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

コンテクスト (配列番号537):
AGTTCCTGTCTTCTTGAAGTTTTGTAGAATGATAGTATCATCTCAAAAATAATTAATTCTTTTCAAAAATCAAGCTCCTC
AGTAAAGCCTTTTTTTGAAA
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)
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

コンテクスト (配列番号538):
TGTGCAGACTACAAGAAATAAGAAACTCAGTGCAGTGATTATATTGTACAGACTTGACTGAGAAGAAAACAACATAGGCC
TGTAATTATGGGAAATATAG
K
ATCAAGAAAGAGCTTGGGATATGTATGTATATATTCGTTTTTGTCAGTTAGCTTTTGTTGCTTAACAAACCATGCCAGCA
TTTAGTGTTTTAAAACACAA
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

コンテクスト (配列番号539):
TTGGCTATTTATTGTCTAAAATTGTAAATTCCTGAATAATAGATATCTTCACTAAAATGATGGAAATTTCTAGTAAAACA
GTTTGAAACATTAACTGATA
W
TCCCCTTTTAAAGAAATTGTTTTGGTATCCTATAGCCACAGCCAACAAATCATCTTGTCATTATTATCCCAATAAAAATA
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
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

コンテクスト (配列番号540):
TTACAATATATTTATTTGTAATACTGAGAAATCATAAAAAGTGTTGTTTGACTTTTAAAATAGCTTGATTCAATCAATCC
ACTTGGGTATACTGGTGTTT
M
TACATATAGTGTGTATATGGCATGTGTTTGAATATGTGTGTGCATTAGTGTCAATTGGTTTAGAACAGTGTGTGTGTGGG
GGGGCAATATAGTATAGTTG
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)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号541):
GTGGGAGAGGCCCCTTCACAAGCTGGCTTTAGCCTGCTTCTTAGGCCATGAGCATTCTTTTCTTAAACTCCTTGGATATT
TCACCCTGTAAACATTGAAG
K
TTGACTTTCCTTGTTCATTTCTTCTTCTACTTATTTATTTTCAAATTTAGTACGTGTGTAACGTTTATATTGGTAACGTT
ATTGAGAGCATGTAAATTGG
Celera SNPID: hDV70711130
公開SNPID: rs16885091
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: イントロン

コンテクスト (配列番号542):
ATAGCCCAAACCTGGGAACACAAAGTCCAAGAAAAGAACGTGGAAAATCTGGTAGAGTGGAGGAAATGGAGCAAAAATCA
TTGTCTAATTGTCAGAGACA
R
CCATCAAATCCAGGAAACTCATAAGAACTAAAGAGCATGAAAACTGGTAGAGAAGCAAATATGAAGCATCAGTAACAGAC
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)
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: イントロン

コンテクスト (配列番号543):
AAGAAAGAAGAAATGAAGCAGGAAGTCAAATGAAAAAAAGAGACAGAGGTGTGGACAACTTAGGATCATGGCCCAGATAT
CAGGCATCTCCATAATTACA
R
GTGGCTATAGAAATCAGGAACTGCCTGGACGTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTGGCAGCACTTAATGGAGGAATAT
TGTTCTCATGTGTATACTCT
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

コンテクスト (配列番号544):
CTCTTTTCCCTACCAAAATGACTATGCTTGACATTCAACTTTGATGATTATGTCAGTGACTTTCAGGTTTCTATCTAATG
ATTCATCAAGTTGTATTTCA
R
CTGTGACCTTCAACTTCCCTTCTTTATGTCACCCACATGTTAATATTACAGGATAAATACCTTTGTCGTAGGTGAAACTG
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

コンテクスト (配列番号545):
CTTTTATCTAATTCGTTTTTTAAAATGCCAAACAGGACTCACTGATAGTCATGACTTGTGGTTGGAAAAACACGGATCTA
GGCTAGCAGCTGTGTTTTAC
R
GATGGGAAATCCAGAGTCTGGCAACACAAGTGTTGTCTAAGGTCAAAAAGCTCATTAGCTGCTAAAACGAGGGGGCTTTT
TAAAACACAAGTGGAATTTC
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

コンテクスト (配列番号546):
CATAAACAAACATGCAAAACGAAAACTAATAAAAACCCTACACTTTAACTTCATGTCCCTGCTTTTTAACTTTTTGTTGT
TTTTTTATGTCTTATTATAC
K
ATGTCTTAGAAAGTTGTAATTATTATTTTTGACTGGTTCATCATTTAGTCTTTCTACTTAAAAGCAGTTTACATACCACA
ATTACAGTGTTATAATATTC
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

コンテクスト (配列番号547):
CCTGTGCTTCTCTCCAGCTAGCCTCTCTGAATTGATCCTAGTAACGGTTCGCACTCAGGTGTTCAATGATTGACAAAAGC
TTGTCTTCCTCTCTAACCCC
K
CACTCCCTGGGGGGATTTGCTTTTTTTTTTTTTTTTTGAGGTGTAGTTTCGCTCTTGGCGTCCAGGCTGGAGTGCAATGG
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)
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: イントロン

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:

ゲノム配列 (配列番号269):

SNP情報

コンテクスト (配列番号548):
ACCAGGGAGGGCGTTGGGAAAGGATTTTTCCCCCGGCTCCCAGTGAATTAGAACGGGGCAGTCGTCTGGACTCCGAGTCC
TGGTGGAGGAGTGAAGCCTT
R

GGTGAGAGGCCTGTGGCATCGGGAGAAGACTCCCCAGGCAAAGGGCCACTGCCCGGAGCGAGGGCCGCAGCACTGGAGAG
GTAAGAGAGTTCTTCAGGCA
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)
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

コンテクスト (配列番号549):
TTAGGATGTGGACATCTTTGATGGTGTTGGGGTTGAAGACATCATTCTGCCTGCTACTGGTGGTCAGATGTGCCATAGAG
TATAAGAAACCTTGGGAGAA
R
GTGGCTATTTCCAAGTAACAGTAGAGGAGAGCCTTTAAATGCTGCTGTCAAATGGCCAGGACTTGATCCTTGTTGAAGCT
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

コンテクスト (配列番号550):
CAAGATACCTGAAAGGAAAAGTTGACTGCCAATCAAAATACGTTGCTGGGTGACCAAGAAATCAAAGTTAAGAGAGGTAG
ATATTTTAGGAGTATTTCAT
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

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:

ゲノム配列 (配列番号270):

SNP情報

コンテクスト (配列番号551):
TCAGGTTTCGGTAAGCCTTTGGAAGACAACCAATAATCATTTGTAGTTTTAACAGGGGGTACTTACTTTTATTCTAGAGC
ACTTTTCTCTCAGGCTTTCC
R
TAAGGTGCTGTTGTCCATCACTTAGTAACCTTTTTTCAGGTTTTACTTGGTGGTTCTGTCGGTCCTGCTTTGGTAAAAAG
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
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

コンテクスト (配列番号552):
TTAATTCTTAATGATTCTTAAACTTTGTTTCTTTCAGTATTTATGGCAGTGGGAGCTTCAATTGCCGCTCGCTTAGGAAC
TTATCCTGACTGGTTTTTTT
Y
CTGCTCTTTTATTGGGATGTTTGTGTTTTATTGCGCTCATTGGCAGACTTATGTTTCAGGCATGTTGAGATTTGGAAAGT
AAGTATGCTTTTTAAGTTGT
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;ESS SYNONYMOUS

コンテクスト (配列番号553):
AAACAATATAAATGCCTTTTATGAGTATGGTATGTGCCTATACGTCTGTGGTTTACAGTTCAGTAGGTTTAAAACACATG
GCCAGCAATGGTTAATGAAA
M
CTGGCTCAGTTCCACTGGTCACAATAAAAGGCTAGGTTGTCCATTCCTACTTGAGACTTGGTTGATTATAAACCTAATCA
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
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

コンテクスト (配列番号554):
ATAACATCAGTGATAACTATTAGCAATTTGATATATGGTATATATTTTTTTCCCTCTGCATATACCGTTACCTATGTGTG
AGCACATGTTGTTCTGTAAC
Y
TTTTTAACTTAACAGTGTAGTCAACTGATAATTCAATAATGGAAGTAAAGGTAAAAATAAACTAAGCCTACAGAGATTTT
TACATCTTTGCTATTTAATA
Celera SNPID: hCV2637556
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

コンテクスト (配列番号555):
CGACGTGGATGACATAATTTCTATTCAAAATGATTATAAAATACAGAATATAGTGCTTGAGAGAGACACGTTAGCCATCT
AAGGAAAAGAAAATCAATAT
Y
GGTAACACTTCAATTACAAAGTTGGATAAATGGAGCATTATTACATTTTTTTTCTATTGAGACATATCTTTATGGTTGGT
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
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

コンテクスト (配列番号556):
ATGTCTATGGAAACTAAAAAAACTACAGTGACTATTAGTACCTCAATAAAGAAGACTATTGGAATTTTCCCTGCTTTTTA
AGTGAAATTGACCTGGGAGT
R
TTTAAATTTGCCTTAAATCATATGGTTGTTTTTATTATAATTTTTCCTTATGTACACAAGTAGTGGGTAATTATTGTGAA
AAAACTTCAGACTTTACAGG
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

コンテクスト (配列番号557):
CACTATTACATAAATATTTTATACTTTCAGTATTATCTATAATAAATTTATAAAACAAGCACTGTTTCACCACCGGACAG
AGCAAAGGTTTCAAAAAAGA
K
TTGACTGTATGAACAATCCATTTAGAGGAGCTAAATATTAACTCTTTTTTAAGATAACTAATCTCTAACAAAGCTCATAT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号558):
ATTTTTAGCCAGTTTAAAACGTGTGTGAATATCAAACTGGAATCAGACATCTGTGGCACTGTATTATGTCTCTGTCACCC
TCAGGTTCTATGAAACCTTG
R
AAAGCACAACTCAGGTTTGTATACTCCTGTAGGCCATACACTACATCACACTGTTCTTTAGGCCTCTTGCACAAAATAGA
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,77|A,43)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号559):
AAGCATATTGACTGACTAATAGCCCAAGGAAAAGAGGAGATGAAGTTAGGGGAATCTATGAGTGAAGGAAATCCCCCTGT
GCAGGAGGCTAGTATACCAT
M
AATAAGGTTATATTTGAATATAAAACATAAACCCTGTAGATTTCATTGTGTCTTATTTCAGTTATGAAGCCCCCATTGTA
TCATCATTTTTTATCACAGA
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;イントロン

コンテクスト (配列番号560):
AGGAAGCTGAGGTGAGAGGACTGCTTGAGCCTGTGAGGTTGACGCTGCAGTCAGCTGAGATCACGCCACTGCTCTCCAGC
CTGGGGCAACAGAGTGAGAT
Y
GTCTCAAAAGAAACAAACAAACAAAAAACACTTTTGAAGACATAAGGTAGGTTAAAAAAATCCTTTGTAATTAGAAAATG
TGTCACTTTTTTAGCTAAGA
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

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:

ゲノム配列 (配列番号272):

SNP情報

コンテクスト (配列番号561):
TGTAGAGACAATACAATTCAGGGACAACAGGTGTACTATCCCATCATCTTTAGCCAGTATGACCCAAAGGTAACAAACGG
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

コンテクスト (配列番号562):
ATCTGATTCCTGTTGGAATCACAACACTTTATAATTTTCAGCATCTGCTCACAATGTTTGAAAAATTATGGCTTGTTAGA
TATCCTGATGCCTTAAGTCA
W
ATCTCAGAAATCTATTTCAGTACTATTCCTCACTATAATTAATATTGTTTAAAACAATAGAGATGTCTTTGAAATTTAAA
AATATAAGAAATATTTTTAA
Celera SNPID: hCV2553995
公開SNPID: rs10057898
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

コンテクスト (配列番号563):
ATTGTTGTTTTGTATAATCTCATGACTCAAAGATAGAGCAATGTAATATACAAAAGAAACCATGTATGAATGTGAACTTC
AGTGCAAGCATCAGTGTAAT
R
AGCAGCTCAGGAATAGTACCAAATGCCTTAGGAATTTGATCTTTCTGCAAATATTTATTGAGGACATACTAAGTGTCAGG
GACCATTCCAGGTGCCAAGG
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)
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

コンテクスト (配列番号564):
ATAACATAAAAAAGTCAATTAATACATATTTTATATGTTATATGCATTATAGACCGTATTCTTGTAATACAGTAAGCTAG
AGAATGGAAAATGTTATTAA
R
AAAATCATTAAAAAACCATCTTCTATTCATTAAGTCAAAGTAGATCATCCTAAAGGTCTTTAACCTCATCATCTCCACAT
TAAGTAGGCTGAGGAGGATA

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

コンテクスト (配列番号565):
CATGACCATTGTTTGGGCTGTGTGAGTGTTTTGTGCATGTCTTTCTAGAGTTTCTGAAGCACACATTTTACTTTTTTAAC
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
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

コンテクスト (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

コンテクスト (配列番号567):
TATGAATATGGTTTGTCTGCTTATAACTTTATGCCTGTGCTACTGTTATTATACCTGAGTGTTTGTTTGCAAAAATATAC
ACTATTATTTACCTATTTTA
Y
CATGTAAAGTGGCCTGTGAAGTGTTCTGTCATGCTTTCATATGTTTCTCAAATAAATATATTTTAGAAATGTAAATAAAT
ATCTTTCAAATTATTTTTAT
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

コンテクスト (配列番号568):
GCTAGAGTGGCTCATGCCTGTAATCCTAATAATTTGGAAGGTCAAAGCAGGAGGATCACTTGAGCCCAGGAGTTCAAGAC
AAGCCTGGGCAACAAAGTCA
S
ATCCTATCTCTGCAAAAATAAATGACAATAATAATAATAATAGGAAATTGTCTGCACTTAGGTAAAATGAACTAGTTTGA
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
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

コンテクスト (配列番号569):
TCCCATTTGTTTGTCTTTTTACTAGCAGTACAAACTTATGGATTCCTTTTTTCAATGGTTTATAATTAATTATTTAACTA
TTTTGCTGCTTAAATTATCC
R
ATGTTAGGCCAGTGAGAGCCTCTCCAAACTGTGTCCTGTGTCTTTGTGGCATGCTCCCATTTGATTTTGCTCCTCACTTT
CTAGTACAACAAGATATTAC
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

コンテクスト (配列番号570):
GTCTGACATCTGCTAATCTTCAGAGGGCAGTGCAGTGCTTTAGAACTGTATATAGAACTTTGGGGAAGGTCTGAGCAGCA
TAGAATAACGTTGGACTTGT
Y
ATTAACTCCTTCATGCGAAGAGCTTACTGCTTTTTTGAAGCTTTGTCACATTTACAGCGTAATGACAGCCAAGACACTGG
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
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

コンテクスト (配列番号571):
TCTTGGGGAAAGAATGAATTAATTTCTATTTCTTAAAACATTTCCCTGAGCCAGTAAACAGTAGTTTAATCATTGGTCTT
TTCAAAACTAGGTGTTTAAA
W
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

コンテクスト (配列番号572):
CCCTGGAGGTCATTTCATAGCTGAGCTTCTTAATATTTGGCAATATATTCTTTTTCCATCAAAAAATATCCAGGCACCTA
AAACACTGTCAGAACTGGCT
R
TGCCCCTATGATCACCTCCTGCTGGCTGGTATTTAATGTACATCTGTAGCACTAGGCAGCATTTTCTCTGCCAACTAATT
CCAGGAACTAGAACACTCAA
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

コンテクスト (配列番号573):
CTTCAATGCCAAGTTCTCGTCGTCTTTCAGCCCTAACTTCTGCATAACTACAAATGGAAAAAATAATCAAATTTTAGTGT

CTGGTCATTCGTTTAAAATA
S
TGCACAGCTGTAACTATTCAGTGTTGTTACGTGTCTCATCTGTTCATCTAGACTATTTGCTATGTGCTACACAAACCTAA
AATATACCTATAATGTCTTA
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

コンテクスト (配列番号574):
ACTATGTCCCACCCAGACCAAGACAAATAAATAGATCAAACTGACTTCAAAAAAATCATAGTTTATTCAGGACATAGAAG
AAATCTCAAAATAGAACAAA
R
TATTCTCAAAGGACTACTGAAGATACCGCATTCAATTAAACAAAAATAGGTATATTTAACAAATAATAATACAAGAGTCC
ACTATGCCAAGAACTGTTAC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号575):
TCACAAGGTAGGTATTATTATCCTCATTTTGTAGACTAGAAACTGAGGACAAAGAGATTAATCATTTGCCCATTGTCATG
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: イントロン

コンテクスト (配列番号576):
ACATTTGGGGTCAGATACCCACTCCTTCACCCAAGGATAAAAGTTGGACAAAAAGGGATCTACCATAGCCAAAACCTCCA
ACTCTCTACCCTCAGACCAC
R

TAAGTTCAACACTTGGCAAGAGGAAAAACACCTGACAGAATCACTGAAGCCAGGTTCCTGGGGTGTACTATGGTTTTTCC
TTTCCTTTTTATGCCTCACC
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

コンテクスト (配列番号577):
GAACCAGCAAGAATATGTAACACTAATAGATACAGCTAATACTTGTAAAAAAGATGCTGACTGAAATCTAAAATAGGGTA
CAAGTGCATGAAGTACCTCA
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

コンテクスト (配列番号578):
CTTGCTAAAAGAATGTGTGTGTGCACTTTGCTAAAGAGCGGGGCTGAAATCACAAGCAGTCAGTTCTAACATGATATAAT
TTTATTATTTTTACAAATGT
Y
AAAGTCTCCAGAACTGTTTGTGGGTAAAAACTTACTGCCACCTGGTGGATCTGAGTTAAGACAAAGGGAAATAGATATCT
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

コンテクスト (配列番号579):
TACATTTCATTCATTTACTAATTCATTTGACAAATATGTATTAGCACTCATGTGCTCTGTTCTGGACATGTTTAGTAAGC
AATGAATAAGACATTTAGCT
R
CTTTCCTACAGTTTTTCCTTCTTTTTCCTTTTTTTCTGGAGACAGGGTCTTACTCTGCTGCCCAGACTGGAGTGCAGTTG
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

コンテクスト (配列番号580):
ATTAAACTTGTCTTAGCTGGAACCAACTCTCTATACCCTGCTGAGGTTTGTGGGTCTTACTCTGTCCTTCAGAGTGTTAA
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号581):
ATATCCAACTAAAGTAATAACTCAGAGTTGAGGCTATAAGAGTAAGTTTAAATAATTCAACATTTGCATAATCAAAAAAA
TGGAAAAAAACAGGAATCTC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号582):
CCTTTGCCAGCAGGCACAAAGTTATCCACATCAGTAGGTGGTGCTGGAGGGACACTGCCAAGAAAGTGCTCAACTCCTGG
TTCTGGTGCTTCTTGCTCTT
W
TGTCAGGGTGCCAACGGGAAGCTTTTAATATTTTCTCAACCACGTTTAACATATGATATGGTCTGGTTATTGTTAATTTC
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;イントロン

コンテクスト (配列番号583):
AAATATCATTTTACGATGCATTCTAAGATGCACCTTTCTTTACCTTTTGTACTCCTTGGATCTTTTAAACTGATTCTTCA
GGAAACTATAGGTTCAAGGT
M
CTCTTCTATATGACCAACCATAAGTCTCAGAATTCTGTTTAAACAAGAAAAAATGTTAGATTTATTCAACTTACATAGAA
GTTTATCATTAAAAGGGTTT
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)
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:

ゲノム配列 (配列番号274):

SNP情報

コンテクスト (配列番号584):
AGTCAAATTCCATGCTGCTTACTGATAAGCTGGGGGCACTGGCTTCTGCTCTTGCTCTTTCTTCTGGAAACATTATTCTG
TTCCTTTGGACATGGGCAAG
S
GTCCTGTCCCTAACTTGTCCTTCTTTTTCTTTTGATCTTAACCAGTTTCACTTGTACCAAGACCAAACTTTCTTACCTTT
CCATGCAGGGAAACAGGCAC
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

コンテクスト (配列番号585):
TCTGTATTCCTTGGATGTGGAATTCATCAATGAGATCCTCAACATACGTACCAAGTGAGAATTGGGGCACAGGTAGGGCA
CTGGGGAGGAAAAGCACCCA
R
AGGTATATACATGACCCTTTTCACTTCCCAGAGAAGTTCCTAGACTGCTTCTCACAGCTGTTCCCCATTCCTTAGAAGCC
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
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

コンテクスト (配列番号586):
CTATAATCACCCCTTACATTGTGACTTCTTGCAAATAAATACACCCCACTTTCAGCCTCACTCATTTATTATAAAATTGT
AAGAGGTGGAACAAGCCTTT
R
TTTAGAGATGTGATTCATGTGTTGCTTGCTGGAGTTTCTGAAAACAAACAAACAAACAAAAAAACCCAAGATAGCAGATG
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号587):
CATGCCCAGCTGGGCAGTGCCACTTGTGTCTGAGCCTCAGCAAAACTGCATGTCCCTAAATGTCAGGGGTCTTCACAGAC
AAGTGAAGCAACCAGAAATA
Y
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)

SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号588):
CTGGCTTCGGCTGTGTCTTTTGTGAGTCATCCTTGCTGCTTTGTTCCAGCCCCACTGATGGGCCTCCTGCCCTCCCCCAT
GCAGGACTTAGTCACCGCTC
S
TGTCATCAATCCCTCTGGAATGCACCCCTCCTCCAGACACCCATGCTCCCCACATCCTTTATTATTTTGTTAAAACTAGC
AATGCCCCCCCCAACCCCCA
Celera SNPID: hCV2437122
公開SNPID: rs3095337
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: イントロン

コンテクスト (配列番号589):
GGTACTATGCTCAGTACCTGGGTGACAGGATCATTCATACCCCAAACCTCAGCATCATGCAGTATACCTAGGTAACAAAC
CTGCACATATACCCCAGAAT
Y
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274
SNP部位ゲノム: 16641
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: TFBS SYNONYMOUS;イントロン

コンテクスト (配列番号590):
GAGACAGGTTTTATACCACATTGCCCAGGCTGGTTTCGAACTCCTTGATTGAAGCGATCTACCTGCCTTGGTCTGACAAA
GTGCTGAGATTACAGATGTG
M
CTTGCCTGACCTGATTATTGTTTTTTATATCTCCTTTAATGTACAGGTTAGCTCTCTCATTTTTTCCCCCTCTTGAAATA
GGTTTGTTGGAGAAAATGGA
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

コンテクスト (配列番号591):
TGAATCCTCCACTCTCCTGGTTCTCTCCTCTGTGCTGGTAGGAGGGGAGGCTGGGAGAGAATGGGAGAGGTGGTCATGAT
CAGTAAAGAGACAATTGGAG
R
GAGATGGTCCAACCCTGTGGTTCTGGACTCTGAAGTGGTCTTTACTGAAAACAGCAGATTCCTAGGCTCAGAACAGTGGC
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
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

コンテクスト (配列番号592):
TGCCCGGCCGGGATGTATGCTCTTGGATCCACTGTCTCTCACAGACTAGTGTGGGCCTTGGGCCCCCCTCATTTTGACAT
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;イントロン

コンテクスト (配列番号593):
AACTGCCTCTTAACTCACCCGCACAGACGCGGCTTCTGCCTCCGCCTGCATAATTAGTTGGGACCTGTGGACAGAAGGGA
AGTGGAGGGTGGAGCCCAGC
R
GCCCTTACTCCCAGGAGAAAGGCCCAGTGCTGCAGAGGCAGACGCTCCTGAAACCTGAAATCCATAGGAGTCCAGGTGGT
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;イントロン

コンテクスト (配列番号594):
CCACTGGACAACACTGATTCCTGGAGAGGTGGCTGCGCCCCCAGCTTCTCTCTCCCTGTCACACACTGGACCCCACTGGC

TGAGAATCTGGGGGTGAGGA
R
GACAAGAAGGAGAGGAAAATGTTTCCTTGTGCCTGCTCCTGTACTTGTCCTCAGCTTGGGCTTCTTCCTCCTCCATCACC
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

コンテクスト (配列番号595):
CATTGCCTTGAAAAGCTCTGGAATAGCTAACTCTCGTCCCATGCCAGTGTCTTCCTGGTTTGAGGTTGGCGCATGGAATA
CTGGGAAGATACAGCATAGA
Y
CCAGTCTCTCACTCAACCGGGAGACACAGGGCCCTCCGGGAGGCTGAGGTGTGGGGAACTATAGCTCTTGGGCTGTTCCT
GATGCCTCGTCCTGTCTTCT
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

コンテクスト (配列番号596):
TGCCCGCCATCTCCAGCTTAGATGAGTGCAGTAGATGCCAAACGCGTCTCCCTGCTTCTGCCCTTTTCTGCCTGGAGTCA
AATCTCCACCTGGGGGGGCG
R
CATCCAGTGGACCTTAGAGCATGTAAATCAGATACGTCACACCTAGCTGACACCCCCATGCTGGCTTTCCACTCTGCCAG
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

コンテクスト (配列番号597):
CACCATGCCTGGCCAAAAATCTTAAGATGTTTACAACATCCAAGATTTATTTTTGCTCATGCTATATGTATTCATTGCAG
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

コンテクスト (配列番号598):
CCTGCCACTGCCTGCTGGAGTGGCCGAGTATGGTACTCTGGCCAACCACTAGCAGAGCCCAGCTGTCCCCACAAAGGTGA
CAAAAATGTGAAGGAAGCTG
Y
CTTGAACACTCCAGACCAGCCAGCTGCCGAAGATGGCATTGAGTGACTCCAGTTAACATCAAGCAGAGTAGAATTGCTGA
ACTGACAGACACAATTTTTT
Celera SNPID: hCV8942006
公開SNPID: rs1264341
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

コンテクスト (配列番号599):
AAGAAGTGGGACATTTGGAGCCCCAGACAAACCAATGACACAGACTGAGACACTGTGGAGCTGGATGCCTTTCTGTGTGT
TTGTTAGAGTATGAGAAGCC
Y
GCTGGGAACAAGTAAGGGCATCCCTAACCATCAGTGTCCATTGCCCAAGAGAGATGGCAGAAGTGGGTTGGTCCAAATCC
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)
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

コンテクスト (配列番号600):
AGCTTTCCCTGTTAATGTAGTCAACTTAAGCTACTGCCATGGTTCAGGTTCCATCATGCTTCAAATATAGTTTATGACTG
TAGTTACGTAGTGTGGCAGC
R
ACACAGGGCAACTTGGGGCTGGGGAGAAGTGAGCGTGTCTTTCCCTCCCCAAATGCAGTCATTTAGCATCTTCCTCTTTC
AGAGTCCTGTATCCCAGCGA

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

コンテクスト (配列番号601):
GGGGGAGCCCTTTCCCCATCTTGGGGCTGTGGATCTCAGCTTTCCAGAATATTTGTGTGCATGTGAGTGAGCACATCTGACTTAATTTTTATATTCAGTA
Y
AGAATCATGACTCAGCTTTCCCTGTTAATGTAGTCAACTTAAGCTACTGCCATGGTTCAGGTTCCATCATGCTTCAAATATAGTTTATGACTGTAGTTAC
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号602):
CCCTGATAGTGGGTGGGATCGCCTGGGAGAGTACGGAGGAAGAGGAGGATGGATTCAGAATGGAGTCCCAGTGCTTGGGTAGTGCATGGAGGACAGGACC
M
CTGAACAGGCCGGCAAAGTGTGGGTAGAGAGGTCAAGGAGAGAGAGGAGAAGTTACTGTAGAAATCGATAACTTCAACAAATGAGAGAGAGGTCAGCTGT
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)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号603):
TATCGTCCTCTTCTCCTTCAACCATGGAAACTTGATTTTGTCTGTGGCATCCATGTGCCTCTTTGAAACACTCACCTCCTCAGACTGCCTTGAATCCAGG
S
GTGGCCACATGACTGGGTAATGAGTCACCGGTAGAAGTCGGCTTGATGGGGCTTTTAGGGAAACAACGGCTTTCCTGTTTTTGTTTTTCTTCTTCTTCTT
Celera SNPID: hCV9481170
公開SNPID: rs886423

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;イントロン

コンテクスト (配列番号604):
TCGGCATCAGCCTTGTGCCTATACCCACAGGAGCAGGAGCACAAGCCATTGCAGGTGCGGGCTCCTCAGATGGAGCAACT
CCAATGTCACCTGCTCCTCA
Y
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)
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;ESE SYNONYMOUS;イントロン

コンテクスト (配列番号605):
ACTTGGGAGAAGGGGGTGGAGCCACGGGAAGTTCGTGCCATGTGCAGTTGGGGAGGAGCCTGGCCTCTTCAGTTCTTGTG
TGTAGCCTGGAATCAGTCTG
S
GGGTGGGGGTGCTGTTGGCAGGAACTCTTCTTGCTTTGCTGAGAGATTTTTTTTTCTTCTTTTCCTTTTTCACCCAATAA
ATTCTGTTCCCCTCACCCTT
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

コンテクスト (配列番号606):
GGGGAAAGAGACCAGCCTTGGTCCCTAAGCCTCCAGAAACGTCTTCTTAATCCCCACCTTTTCTTACTCCCAAAAAAGAA
TGAACACCCCTGACTCTGGA
R
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274

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

コンテクスト (配列番号607):
TAGGGCTGTGTCATGTTCCACACACGTGGGGATATGTGGGGGCGGCCATGCTGCCAGGCACATGTAGGGGCAAGGGCAAG
AGGACAAAGGTGGGAATAGC
Y
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)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号608):
TTGGCTGTGTCTCCACCCAAATATCATCTTGAATTGTAGTTCCCATAATCCCCATGTGTCATGGGAGGGACTTGGTGGCA
GGTAACTGAATCATGGGTGG
Y
GGGTTTTTCCCATGCTATTGTCATGATAGTGAATAAGTCTTATGAGATCTGATGGTTTTATAAAGGGCTGTTCCCCTGAG
CATGCTCTTGCCTGCTGCCA
Celera SNPID: hCV26546351
公開SNPID: rs2263298
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: イントロン

コンテクスト (配列番号609):
GATTCGCAACAAAACAGTGGTTCCAGAGCCTGTTTGCTGACTTCTACCATGATCTACAGGTGAATTAACTGGGGCGCTGA
GAAAAGCAGTGATATGCCCT
R
GAATTAATTAACTGTCAATAGGCTGCAACTAGTTCCCTATACTAGTGGGGTGACCACAAGCACAGGTTGCAGAGACAGTC
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)

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

コンテクスト (配列番号610):
GAGCCAGTGCACCAGGCCCACCAATGAGTCTTAACTGGGGAAGGCATAGGCTTAGATGCAGGATCCAGGGATGGAAAATG
GAAGCTGAGAAGAATGACAA
R
TCACGTGTAACTGGTTTCCAGACCAGCATCCACATCCTCTGGGAACTTGCAGAAATAAATGCAAGTTTTTCATCCCACCC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号611):
AGGTCTCAGTCTTTTGAGGGAGACAGATCAGTAATGGAAGCTTTCTAATGTACAGCTAAGTAAACGGTGATCAATAGTGT
TAGGTAAAGTGTGGAGGAGA
R
GTCCGTGAACAATCCTGGGGAGATGACACCATTGTTTTATCTTGTTAATGCATTTACTTCACAGAATCACAGGATAATGG
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

コンテクスト (配列番号612):
GTACTGGTAAGGACACTGACTGCTTTATAGACCCTCACATCATTGTTTCTGGTACCCAAACTGCTCTGAGCACCAGTCAG
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

コンテクスト (配列番号613):
CTTCCCATGTTCTTCTCAACTTGCCAAAACACCAAACTCTGGGGTATCATTTTCTGAGCCCCAACACCTTGATGGAAGTATTTACACCACAGAAATCGGA
W
ATGTTGCAAGTCAGAACTTTCACCTACCCCCAGCCCTCCACTGCCTCTGAGAGTTAAACATTTACAGGCCACTGCCACATCTGCTCCTTTCTTTCCTTCA
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

コンテクスト (配列番号614):
AAACCACTTCTTCTTCAGAAATCTTGTACTGAGAAATGGAAGCCCATTTCTGATCACATACATGACCCATGCTTCTTCAGAAAGGAAGGCATGAAGTTGA
M
GGGGGAACTAAGACTGCTGAGTTCTTCTGTCTTCGGCCACAGGAAACTAACTGATTCATGGCACTTTGTACCCATGAGCTCATCTAGTCCTCCCAGGGCA
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)
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

コンテクスト (配列番号615):
ATGAATGCTGAATTAGTTAATACCTAATTTGTTCCTAGAAGAAATACAGGCTAGGTTCCCGTGAGCCTCTGGTCAAAACATTTTCATCAACTGATCAACA
W
AGAGCCTTGCTTTATATGTGTTTCTGTTTAAAGACACCTTATGTAAAATATATTGTTGATTCATTAACACTGAACTCACAGCTAACAGCAGTATAACTTA
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

コンテクスト (配列番号616):
TCAGCTTAGGAAACAGCTTTTGTAAAACTGCGTAACTAGTAGTAGGTGAGAGAGGAATACGAATGATATACACACCATTA
AAGACAACTTACTAACAGCA
Y
GAGTCCGACATAGATTCCTTCCTACTTGGGTTTGAACCCTGAGCCCACCACTTACTAGCTGTGAGAAAGTGAATGAGTTG
CCTCCCTTTCCTGTGCCTCT
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
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

コンテクスト (配列番号617):
TAAAAAGGACCTAGCCTAGCAGCAGGCATGTAGTAAGAGCTCAGTAAGTATTACATTTGTTTAATTAGTGTCTGCCTACC
AGGTTCAACCCTTGGCTTCA
Y
ATGTCCAGCAACACTTCCTAACTTGCCCATTCTTGCCCTTCCTTGGGTCCTGCTGTTTATTCTGTTCTCTGAAATAAGGA
GTTCCTCCCAGTATTGTAGC
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

コンテクスト (配列番号618):
ACTTGACCATGTCCATGCCTGCTTCAGTAAGTTCAGTGGCTCCAAACTCTCTGAGTTCCCAACCCAAATCCAGGCACCTT
GCAGGCTTTCTCTTTCAACA
Y
CCCCATTGCTTCTTGATGTTGTGCATCTCTAATTTTGTCCTTTTTCTCACACATGCCAAACTCTTACCCATTGGACCCTA
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

コンテクスト (配列番号619):
ACCCCCAAAATCCATTGGTGTGGGGTTAGATGAGGGATCCTAAAAGGAGAGGGAGGCTGCTGTGCAGTGATCCCACCGGC

CTGCTTGCAGGAAGGAGAGC
Y
GACCCTTTCTTGACCTCTACCAAAGACACTAGAGAGCTTTGTAAATCTTCCAATTAGATGATACATAAATACTTCCCCAG
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

コンテクスト (配列番号620):
CCAGTATTGTAGCTGATAAGGTTAGAGCTCAAAGCAGTTAGGGACCTCAAGAGGTATCCTAGTCTGGTTCCTGGTCTAGA
TAAAATATTATCCCTTATTG
Y
AGAAGTAGCAACTGAATCTAGGAAAGGTTGAGTGATTTGAGAGACTATAGTAGGCATAGGTGGGGATATTGGCTAATTCT
TAGTTCTTCTGACTTAGGAG
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

コンテクスト (配列番号621):
AGTGATCCGCCTGCCTCTGCCTCACAAAGTGCCGGGATTACAGGCATGAGCCACCGCGCCCGGCCGGGTGCTCTTTATTC
CCCACCTCTAGCCCCATCCT
R
TGAATTCTTCTTTATGTCCGCTTGTCACCACCACCCAGACTACTCTGACAGCCTCCCCAGTGGATTTCCCACTATGCTTA
TTCCCTCCGATTCTTGCTGT
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

コンテクスト (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: アクセプタースプライス部位;イントロン

コンテクスト (配列番号623):
AGCCTGAGTGTCTTGAAGGATAACTAGGAGTTAGCAATGGCAAGGTTTCTGAGGAGAAAGAGGGACCACGATGGGCAGAG
GGGCAATAGGAGCCAGGTAG
Y
TGCAGGTAGTCTGGGGTTGCTGGACCCTTGATGAGAGGCTGTGGGCAGCAGGAGATGAGGCTGGAGAGGGATTCAGGGTC
CTATCACAGAGACTCAAATG
Celera SNPID: hCV27464298
公開SNPID: rs3132600
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: イントロン

コンテクスト (配列番号624):
TTGTGCATCCTGTTCCTTTTATAAGAACACCAGTCCCATCAGATTAGGGCCTCACCCTTAGGACCTCATTTAACCTGAAT
CACCTAAAAACCCTATCTCC
M
AATATAGTCGCATTGAGAGTTAGGGGTTCAACATACGAATTTGGGGGGACACAATTCATTCCATAGTGTAGGGTCCACTG
GGCCTTTTTTGGTTGAGCCC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号625):
AAGCAGGCCCTGCAAAGGGGCTTTCTGGAAAATTTGAGCCTGAGTGTCTTGAAGGATAACTAGGAGTTAGCAATGGCAAG
GTTTCTGAGGAGAAAGAGGG
R
CCACGATGGGCAGAGGGGCAATAGGAGCCAGGTAGCTGCAGGTAGTCTGGGGTTGCTGGACCCTTGATGAGAGGCTGTGG
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: イントロン

コンテクスト (配列番号626):
TGGGGAGCGAAGCTGGACGTTGCAGCCCTACCCTGTCCCCAGAGGTTTTTCTGTCCCTTTATGTCTATGAACAAGTACAG
CTGAGGCCATCAGCACTGCA
S
ACACCTGGAACAGTCTTGTTAAAACAGGACCTCCCTAAAGGCCAAGAGCTAAGGAAAGAGAAAGTGAAGGACTGAGCAGC
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
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

コンテクスト (配列番号627):
GAGATGAGGCTGGAGAGGGATTCAGGGTCCTATCACAGAGACTCAAATGTTAAGATGTTGGTCTTTAAGTGGATGGGCTC
GGGGATATTTGGGCTGTTAT
K
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)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号628):
TGTCAGTATTCAGCAGTGTGCCTGATTGATATATACTAGGTACTCAATGGTTTTGACTGAATGATGAATAAATAAATGAA
TAAATAAAGAAGCCCAGATT
Y
TCTTAATTTAGGTCTATGCTGTCTAATACAGTAGCATGTGGCTATTTATTTTATTTTATTTTTTGAGATGGAGTCTCACT
CTGTCGCCCAGGCTGGAATG
Celera SNPID: hCV30045930
公開SNPID: rs3095326

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

コンテクスト (配列番号629):
GGAATGTTCTAGCACCAGGCCTGATCCGTCTTGGCACACTCCACAGGCTTTTCTATGTTTAGCCTCCTTTCCAGCTGCCC
AGAGGACACGCCATAGCTGG
S
AGACATCACTGTCGAGGTGTGGGTCACAAGCTTACCCCTCCCATGAGGCAGGGTTACCAGCTTTCCTATCGTTTGAAGAA
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)
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: イントロン

コンテクスト (配列番号630):
AACTCCTGGGCTCAAGCAATCTGTCCATCTCAGCCTCCTAAAGTATTGGGATTACAGGTGTGAGCCACTGTGCCCAGCTG
CATTCTTTTTATAACCTCAT
Y
TTTTTTTGATCTGCATCACCTCCCTCCTACCCTATTGGTCAGAGTAGTCACAGCCCCGCTCCCATTCAAAGAGAGGGAAC
ATGGCCCCTACCTGGAGTGT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号631):
TGGGCTCAAGTGATCCTCCTGCCTCAGCCTCCCAAAGTGCTGGGATTACAGACATCAGCCACCGTGCCCAGCCCAGAATC
TTTCAACCCCCAAAATCCAT
Y
GGTGTGGGGTTAGATGAGGGATCCTAAAAGGAGAGGGAGGCTGCTGTGCAGTGATCCCACCGGCCTGCTTGCAGGAAGGA
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

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: イントロン

コンテクスト (配列番号632):
AGATCGGTGCCAAGGTAAGAATTTTACACCTCTTTTATTTCTTTTTACAAGGAAAAATCCAGGTAAGTTATGAAAAAATG
GTTGTGGGGCATTTGCACCC
K
CTATCCTTAATCAAGATTTGCCCCTCTCAAGTTTGTTACATTTATATATATAACAATTGTAGCTAGCATTTGCCTTTGGA
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)
SNP型: イントロン;偽遺伝子

コンテクスト (配列番号633):
TTCCCAGACCCCTTTTGACATGTCAGTGCCGAGTTCCTGGTTCATCCCCCATCATTTTCCTCTCCCCCAGCCACCAGAGC
CTCCCCTCACATACCCTTTT
Y
TTTTCCCAAAGAAGGAGAAGCAGACGAGTTGAAGAGAACTCCATTTTATTATGGAAAGTTAAAAAACAAACAAAACAAAA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号634):
TCCACACCGGGAGATTCCAGAAGCTTCTCTGCTGACTCTGGAGGTTCTGGTTTCTGAGTTTGAGCCTCTATGTCCCTGGG
TGTCCATTCTCGAGCCTTCC
Y
GGAGTTCAGGGTCCATTTCCACCCTTCTGTTGGCTTCATGCCCCTCTCGCCATCTTCCACAGGCCTCTGCTCTGCTGCCT
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)

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

コンテクスト (配列番号635):
ACAAGAGTAAAATAATAAATCAAGTAGGAATGGAGGGGAGGATATGCATGCAGCACTAGATAATATCTATACAGAGAGAG
GATGAGGTCTTGGAAGATGA
R
TCTGAAGACTTTCCTGTTGGAGAGGGGCTCTATGCTCGGCATGCTGACTGCTTTTACAACCCCACCCCCACATCTCATCT
TAACCACAAGACAGTCTTGT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号636):
GGATTACAGGCACGTGCCACCAAGCCCAGCTAATTTTTGTATTTTTAGTAGAGATGGGGTTTCACCATGTTGGCCAGGCT
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
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

コンテクスト (配列番号637):
AGAGTGGCCCTGGCCAGTTACCTTTGATTGCCAGAGAGATACTAGAAGCTGGTTGCTGAAAGACTGAAAAAAGAAAAAAA
GTCAGGTCACTCACCCAAAC
S
AGGCAATGATGATCAGATGCTTCCACATGGACAGACACCTTTCAGTCTCACTGGAGTGTAGCTCTGGCCAGAGACCTGCA
ATTGTCTTTGTGCTTAGATG
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)

SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号638):
CTGAAGAAAGTGTTTCCAGGAGGAAGGAATGGTTTACTTGGTCAAATGCTGCTGATCAAGGAGCAAAGAGGTCTGAGAAG
TTACCATTGGATTTATCTGC
R
TTAGGCCATTGGTGATCTTAATGAGCAGTTTTGGTGCAGCGGTGTTTGGAAGCCTGGATGCAGTGGGTCTTGTAGACTGA
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
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

コンテクスト (配列番号639):
TGGGGCTGAAGCCACATCCTTCTTTATGGTGTCGCCATGTGCTTCTCTGTAGGCCGAGTTCCCATAATTGGGGTTGGTGG
TGTGAGCAGCGGGCAGGACG
Y
GCTGGAGAAGATCCGGGCAGGGGCCTCCCTGGTGCAGCTGTACACGGCCCTCACCTTCTGGGGGCCACCCGTTGTGGGCA
AAGTCAAGCGGGAACTGGAG
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

コンテクスト (配列番号640):
ACATCATCAGAAATAGCTGTTCCTTCAACAACACTTTTTCTTGCCAGCATATTAGATTTAAAGGTCGAATGATCTTGCATTGCTGCCTCTTCTGCATTAG
R
ACTATCAGCTTCAGTGTCTCCAAATTTGACAGCATGCTTCCACTGTGCATATACATGCATTTCACAATCCATTCCTACCACCAATATCCCATCTCTTACC
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
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
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

コンテクスト (配列番号641):
CAGCAGAGCCTACAGAACATGGAGAAAGGACACCATCAGCCAATGAGAAGACCATACCATCTCCAGCAAAGCCTACAGAACACGAAGAAATGACCCCATC
R
GCCAATGAGAACACCACACCATCCCCAGTAAAGCCTACAGAACATGGAGAAAAGACTACATTGGCCAATGAGAAGATCACACTATCCCCAGAAGGGCCTA
Celera SNPID: hCV27452331
公開SNPID: rs3094086
SNP染色体部位: 31027370

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;SILENT MUTATION;イントロン

コンテクスト (配列番号642):
TCTAGAAACGTTGCCCATTGCTATTGTTGTGGGACTATGTACAGGTCACTTTTCCTCCGTGAAATGTAAATTTCTCAGATGTAAAATAGGGGAAGTTGAC
Y
GCTTCTAAAGAGCCTTATGGAGCATTGGGAGATCAATCACCATAGAAGAGAATCCAGAAAGAGAATGTCTGTGAGGCCACCAGCCACATCCTGGGGCCGG
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)
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

コンテクスト (配列番号643):
ATGCACGATGCTCCTAATTAAATATCAAAAATGTAAAGTAGGTGTCGTATTTGACTAAAAATTGATATTTTTCAGGAAGGACTATGCCCCCAGGGCCCAC
Y
GTAGCCTTTGAGACCATGGTGGAGTCTGTGTCCACAATGGCCTCAACCACAGGCTCTGAGAGTACCTCAACCTCTGAGATCATCGCCATCTCCACCATGG
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

コンテクスト (配列番号644):
AAATAAAACTGAAGTTACTCATCAGGTGCCCACTGGTTCTTTCACCCTCATTACATCTAGAACGAAGCTGAGTTCTATCACATCAGAAGCCACAGGAAAC
R
AGAGCCATCCATACCTCAATAAAGATGGCTCACAGAAAGGTATCCACGCTGGACAGATGGGAGAGAATGATTCATTCCCTGCATGGGCCATAGTTATTGT
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
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

コンテクスト (配列番号645):
GGACTGCAGTGAGCTGTGACCATGCCACTGCACTCCAGCCTGGTGCAGAGTAAGACTCTATCTCAAACAACAACAACAAC
AACAAAAACCCCGGCCGGAT
R
CAATGGCTCATGCCTGTAATCCCAGCACTTTGGGAGGCTGAGGTGGGCAGATCATGAGGTCAGGAGATCGAGACCATCCT
GGCTAACACAGTGAAACCCC
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)
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:

ゲノム配列 (配列番号278):

SNP情報

コンテクスト (配列番号646):
GGGAGGAAGCCGAGCGGTCTGAGCCTTCTGTGGGGCCGGTGGGGTTCTCACTGCGCTGGCAGCAGAGGATCTGCCTAAAG
GTGGCGCTCATTTCTTTGTC
R
CGGTAGGAGTAAATGATGGGGTTCATGGCAGAGTTGAATTCAGCAAGGAGAAGGAAGAATTTCTCATAGGCCAGCACGTC
GCACTGTGGACAGCACACGT
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
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

コンテクスト (配列番号647):
CAATACACATATAGGCATACATGGGGGTTGCTTTTTAAAGGTGGTTACTTCTGGGTTGTGATATTATCAGTAATCATTTT
TGCTTTTTTATACATTTCTG
Y
ATTTTTCAAGTTTTCTATGATGAGTATATTATTTTACAAAGACTACGAAAATTTTCCTCTGATATACTGGTAATTAGAAT
GTACTTGGGTATTTTAAATA
Celera SNPID: hCV613577
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

コンテクスト (配列番号648):
CTCTCAGACATCCTCCTGACCTCCCCTGACCTGCTTCACCACTGTGTTACCTCACTGGTTACTTGTTACAGCAAACTGAT
GCAACTACTAGTCTACCTGG
R
CAACATATTAAACAGGTATCACCTAATAGGGTGGCAGCCTATCGGGGTGATTCCTGGCGAATACACAGTAACCAACCACA
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
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

コンテクスト (配列番号649):
ATAATGGGGGTGTATGTGGATGGCTTTTTGAGATTAACGCTTTTTCTAAAAGAATAACCCAGATTAATTAAAAAATCTTT
TTTCCTGACTATTGAAACTA
Y
ATAATTTACCTGAGGTATCTCCACAGTATTATTGTTCTATATTATTTCCACCCTGATACCAATTTTACTCCATCTAGTTT
GGTGTTCAACACTGCCATTC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号650):
CATTTTTTTAAAAAAAGAATCCTTCATGGGAATATATCCTAATAATCAATTATATGGAGACAGTTTTATGTACACCAAAT
TTCTGCAACTTTATAATAAT
S
AAAATTAGAAACAACCTAAATAGTTAACAACATGGGAATGGTTAAATAAACTGAGTTGCATCCATTAAATGGAATATAAT
ATAGCCATTAAAATTATGTT
Celera SNPID: hCV8780367
公開SNPID: rs1061548
SNP染色体部位: 112676307
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

コンテクスト (配列番号651):
ACAAACCTTGGAGACCTAAACTCAACAGGCCCCAAACTGAACTAAGCGTCTACCCTTATGCCTTCCCCATACTGTCCAAA
TCAGAAAATTAACTCCTCAG
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

コンテクスト (配列番号652):
TTCCTGCATCAATGTTAATTTGACTTTAATAATTGCATTGAGGTTATGAAAGAGAATGTCCTTATCTGTGGAATTACATA
AAAAAGTATTCAGGGCTGAT
R
GGGCATCATGTTGGCAATTTATTCACAAAATCTGTAAATTTGGTTAGCTTTTCCATAAGTTCCAAAATGCAAGTTATCTT
TAACATAAAAAATTGGGTTG
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

コンテクスト (配列番号653):
TACATACCTAGGTGGCACATTGTTTCTTCTAACGTACATCTTTTTTTTGGAATCTCTTTTCTTCTCCCTCCCCCACCCCC
ATTTTCTAGAGTGTATCCAT
R
AGCATTCTTTCTAGAAAGTTTGCATAAGCTTAAAATCATTTTCTCTCAGAACACTGTCTTCTAGTATTTAGTCTTGCAGG
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

コンテクスト (配列番号654):
TTTCTAAGGTTCTCGACTCCAGGCTCTGGCTCCCAGATGGCATCTCTGGACCACCAGGGCAAGGGAGAACTTGCCAGCTT
GAAGGGAAGGACACATGTTC
R
GCTGAATTTGCTACCTGCTGATTGTAGAGCACTTGGGCCTTGAGCAAAAGTAGGCAGTAGCCAGGCAGTGGTCACTACAG
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

コンテクスト (配列番号655):
AAATGTTAGCAATTCTCCGGGGTTGCTCTTGGCTTTTTCTTTTCCCCTCACTCTGCATGCTTTCCTTGAGAAATCTCAAA
CATGCTCATGTTTCCAGAGC
M
ATCTATATGCCAGTTATAGATTTTTATTTCAAACTTACTCCTTTCTTCTAAAGCAAGTCCTGTATGTGCAATTGCTACAA
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

コンテクスト (配列番号656):
TATATCCACCTAAAATTAAAGGTTCAGAATTCTCTTCCAAATCCTCATTGAGACATTCACTTGAATAAATATTTTATCTT

TTTCCAACACCTTAGTGATA
Y
ACTGAAAATGTTATAATGGTTATATCATTGGAAGATATATATATAACTTTTATCTTGTTGGTTATTAAACCTATAAGTAG
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

コンテクスト (配列番号657):
TAAGCAATTGAGATATGAAAAACTGCATTCAGGAAACACTTCACCTCACATAACAACATGGTTTTTAATAGCAGTGTTAT
TTTCAGGCAAAAGATAAGCA
Y
GAATGATAAGTGTCCTTTAATGTTTAATTAAGGCATAGTTTCTGGATTCAGGTTGTCTGGGCCCAAATCTTTGTTTGACA
TGTAATAAACTGGGTGAACT
Celera SNPID: hCV31956071
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: イントロン

コンテクスト (配列番号658):
CATAATTTGTTTGGGGAGACAAAATAGATAAATATATATAAGGAATTATCAATTGCAATATAAAGAATATGTAATTAGCC
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
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
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号279):

SNP情報

コンテクスト (配列番号659):
TGCAGGATGTAGCGTTTCATGCGTATGGACTCGAGCCACTCAGAGACGGTTCGATATGGGATCCCATCTGAGCCACTCAG
GCTGGGCAGGCGAAGAGTCA
Y
CCTGTGGGACATGGGCATGTCAGTCACAGCGGGTACATGGGCTGATCTGGTTGGCCTTGGCCTCTGAGCATCAGCAGCCA
GCACTGAAGTTCGGTGTCTG
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)
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

コンテクスト (配列番号660):
TATTTAATGCCCTTTATCAGAAACTCCAAAACCACAGAAGCAAGTGTGTAGGAGACAGGGGTTGCTCCAGGGCACCTGAT
GAGGGGTTTTTAACAAGAAC
R
CAATGGTTCAAAGAGGATACAGAGCAGAGCAGAGTGAGTACCTCTGGAAACTCTTGGACCAGAGAAGCCAGCTGGGCTGC
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)
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

コンテクスト (配列番号661):
GCTCCAGCACACACTCCATGGTGTCCAGCCCAGCCGAGTGGAAGTGCAGGATGTAGCGTTTCATGCGTATGGACTCGAGC
CACTCAGAGACGGTTCGATA
Y

GGGATCCCATCTGAGCCACTCAGGCTGGGCAGGCGAAGAGTCATCCTGTGGGACATGGGCATGTCAGTCACAGCGGGTAC
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)
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

コンテクスト (配列番号662):
TGTAGAAAGAATGTGTTGCCTCCTACCTTGCCCCCAAGTTCTGATTTTTAATTTCTATGGAAGATTTTTTGGATTGTCGG
ATTTCCTCCCTCACATGATA
Y
CCCTTATCTTTTATAATGTCTTATGCCTATACCTGAATATAACAACCTTTAAAAAAGCAAAATAATAAGAAGGAAAAATT
CCAGGAGGGAAAATGAATTG
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;イントロン

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

コンテクスト (配列番号663):
TCTGTCCCCTCCCTTTCTTTCCTGGCTTGAGGTAGGGGCTCTTAAGGTACAGAACTCCACAAACCTTCCAAATCTGGAGG
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

コンテクスト (配列番号664):
TCTTTCCCCTCTGATTGTGTTTGTAATCTAGGTGATGGCTAGCTGGTATACTAGCAGAGTGAGTGGAAAAGGTGTCAGAA
AAGGGTATCAGAGGCTCAGC
R
ACTCAACCCATCTCATTAGAGTCAACGAGGCACCTCTTAAAAGTATAGAAGAATGGAAATCCTTTCTTCATTTGTGCTTT
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

コンテクスト (配列番号665):
ATATGGAGGTTAATTTGGTATCAACTATCAAATGTAAAATGTATATACCTTTTGGCTTAACAATTTCATTTCTAGGAATA
TATGCATGTACATGCACATA
Y
GCAAAATGATATAGTTACAGGATATTTATTGCAGCTTTATTTTTAATAAATGATTAGAAGCAAATGCCAATGAATAGGAG
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

コンテクスト (配列番号666):
GCCTTGTTTGCTGAAACAGAGCCACCAGGTAAAGAGCCCTCGACTACCCTAAGGCTTCCATGCTGGAGAGGCCACTAGTA
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

コンテクスト (配列番号667):
CACAAATGTACTTTATTAATCAACCGGTGATGTTGCTCTTAAAGCATAAGTGCATCTCTATGCATTAATGTATGCTTTGG
GATATGCTATAGTCACACGC
Y
ACATCGTGATGTTTCAGTCAATGACAGACCACATATATGATGGTGGGCCCATAAGATTATAATACAGTATTTTTGCTGTT
CCTTTTCTACTTTAAGATAT
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

コンテクスト (配列番号668):
AATAAACAAAATATGGGCATGCATGCTAAAGGGAAAATGTGTGCAGGTCTACTGCATTAAATCCTGTGTGCTCCTCTTTT
GGATTTACAGAAATGTGTCA
M
ATGTAAATCTTTCAAAGCCATTTAAAAATATTCACTTTAGTTCTCTGTGAAGAAGAGGAGAAAAGCAATCCTCCTGATTG
TATTGTTTTAAACTTTAAGA
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

コンテクスト (配列番号669):
TTTGTGTGATGGATTATGTTTATTGATTTGCGTATGCTGAACCAGCCTTGCATCCCAGGGATGAAGCCAACTTGATCATG

GTGGGTAACCTTTTTGATGC
R
CTACTGAGTTTGCTTTGCCAATATTTTATTGAGGATTTTCATGTTGATGTTTATCAGGGATATTGGCCTGAAATTTTTTT
TTTGTTGTGTCTCTCCTAGG
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

コンテクスト (配列番号670):
TATATAGAAAGTTTTGCAGAAACTGCCTGACCTCTTTTCTGGGGCCTTCACCTGCTGCTCAGGGGTGGCCCTCAACAGCT
ATGTCTGTCCTCTAACACCA
R
CATCCCTAGCTCAGTCCAGTTAGTCCAAAGGCAGACACTAAATACAGGGTGGACCAATGACATTCCCTTTTTAACTGAAA
TGATTACAGTTGTTGATAAC
Celera SNPID: hCV29373899
公開SNPID: rs7781027
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

コンテクスト (配列番号671):
CTGTAATAATTCTTGCTCCATTCCAGCCCTTTCAGAAGAGGGGCCTTCTTTCTTCTAACTAGGACTTAGCCCCCTCTCCA
ATGCCATAGTAGCTGTACTG
S
AGACTAATTCATATGAAATTTACCAGGTCTGGAAAAAACTTAAACAGAAAATATTCCAGGTGTACACAGGAGAACTCAAG
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)
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:

ゲノム配列 (配列番号282):

SNP情報

コンテクスト (配列番号672):
CTGGGTGGCGCAGGTGGAGCAGGGCCTGCACGGGAATTCGGGAGGCCAGGTAGCCCACAGCAGTGTAGGGCTCCTGGATC
TGGGCGATAGGGTAGATCCC
Y
GCCAGAACCTGAGGGAAATGAGCACTCAGTACTTTCCTCAATGTCCCACCTTCTCTCTTTCCCTTACCCACCCTCCCCGT
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)
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

コンテクスト (配列番号673):
CATTGATATACTCATTAAAATGTGACTCATCCAGGAAAATCCCATCCCTAAATTATTTAAAGTTTTTGTTTTCCCTCAGC
TACTATTTCTGTTCTACCTT
R
TGCAAACTAATGAGAAACCATTGTCCCAAGACTGGTGGCCTCCTGGCATGGTTGTGCAACAGCTGTTGTCAAACTCCAGA
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
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

コンテクスト (配列番号674):
GATAAGTAGACAGAAAAATCGATTAATACAGAAGCTGGCAAAAACTAGTAAAGCAAATATGGCAAAATGTAGAATTTGTT
GAATCTTTCAGTATTTGGGT

R
TTTATTGTTCTTTTTCTATGTTAGAAATTTTTCAAAATAAAAAGTTGCAAATGATTTCCATATTATTCTGATTTTTACAC
AGTAACAGAAAACATTCCTG
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

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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号675):
TTCTGTTGTTTGCATAGATTTTTCCAAGACTCGTAGCTCTACTTAAGTGCAACTGTTCTTTCTAAAGGCACAGCAAACCC
AGTACCTCTTGGTCTCTCTC
S
ATGCCCTGACTGTCTTGTAACCTTTTTGGCTTTGTCTTTCTCATCTTCCTGTGAGCCTTCTGTACAATCAGAAACACAAC
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

コンテクスト (配列番号676):
CATACATGGTAACTTAAGCAGGTAATGATCACCCTATCAGTTGCAACTGGGGTGGCCAAGTACAGAGTCTTGAGTTGACT
CAGGACCTATGACTGGTTCC
R
GCTGCAGAAGTGGGCACTGAAGACTGGAAAGATCAATTTATTTGAGGAGGATTGAAAAAAAAAAGCCATCAAATTCAAAT
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

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:

ゲノム配列 (配列番号284):

SNP情報

コンテクスト (配列番号677):
GTGGGTGTGGGCTCTGCAGGTGCCCCGGTCCCATGGGGTGTCCAGTCAGGAGGCCTGCCCGGGCCTCCGCCGGTCCTCTC
CCTCTCCTTGGGGTAGTCCC
Y
GCCCTCCAGCTCTGAGGAGAGTGTGAATTTGGAGACCTTAGCCACAGGCGACACGGAGGCTGACGAGCTCTCAGTGGGAC
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

コンテクスト (配列番号678):
GTCAGCTACCACAGCTGAGATTCAGCGAGCTATCTACACTAAGTGTACCAGGAGAAAGGGTTCCACCCCATCCTCTAAGG
TTGCTCAAAGGCTGTCTCCA
R
TCCATAATGACACCCCTTTTTAAGACCCTTCAGCCTCCCCACTAGTTTAGGCCCCACGGCATGGCTCTGGAGGCCTCACC
TCTCTCATTCCCTCCATCTG
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

コンテクスト (配列番号679):
CTTAAAAAATGAATTCATCAGGGCCTAGAATCATCACCGTCCTAAGTGCCTCCTTCAGGGTACCACAGTGCCAGCCCCTG
TCCCCTCCCTTCATCTTTGC
R
TGGAAGAGATGGGCAGAGCTGGGCCCTTTAGGGTCTGAGGTACAACTGAAGCCTCAGAAGAACCGATAAACCATGTTTCT
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

コンテクスト (配列番号680):
AGGGTGACCAGCCCCTCATACCCTCTGACCTGGATTCATTCATGGAAAACAGGCACAACCTAGAGTCCATAGATAGCCTG
TGTTGGAAGGAAGAGGTTTT
Y
TGCTAATCCAATGGGTCAAACAGTGCTGTTCCCCCAAGAAGCCTGGGATGTCTGCCTTGAGCCAGGCCTGTGGCTTAACC
AGTTCATCAGTGTCTTCCAG
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: イントロン

コンテクスト (配列番号681):
AAAATTAAAAAAAAAAATAGTGGGGAGGAAGTGAATGCAATGCATACAGACTGGCTGCAGAGACCCCTCCTTCTTCCCCT
CCTCCCTGACTTTTTCCTGC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号682):

GTGCTTCTGTGTAGGGCACAGTGGGCCCCAATGGGGGCCTGTCCTGCCCTGGGCCCTTGCCTCCCGGGGGTCCACCATGT
GAGGTGGCCGCAGAGGAAAT
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

コンテクスト (配列番号683):
TAGGCCTTCTCTTTCATTCTATTGGTTTGCTTCCAATGTTTGGTGATTTTGGTTATCCAATATATTTATGAATGAGGGAT
TATGTTGTAAAGTTAGGATA
Y
GTATTAGGATACAGGTTCTAGCTCCTATAACAAGGACCTAACTGCAGGAGTGGCTTAGACGAGACAGTTTATTTCTGTCT
TATGTGCAATCTGAGTTTAA
Celera SNPID: hDV71039510
公開SNPID: rs6600383
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: イントロン

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:

ゲノム配列 (配列番号285):

SNP情報

コンテクスト (配列番号684):
TCTCTAACTTCTTTTTATCCTGCAAAGCCTGGCACAATGCCTGGAAATGGTATAGAGAGATAACAGTTACTGAGTCCTAA
ACCTGTGCCTTCCACATCTC
W
TTTAATCCTCACACTACAAAACAGGTACTATTATTATCCCTGTTTTGCAGATAAAGAAACAGGCTTATGGAAATTAGGTA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号685):
AAAGGGTCTGAGGCTCGGTCTGGGCTCAGTGAAGAGTTCTGTGATTAATTAGTGATGTCTGCCCTTGGCTTGGGTGGGGCAGTACTGGTGCCTGGTGTTT
K
CTGTCCTGCCAGAGCAGGTTTGGAAGATCCTTTAGTAGTTGTCCTTCTACTGGGCAGCAGATCAAGGACTCAGGCCGGTGTTGCTTCCGATGTCCTGGAA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号686):
GGGGGTCTCAGGGAACTTTTTATAAAAAGAAATGCATTTAGTTCGTAAGGCCTGATTGAGATAATTCCAAGTCTGTTTTCTCAGCTCTTAATCCTTCCTA
R
CACTTTGCATTCATTGTATTAATAAATAAGCCTGTTTTCAGCCTAGTTAGAAAAAAAAAGGCCAGCCTCATTCATTAGAATTCTGCGTTCCCTTTGGTTA
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号687):
CGTTAGTGGAAGAGATTACAGAGAACACTGGCTAGGAGCCAAGGCAAGAAGGCTTTGGAAAGGCATGTTTGCCTTTGAGTGCTTAACTTAGAGACTCATG
Y
GGGAAAGAATCTGTGGATCTCTTTGAGAAGCTGCAGAACAGCAGATACACCTGAATCCTATTCATGTTCATCCAGAAACGCAGACTTTAAAACAACCTTG
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)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号688):
AAATATATAAGATGGCACTAAGGTATCTTTGGGGAGAAACGGGACCTGGTTTTGTTTCGCAGGTCCTTTGCCATTTGCTG
TTTGATACTGGGGAAGCCAC
R
TACCTTGTCTGTGGTCCAGTTAGGTTTCTCCACTCTGCAGGTAGGGCTGACCTACTTCCATTGGAGGAAAAACCTAGAGA
GAAAGAATGTCAAGAAAGGT
Celera SNPID: hCV1388815
公開SNPID: rs12453442
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: イントロン

コンテクスト (配列番号689):
ATGAGTACATTGATTAGCGGCAGGTTGAAGATTTTTTTTTTTAATTTCTATTTTTAATTACCAAAGTGTATGTATCTATT
ATATGATATTGTAATAGTTC
R
GAATAATATAAAAGGTAGAAAGTCTTACATCTTTGCCTCTGCCAATCCCCCTTCTAGAGGCTCCACCTTTATAGATTAGT
ATAAATCTTTTTGCGCCTCT
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)
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: イントロン

コンテクスト (配列番号690):
CCAGAAAGAAGGTGATGGTTGAAGTGAGTGAAGATAAGCAGGAGCTTGTCAGGAAGAGATGGAGAGGGATATCCCAGGTG
GCAACACAGAGGTAAGAGAA
R
AGAACAGAACACTCCCACAGGCGACAGCATGGTAGGTGCAAAGGGTATACGGTGAGCGGTAAAAAATGAGGTATGACCAG
ACCATGAAATTCCTTGCATG
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

コンテクスト (配列番号691):
AATTGGAACTGGTAATCAGTCTTTGGGCAAATGGAGAGTGGGATCCACAGACAGATTAAAAGGGTGACCCCAGGATGATC
CCAGAAGCTAGTGCATGAAG
R
ATTTCTGATTTCTGATCCTGTTTCTTGGCATGTGACTTCTAGGCCAGTTGTTTCCTCTCTGGGTATTTTTTGAAATGCAC
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号692):
GATGGACTTACAGTTCCACATGGCTGAGGAGGCCTCACAATCCTAGCAGAAGGTGAAGGAGGAGCAAAGGCACATCTTAC
ATGGCAGCAGGTGAGAGAGT
R
TGTGCAGGGGAACTGCCCCTTATAAAACCATCAGATCTTGTGATACTTATTCACTATCACAAGAACAGCACGGGAAAAAC
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

コンテクスト (配列番号693):
GTGTTATTTTAAGAAACTGCCACAACCACCCCAACCTTCAGCAAACACCACCCTGATCGATTAGTAGCCACCAACATTAA
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: イントロン

コンテクスト (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: イントロン

コンテクスト (配列番号695):
AAACAGTGTGGAGGTTCCTCAGAAAACTAGAAATAGATCTACCATATGACCCAGCAGTGCCACTGCTGGGTGTACAGCTG
TACTTCGTTTTATCGGACTT
Y
ACCATATTACACTTTGCCGATAGTGTGTTTATTAAAAATTGAAGGTTTGTGGTAACCCTGCATTGCACAAGCCTTTTGGC
ACTATTTTTCCAACAGTATG
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

コンテクスト (配列番号696):
CCACTCAATTTTCATATCTTTAAAATTAAATTTTCATATAAGTATATGGAACCAAAATATTATTTTCATTCATTTACCTG
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

コンテクスト (配列番号697):

ATGTTGTCATAATAGCTAACCCTTCTTTAGTGCTTCTTATAGTCTGGGCACTGGACTGAGGTTTATATGTGTTATATCAT
TAAAACTCAATCTCTGGGAA
Y
GACTGTTAGTACTTGGTAGGTATACTATTATTATTGTCGTTTTACAGATGAGAAAACTGAGGCCCAGAGAAAGTGAGCAA
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

コンテクスト (配列番号698):
TTTCTTAGTCTTCTTAAGAAGTTTTTCCTTTCTGTCAGGGAGGCAGCAGTGGGGGTGGAGGGCAGGGAAGGAGGGATTGT
TTTTACACTGACCACAGTAA
R
ATATTACTCAGGCTAATTAAGGCCTAGAGAATGGTTAAACAAGAAATTAGAGTAAATTATGTAAATTCTGGCCACCAATA
TGAGTACATTGATTAGCGGC
Celera SNPID: hCV30379482
公開SNPID: rs9895210
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

コンテクスト (配列番号699):
GACCCTGTATGGCAGACACAGCTGAATGTGTGTTCAGAGTTCCAAGCTCAGGAATCTGGGAGTGGCCAGCCTGGAGGTTC
ATTCTTTATCTGTGACGAAC
R
TCTGAACCCTCAGCCTGTCCCAAGGACCACGAGCCATACAGGGGATCATAGTCCTCTGTTTTGGGTTAAATGAAGGTTGT
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285
SNP部位ゲノム: 72888
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

コンテクスト (配列番号700):
GACTCCCATTTTGGTGTGCATCTGTGTGTGTGTGCGTGTATATGTGCTTGTGCTCATGTGTGTGGTCAGCGGTATGTGCG
TGTGCGTGTTCCTTTGCTCT

K
GCCATTTTAAGGTAGCCCTCTCATCGTCTTTTAGTTCCAACAAAGAAAGGTGCCATGTCTTTACTAGACTGAGGAGCCCT
CTCGCGGGTCTCCCATCCCC
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

コンテクスト (配列番号701):
AGGGGTCTGGCATGACACTAAGTCATCAAACTGTTACACGAGGAAGGAAAAAGCCTCGCTGTATTAAACCATTGAGATAC
TGGGGTTTCTTGTTGCATGG
M
CTAACTGCTGATTAGCCTAACCCTAATATGAGGACCTTCTTCTGAAGCCCAGTGTCCTTAATTTGAGGTCTTGACATCTT
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
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

コンテクスト (配列番号702):
GCCTAACCCTAATATGAGGACCTTCTTCTGAAGCCCAGTGTCCTTAATTTGAGGTCTTGACATCTTTGCCAGGTTCCCAA
CTGTAATCTAGGCTCATCAC
Y
CCTCACATACCTGACTTTGAGGTTTGTCCACCTTCTGGACAGACCTCCCACCCTGGTTAGGCTAAGCCTACTGGGTTGGA
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)
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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号703):
TGGATGCTGCCTGCCTCCCTGTCCTCCCCAGGTGGGGCAAGATCATCTACCTTGGCAAGCACAGTGGAGCATCCAGACGG
CCAGAGGTTCAGAAAGGGCT
K
CAGCAGACCGACTCGGTGACTGGCTCATGGGAGAGCAGCACAGCATCCCTGGTCCTGCAAATGCTTAAAACAGAGAGAAT
ATGAGGGCAGGCAGATGCCC
Celera SNPID: hCV2169762
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

コンテクスト (配列番号704):
AGCGGGAAGTGTGTGTGGCCCGTCCTGGCCCAGGGACTCAGCCTCACCTACCATGTCATTCTCGAACCACAGGAAGTAGG
AGCAGTAGAAATCCCCCTCC
Y
GGAACAGCAGCGTGGTGTAGCCCTTCTGCAGGTATCTGCGCGCCAGCTGGATCAGAGACCAGACCTGGGGAAAAGACAGC
AAGCATCACCACTCTCCCAG
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

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:

ゲノム配列 (配列番号287):

SNP情報

コンテクスト (配列番号705):
GAGGCGCCGACAGCCGAGGAGACCTCCGCCTGCTGTGCCCCGCGCCCCGCCAAAGTCAGCCGCAAACGACGCAGCAGCAG

CCTGAGCGACGGCGGGGACG
Y
TGGACTGGTCCCGAGCAAGAAAGCCCGTCTGGAAGAAAAGGAAGAAGAGGAGGGAGCGTCATCCGAAGTCGCCGATCGCC
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

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

コンテクスト (配列番号706):
CACAGCTAGGAAATCCTGGAGCCAGGATTTGAACCCGGGTCTGACCTAAGAGCTCCCAGCCGCCGTGATATATCAGCTTA
TGTCATCCTGACACCTACGC
R
GATGTCGGCTCGAATCCACTTTGCCTGAGCATTGTCTCAGAGAAATCTAATTTAAAAATTAGGCAGCAAATAGAAAATAT
ATTTGACTGCTAGAGATGCA
Celera SNPID: hCV2769503
公開SNPID: rs4787956
SNP染色体部位: 27285750
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

コンテクスト (配列番号707):
AGTAAGTCTCAGCCTCATTTTACCCAGCCCCTCTTCAAAGCTCCAGTTTAAATAAACCTCTGACAAAAGGGTGAGTTATT
CAACAGATTACCAGCATGAG
Y
AACTGATGCTTACCTGCCGGGGATCTCTGGAAGACCATGCATGGCACATGCCCAGTTATGCCTGCAAAGGAGAGGGAGCT
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)
SNP型: 転写因子結合部位;INTERGENIC;未知

コンテクスト (配列番号708):
AAACATACCTCCAGACACTGCTGTGAGTGCTGTGTCTCTGTTAACTCCTGGAATTCACCCATCCAGAGGAACCAGGATGC
AAGAGGTTAAGAAACTTGCC
R
TCTGGGTTTGGGTTCCCCATACAAGGATTCAAATAGTTGATTTAGGAAGTAATCCCGGGAAACCCTGCTAAGGTAGTGGG
GAACTGAGGCAGGGAAGGAC
Celera SNPID: hCV8903080
公開SNPID: rs1029489
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

コンテクスト (配列番号709):
TTCATTTAACAGAGCTTCCTTAGGTTGATGCTGGAGGCAGAATCCCGGCTGTCAAGGGGTGTTCAGTTAAGGGGAGCAAC
AGAGGACATGAAAAATTGCT
R
TGACTAAAGCAGGGACAATTTGCTGCCAAACACCCATGCCCAGCTGTATGGCTGGGGGCTCCTCGTATGCATGGAACCCC
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)
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

コンテクスト (配列番号710):
TTGTGAACGAGTTGTTGGCTGCTCCCTCCACAGCTTCTGCAGCAGACTGTCCCTGTTGTAACTGCCCAAGGCATGTTTTG
CCCACCAGATCATGGCCCAC
R
TGGAGGCCCACCTGCCTCTGTCTCACTGAACTAGAAGCCGAGCCTAGAAACTAACACAGCCATCAAGGGAATGACTTGGG
CGGCCTTGGGAAATCGATGA
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

コンテクスト (配列番号711):
CCTTCCTCTCTGCCATGGAACCACAGAGCAAGTCAGCAGTTCTCCTTCCTAATCAAAAAGCAGCATGGAGGAGAAGGCTC
CTTTGCCACCTTCCTTTCTG
Y
TTTGGATGGTGCTTTTGCAATCATGAGGAGACAAGCCTGGAGATGAAAGGAGGCATTCTGAATATGGTGGAGTGGAAGAA
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
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, αE (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
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号289):

SNP情報

コンテクスト (配列番号712):
ACCTGCTCTCCCTCCAGCACTGGCAGGAAGCTGGCCTCTCTGCCCTCCTTCTGGAGCTCAAACACGGCCCCATGATGTTT
GTACCGTGGAGCCCCCGCGA
Y
GTAGGAGAGGCTGCAGGTCTTGTGCAGCACGGCCACAGCGTAACCTGGGGCAAGGGTGGTGTGGCTGTGAACACACCGTG
TGCTCCCACCTGGCCTCTCT
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

コンテクスト (配列番号713):
TTCCCAGACCCCTTTTGACATGTCAGTGCCGAGTTCCTGGTTCATCCCCCATCATTTTCCTCTCCCCCAGCCACCAGAGC
CTCCCCTCACATACCCTTTT
Y
TTTTCCCAAAGAAGGAGAAGCAGACGAGTTGAAGAGAACTCCATTTTATTATGGAAAGTTAAAAAACAAACAAAACAAAA
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

コンテクスト (配列番号714):
TCCACACCGGGAGATTCCAGAAGCTTCTCTGCTGACTCTGGAGGTTCTGGTTTCTGAGTTTGAGCCTCTATGTCCCTGGG
TGTCCATTCTCGAGCCTTCC
Y
GGAGTTCAGGGTCCATTTCCACCCTTCTGTTGGCTTCATGCCCCTCTCGCCATCTTCCACAGGCCTCTGCTCTGCTGCCT
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

コンテクスト (配列番号715):
ACAGGAATAGGTTAAACAGAAAGGTAGGGAGCCTTTTCTGGGAACTCTAACACCTCCGGTGAGTTCTCACCTTACCTTTTGTTAGAGAGGAGTTGGGACC
R
TTCATGCTGGGAGTCAGATGTCTGGAGAAATGGCTTCGTGTGATCGAGTGAATTCACTGCTGGAGAATTTACCTGTTGGCCCCAGAAGGAGTTTCACAGT
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
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

コンテクスト (配列番号716):
AGCACGGCATGGATGCAGGGCTGTAAATGAATGGGGCCCGTGCCTCAGAATCCCGTCAGAGCTGCCCTGGTGCTCAGGGACTGGGACCCTATAGGAGCTT
Y
GGAGGCCAGGCTATGGCACCAGGGTTTGAGTCCATCACAGAGAAGCAGACGGAGACATTTTGGTCCAGTAGGCCCATGGGAATCTGTGTGTGAGATGAAT
Celera SNPID: hDV77718013
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
遺伝子名: ピリンおよびHINドメインファミリー,メンバー1 α1 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

コンテクスト (配列番号717):
ATTCCAGCAAAAGGAAAAACCTCATCAAAGAAGAGGAAGCAGAGAAAAGTAGGTCCAACTACACCTTTAGCAACCACAGA
CAAGAAGTTCACAGCTGAAG
R
AGGAGAGGAGACTCCTATAGCTCAGGTAAGCTTGAGTAAGAGGAGCAGGCTTCAATTCCCACAGAAGAAACTGCCATGGC
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
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:

ゲノム配列 (配列番号293):

SNP情報

コンテクスト (配列番号718):
TGCAGTCAACAGCCCGCGGGGTAGCCAGCTTCGAGGGACCGCCCGGAAAGACACAACGCGCGTGGAAGGCGCCGGGCGTC
CAGTCTCGGGAGAGATTAGA
R
GTGGCGCTCCTGCCCAGCGCCGGCAATCCAGGGGAATCCGCGGCCATCGCGGATCCACCAGGGGTGAGGCGGCACTGAGC
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)
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

コンテクスト (配列番号719):
TTCTTCAGCACAGTCCACACTCTGGGCTGCCTTTCTACAGCCTTCCATTCCCTGTGTTCCAGCATAAGGCTCTGGTGTGG
CTCACCTCCAGGGGCAGTTA
Y
GTGCCCGTCAGTTTAGCACAGCCTGCATTCTTCCCCGTTGCTCCTAACACTTAGGGACTGTCATGACCATGTCTGTATTG
TTAAAGTGTTGAACAAACCT
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

コンテクスト (配列番号720):
GGCTGCCTTTCTACAGCCTTCCATTCCCTGTGTTCCAGCATAAGGCTCTGGTGTGGCTCACCTCCAGGGGCAGTTATGTG
CCCGTCAGTTTAGCACAGCC
Y
GCATTCTTCCCCGTTGCTCCTAACACTTAGGGACTGTCATGACCATGTCTGTATTGTTAAAGTGTTGAACAAACCTGTTC
TCTGTATCTGTGTCACCGTC
Celera SNPID: hCV2028228
公開SNPID: rs9517638
SNP染色体部位: 98639840
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

コンテクスト (配列番号721):
GTGACGGAGCGAGACCCTGTCTAAATATATATATGTATATATCCCACAGTTCTGGAGGCTGGGAAGTCCAAGATCAAGGC
ACCAGCAAAGTCGGTGTCTG
R
TGAGGGCTGGCTCTGTTTCCAGCTGTGCCTTCACATGGTGGGAGCGCAGAACAAGTGCCCTCAGGCCTCTTTTATAAGGG
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

コンテクスト (配列番号722):
TGAAGCCTATTTTATCCAAGGATTGACCACCAACCCTAGTGATTATCTACTGATTTCCCAGAAGGCTGCTGCCGAGAATC

TCTGGAGATTCGGAGATGGA
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

コンテクスト (配列番号723):
ACAGGTGTAGGGTTTCCTCTACCTCTGCACTACTGACAATCCAGGCGGGGTAATTCTTTACTGTGGGCAGGAGGAGGGGG
GAGGTTGGCCCGGTATTGCC
R
GATGTTTAGCAGCACCCTTGGCCTCAGCCCATTAGATGCCAGTAGCACCCTCTCCCCAGCACGTTGTGACACCCAAAAAT
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
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

コンテクスト (配列番号724):
CTCAGTCAACATTAATTGCATGCCTAATATTTTCCAGGTATAGTTCCCACCCTCAAGGAGTTCACTGTCTATTGGGGCAA
AACTTTTTAAAAAAGAACGT
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

コンテクスト (配列番号725):
GGATGGCCGTTCCTCAGAAGGCTGTGTCTTACATGCTCATTTTACAAACATTTTGGGCATCTCCTCTGGGCGATGAACTG
GGCTAGGTGCTGGGAATGCA
R

CAACGAACAGGTCCTGGTCTCAGTGCTTACAGTGCTGACGGAGCTTAGGCACAGTTTTCCAGGACTGGTCATTAGAAAAG
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

コンテクスト (配列番号726):
AGGGACAAGCTTAAGAGAGGATGCTTTTAGAAAATGTTTCTTTTCATCGTAAAAGTAACGTTAACCACACTATAGGAAGT
TTGGAAAATAGAAAAAAAAC
R
GTCCTAGCATTTCATTTAATTTATTCGTCTTTTCTTTTTCTATACACTTATGTTCTTGTTTTGAAATAACTGACTTTGTT
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
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:

ゲノム配列 (配列番号294):

SNP情報

コンテクスト (配列番号727):
GTTTTTATGGGATTGTGAGAAACTGAAAAACTGTGACTGCTGGAGCCATTTTCCCACAATCCCCATTTTTTAAAAATCCC
ATAAAGGCTCTCTCGTGAGC
R
CCGCACGTTTTCCCTTGTAGTCACGAGGGTAGGGGCTGGAGAAAGCAGCAGAGATAGTCAAAAACCCACAGCTACAAAAA
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

コンテクスト (配列番号728):
GCCTGGGTCCTTGACCCTCGGCACGGGCACTCACTCCTGCCCCCTGCGTGCTGGTGGGTGGGGCTGGGAGGTTCAGGGCC
TTGCCTCCCAGAAAATGCCT
K
CACGGCTTCCTCAGTGGGCACTGGCCGTACCTGGGAGGATTGTGGAGGCAGATCCCAATGCTGGTGTATTCCCTGGACAG
AAAACCCCAGGATGGAAGAT
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
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

コンテクスト (配列番号729):
GAATATTTATTCTATTATGCCACAAATTAAGCAGAACTCTGCAAAGTGATCTCTAAAAATAAGTCTGAAAAATAATCATC
TAATTCCAGTAGAGGCCTCT
Y
ACACTTTTTAAATGTTAACTCCAGGCCGGGTGTGGTGGCTCACGCCTGTTATCCCAGCACTTTGGGAGGCCAAGATGCGT
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

コンテクスト (配列番号730):
GTTCATCCATGTTGTACCATGTATCCGAACTTCATTTTTTATGGCCAAATAATATTCCATTTCATGGACATACCAATTTT
GTTTATCCATTAATCATTTG
S
TGAACGTTTAGGTCATTTCCACCTTTTAGCTATTGCGAAAAGTGCCGCTATGAATATTTAGGTACAAGTTTTCATATGGA
CATATATTTTCAATTCTCCT
Celera SNPID: hCV2745001
公開SNPID: rs1788659
SNP染色体部位: 75530689
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: TFBS SYNONYMOUS;イントロン

コンテクスト (配列番号731):
ATGCCGGAACTCGTAGTCTCGGGATGCTGGGTCTCAGCGCGTGATGGGGTAATGGCACGCAGGCCTGCGTTGAACGCTGG
GACTCGTAGTCCCGCCATGC
Y
CTGTCCGCGGTGCACGCCGGGATACGTAGTTCCGAGCGCGCCAAGACCGTCACTGGGACTGGGCGACAGCGGCCCGCGTT
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)
SNP型: ミスセンス変異

コンテクスト (配列番号732):
GGCCGACAGTTTCCAAAATGTTAGTATTCAGCCTAACATGAGAAAAGTCACCATATAAAAGTGAGGGGGGAAAAGCAAAT
ACAGGATAATCTCAATTGTA
Y
ATAAAATTTATATACGTAAGGACAAAGATACATAGTAAAAAAAAAATTCTGGCAGGTATTAAGGCTGAAAAAATTAAAAC
AGTCCAGAGCGGTCTGGCTC
Celera SNPID: hCV3068760
公開SNPID: rs585571
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

コンテクスト (配列番号733):
CTCGCTCTAGACCACAGTGGCAGTGTTGAAGCTTTCCAGCCACGGCTCTGTGGATGTGTGCAGTGTTGGGAATCAGGCTG
GGCTGCCCTTGTTCCTTCTT
Y
ACATTCCTCAGACGTTGTGCTTTACAGCCACAGTTTCAGTAACCGCTGCCAGAGCCCCACCTGTGCGTGTTCTCCAGGAT
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)
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

コンテクスト (配列番号734):
CTGAGTAGTCTGTCCTTACAGTGTGAACCAGGGGTTCATGGGAATTCTTCACCATCCAGTAGTCTGTAAATGTTGCCCAT
GCTGAGTAGTGTGTCCTTAC
R
GTGTGAACCAGGGGTTCATGGGAATTCTTCACCATCCAGTGGTCTGTAAATGTTGCCCATGCTTTAGTTTTGTTACCTGG
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

コンテクスト (配列番号735):
TGCTGTCAGTACGATTATTGCAACTCCTGGTCAAGCCCCCAACTCCAGAGCTCTCTGCCGGAGCCCCATGACAGGCCCCT
GGCCCTGCCTCTGTCTGACT
M
CCAGATTCAGTGGTTCTACCAGGCCCTGAACCTCTCCCTGCCCCTCCCCAATTTCCATGCTGGGACGGAGCCTGATGGCC
TGGACCCCATGGTCACACTG
Celera SNPID: hCV25952089
公開SNPID: rs11758242
SNP染色体部位: 31747824
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)
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)

ゲノム配列 (配列番号296):

SNP情報

コンテクスト (配列番号736):
AGCTCTCCTCCCTGGGGGGCTTGCGGCTGGCCTTTCTGGGGAAGTTGACCACTCCCAGGGTCTGGTCCCAGGGCTCCGAGGGAGGCAGGCACAGGTGGCA
S
TGTCCAGTGTTGGGAGCTGGGAACGGAGATCCCCGAACCCTACTCAAGCCAAGAGGGCTTTAGGGGCCAACCTAGAGAGTGGGCTTTGGCCGGGTTCTGC
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

コンテクスト (配列番号737):
AGGTGAGATGAGTTAGTCCTGGGTCTTGGGTGGCTGTCCTAGGATACACTTCACATTCCAAACACAATTACTCATCTTTGCTTTCTAAGTGCTAGGCATA
R
TTTTAAGTGCTAGAAATAGCTAGATGAAAACAACCAAAACCCTTGTCCTCTTGGAGCTTGCAATATAGGGGAGAACAACAGACTATCAGGCCCCTGGCCT
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
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: TFBS SYNONYMOUS;イントロン;偽遺伝子

コンテクスト (配列番号738):
TAGCTAGATGAAAACAACCAAAACCCTTGTCCTCTTGGAGCTTGCAATATAGGGGAGAACAACAGACTATCAGGCCCCTGGCCTCCCTTCCTCCTTCCTC
R
GAAACACAGACCCAAAGCCCAGGCCTGACCTTGCCAACTTGATATAAGCACAAGACAAGTGTCTAAGCCTTCACTAACCTTCACTGTCCACAAGATCACA
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)
SNP型: イントロン;偽遺伝子

コンテクスト (配列番号739):
AATATAGGGGAGAACAACAGACTATCAGGCCCCTGGCCTCCCTTCCTCCTTCCTCAGAAACACAGACCCAAAGCCCAGGC
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

コンテクスト (配列番号740):
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296
SNP部位ゲノム: 28527
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;イントロン

コンテクスト (配列番号741):
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

コンテクスト (配列番号742):
CCATCCGCCTCATCCCCTCACTATGCTCTAGCCAAGGTTGACTGAATTTAGTTGCTTAAACACCTCAAGTGTGTCTGCCC
ACCTTGGGGCCTCACACAAT
Y
CATTTCCTCTGTTTGGACTCTTTTATGCTTTTACCTAACACCTTATCATTTTTCAAGTCTTGACTGAAATGTCCAAATCA
GGTCCCCTCATCTTATCCTA
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
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
OMIM番号: 604617
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号297):

SNP情報

コンテクスト (配列番号743):
TGTTCCGGCAGGAAGATGACAGAGGGATTACCTACCGGATCCCAGCCCTGCTCTACATACCCCCCACCCACACCTTCCTG
GCCTTTGCAGAGAAGCGTTC
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)
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
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号298):

SNP情報

コンテクスト (配列番号744):
ACCGCTGCTCACAGCGGAAGGCCGAGAGGAAAGCCTTTCTGTAGTTGCTGTTCATCCAGCCATAGAGAAGGGGATTGGCA
AAAGTGGAGCACATGGCGAT
R
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

コンテクスト (配列番号745):
AGCGAATCAGCTTCCTGATTATTGGCTTGGCCTGGGGCATCAGTGCCCTGCTGGCAAGTCCCCTGGCCATCTTCCGGGAG
TATTCGCTGATTGAGATCAT
Y
CCGGACTTTGAGATTGTGGCCTGTACTGAAAAGTGGCCTGGCGAGGAGAAGAGCATCTATGGCACTGTCTATAGTCTTTC
TTCCTTGTTGATCTTGTATG
Celera SNPID: hCV7427258
公開SNPID: rs1047214
SNP染色体部位: 156355126
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)
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

コンテクスト (配列番号746):
ATTTCTTAGTGGATATAACTAGGAAATATGAATGACATTTTGGAACTGTCAATATTGTGATGTGGTGCTAATCTTATTCA
AAACATGGTTGAACATGGTT
K
AGCGATTTTGCTACTAGTGATAATCACTTGTCCTGATATAGTCACCATCTGCTGTGGTTTGTATATTTCCTCCAAAATTC
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

コンテクスト (配列番号747):
ATGCTTATTCTTAGATCCTATTCTATTCTTACAGATTCTGAATTGAAATTCTCATCTGGGCCCAAGAAACTGCCTGGTAA
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
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:

ゲノム配列 (配列番号299):

SNP情報

コンテクスト (配列番号748):
TAAAATTCACCACTTTTTCTGTGATATTCTTCCACTGTATAGACTCTCCTGTACAGATCCTTCTATTAATGAACTAATGA
TATATATCTTTTCAATACCA
R

TTCAAATCTTTACCATTGCTACTGTCTTGATCTCTTATCTCTGCATCCTTTTGACTGTTTTCAAAATGAAATCCAAGGAG
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)
SNP型: ミスセンス変異;イントロン

コンテクスト (配列番号749):
AGCTACCACCACTGCCTGCAACACACTGGCTAACCAGGAGGTCTGAGTCTGTCCACATGCCGAGTTCACTACCATCATAA
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

コンテクスト (配列番号750):
CAGGCTACAGCCTACACTGTGAAACAGCCAAAAAACTCTAAGTCCCCAAAGTGTGAGAAGGGGACAGACTGCATCCAGGA
TACACATCCCCATCAGGGAA
Y
GTGAAATCCAGGCCATGGGGGAAGGCCTTTACCCTACCCAGAGCTGGGACTGATTTAGGGAATAGTGAGAAATATAAAAG
TAGAGGCAGTAGTGGAAAGC
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)
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: イントロン

コンテクスト (配列番号751):
TTGCAATCAGATCTGTGCTGAAAAGCACATGCTAACAGCTTATACAATAGTAACAGGAAGACCTATGACCTTAATTATAG
AACCTCATTTATCTCTTATA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号752):
TTGGTGACCTTATCTGGAAAGGGTTACTAAGCTAGCAAAAGCATTCTTCAAATCACTGTGTTTCTGTGCAGTTTTTAAAA
TGTAGACATTTAAAATGCCT
W
AAGAGTAATTCATTTTAAGCGTCACATTGATCCAATAGGATACGATTTAAAACTTGTTTACTTTTTCCTGGAGGAAAAGA
TACCATAAGAAAATGTCTTA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号753):
TCTATTATTTTTCTGTTTGTTTTGAAACGCCTTTTTTCTTAGGATCATAATGATAGCTTATTCTATCAGGGATAAGGGAA
TAATGTATTTTGAAAGCCAT
W
AGTTTGGGACACTATCTTTTGCTGGTACAGTGACTTGATATATTTTAATATATGGCTTATCTATGACGGTTATAAATTGC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号754):
AATGCTTTGATTTTCTATCTTCCTTTAATATTATTTTCATGTGGATGTAGTCTATTATTTTTCTGTTTGTTTTGAAACGC
CTTTTTTCTTAGGATCATAA
W
GATAGCTTATTCTATCAGGGATAAGGGAATAATGTATTTTGAAAGCCATTAGTTTGGGACACTATCTTTTGCTGGTACAG
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: イントロン

コンテクスト (配列番号755):
GAGTTCATCCTCACAGGATTTACATATCATCCAAAGCTGAAGACTGTTCTGTTTGTGGTGTTCTTTGCCATCTATCTGAT
CACCATGGTGGGGAACATTG
R
TTTGGTGGCATTGATTTATATAGAGCAACGTCTTCACACACCAATGTACATATTTTTAGGCAACCTAGTTCTGATGGATT
CCTGCTGTTCCTCTGCTATT
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;イントロン
SNP供給源: Celera;HapMap;dbSNP
SNP型: ミスセンス変異;イントロン

コンテクスト (配列番号756):
GAGTTCATCCTCACAGGATTTACATATCATCCAAAGCTGAAGACTGTTCTGTTTGTGGTGTTCTTTGCCATCTATCTGAT
CACCATGGTGGGGAACATTG
R
TTTGGTGGCATTGATTTATATAGAGCAACGTCTTCACACACCAATGTACATATTTTTAGGCAACCTAGTTCTGATGGATT
CCTGCTGTTCCTCTGCTATT
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

コンテクスト (配列番号757):
AGAAAAATGGTAGAAAAGAGTCAATTTAGATAAAAGAAAGACACCTAAAATTTTATGTAATGATTTTATATATTTCTTTG
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)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号758):
TCGGTTTCATATGAATCAGCAAGATGATCATCAAACAGACTTTAGTGAAGGTCATTTGTTTTTACCTCATTATCTCACAA
GACATCTTTAATTAATTTCA
R
GTGGTTTATATATTTTTAGGACTGAGTCCACAGAATTACACTGATGTCAGTGCAGAGAAATCCCTTTAGGATTTGGTGGA
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

コンテクスト (配列番号759):
TAATAATAATATCAAAGTTTCCCTGAGGGCATTGTAGGATGTGGGAACAAATTCACCTCACAGAGTGAAGAAGTTGATGA
CCTTGGCCGCACTTTCTACA
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

コンテクスト (配列番号760):
ACACTTCCATTGAGAAATCTTTCTTTGTTCCTCGGGTCACTATGCACTTTCTTCTTTATATTTTTATAAACCTTACTTAC
CCTTTTTTTGGCCAGGTGCT
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

コンテクスト (配列番号761):
TGCAACAGAAAGGAAAGCTTAAATAAAACTCTTTGCAAGAATGCCTATTGAGCTACATTTTGATAGCCTCTCAGTAAGTA
ACAACTCAGTATCAGTCCTT
K
GTTAGAAATTGCCAATGTCTTTATTCCAACAAATGGCTCCATAAATAATTCTTAGTAGCACTGTCAGGGTACACATTTTT
ATCTGTGGAAGTTTTAACAA
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

コンテクスト (配列番号762):
AACATCTTTGCATCGCTGGGCTATATCCCACCTAATCATGGTATATTATATTTTTGATGTATTCTTGGACTTAGCATGCT
AGTATTTTCTTGAGGATTTT
W
GAATCTATCTTCATCAGGGGTATTCGTTTCTACTTTTTTATAGTGTCTGTCTGTTTTTGGTACCAGAGGAACTCTTCTTG
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

コンテクスト (配列番号763):
TCCCTTTTGGCCCAGGATGTGTCTAGGAATGTCATCCAGGAACCAGGCCCTGGAAAAAGGGCCTCACATCTCTGACCAGT
ACACTAACTTATGTGGCTGG
R
TTGGTATTTAAGATGTAAGACAAAGTCCCCCTTACTCTTCCCTCTCCTCTCCTCAAGTGGAAGAAAGGAATCTCTTTTAG
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

コンテクスト (配列番号764):
CCAGAAGCATTTATTGACAAACTCTTCTCTAACTGATTTCTTATGTCTCCTTTTTGTACATTTATGCTCATACATTCACA
TGTACATGCATACACAGAGA
R
GTCTATTTCTAGCCCGTTTGTACAACAAAAACAAGACGGTTCTAGTTCGTACACTTCTGTCTCAGGAGGGAAGATGGACA
TTTTAAAAGGCAATCAAACT
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

コンテクスト (配列番号765):
TCCTCAGTTCTTGGTGAATTTCATACAGTTCCTAAGATATAAATTTAACATATCTGTTATATGCTTTTTTAAAACATTCA
ATCTACTGGAAGAATATATA
R
AAATTATTTTCTTGGAGAGAGATGTGTGTGCGTGTGTGTGTGTGTATATATATATATATATAGCCCCATATAATATATATAT
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

コンテクスト (配列番号766):
TAAATAATATTTTTTGACTACCACTAGTACTTATATTACAATCAGTGAGATTGTTCTATTTTAGCTTTCTCTCTTTACCT
CTACTTATTTTGTTTTTACT
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
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

コンテクスト (配列番号767):
AGAGACAGTCACTGGAGGACTCTATTTGGTCATCTTGCTCTACCTCCCTCTACTTTTACTTTATTGATTTTGTAGCTCAA
ATCATTCCAATTTTGGCCAC
Y
GAAGCTATTTCCCTCGCCTCCTGTGTGCTTTTGACAAACACCCATAATTGTGTATATGGGATGTGTTTTTGTTGGTTTAT
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

コンテクスト (配列番号768):
GCTAAACAAAAATATCTTTTCATCACTTAAAAGTAAAAACATGAAAGAAAACTAATTTATACACCTATCCACCTATCTGC
TATGCACTACTAGACTTTTT
R
TATATATAAACTACCGATTAGGCCTTAATTCTTACACATTTCCTCAGTAGAAATCTCGTATCTTGAAATCCTGAATGTCT
TGCCCAAATTCATTCAGCTC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号769):
TGAATCAATATTGCCTTTTCTTTACATCCTTTGGAGTTTAGAAAAAGGATAACTTTTGTTTCATTAATCTTTTCTGTTAT
TTTATTATCAAATTCATTTA
Y
TTTGCTCCAATCTTATTTCTTTTCTTCTAATAATTTTTGGTTTCATTTTCTGTTGCTTTTCTAGATCTTTAAGATGCATC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号770):
CAAAGAAATTCCTCTACTTGTTGTAAAAAGGAAAAAAATTGAAGGAACAATAATATGCTCTCAATTACAATCAATTACAA
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: TFBS SYNONYMOUS;イントロン

コンテクスト (配列番号771):
AGTATTATCACAGAAGCCAGAGGTGAAGGGACTTTCAATAGCACCAAACACTACAGCTTGGTTAGGAAGATAGGTAGATG
TTCTTTGAAGGTGACATTTA
S
AGTTCATTGCGATCTTACTCAGAGAAAAGTTTCAGTGAAATGGTGAGGGCAGAAACCATAAATTTGAGGGATCTAAGTAG
AACAATTTGTAATCTAACTG
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)
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

コンテクスト (配列番号772):
TTTTTATCTGTGGAAGTTTTAACAAGCAATCATATGCATGGGTCACTCCATGGCTTAACAAACGGAGAATGAAAAACTAA
TGCAGACTAGTGCCACTGTC
R
CTTCATAACAAATCAGAAAATAAGCATTGGTCCTCTCCTCTAAACTTAAACTATAGATAAAAAAGGAACTTATCAGCAGG
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: イントロン

コンテクスト (配列番号773):
GGAAAACAAATAGTGTAAAAGCTGGAGGCATCACATTACCAGACTTCAAAATATATTACAAGGCTATCACAACCAAAAAG
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号774):
GGAAGAGTTTGTGACTTATATGGAGCCAGTGAGACAGAAAAGGTGATTTTTTCCTGAAAAATGAGTTTTCTTATTTTAAA
AGAGATCCACAAAAAATAGT
Y
TTTCTCTCTCTGAGTGTTACGGTATGCGGATATGAAACCCAGCAGAGCCAATTCCCTTTCACCATCAAGAGGAAAACCAG
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)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号775):
CCATCTAGTTAAGACAGGTTAAATTCTCCTCTAGTTCATTCTTTGATTTATTTGATTGTAGTTGGGTTGGTTCTTTGGGG
GCTTGGCTAAGAAGCATACT
Y
TAGTTTCTTTGTATTATTCTCTTAATAGTAACCATTCTAATCTCCCTGGTATGCTGTGTCCTCTCAAGAACCTTAAATGC
ATGCTCATAACCATCAACAA
Celera SNPID: hCV30212818
公開SNPID: rs9826529
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: イントロン

コンテクスト (配列番号776):
CCCCAATTTAAGTCAGCCCAAAAGGCAGAGCTATAAGTTCTCACTTGGATCTGTCAGATATCTAAGGGCAAATCAGTCAA

CATTTCTACAGATAGTAGAT
M
TATTTTCGCGTAGTTTATAAGTTTGGTATACTATGAAAAGAAAGAGGGTTCCTCACCTTTGGTGGAACCCCCATCAAAAA
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)
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: イントロン

コンテクスト (配列番号777):
CAGTGAATACAAACCTGAGAGCTCCAAATAGATACAATCCACATTAAAAAGCAGAATAAATAAACCTGTCAGTTTTCAGA
ATAATAAGTGTTGTCTAATA
R
CCTATGAAGATTATTATTTTCAAAATTATCACTATGAATTCATAGATTTTAACATGTTATCAACTTAATAAATTATAATT
ATTATTCTTTGACCGATAGG
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: イントロン

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

コンテクスト (配列番号778):
TAAAATTCACCACTTTTTCTGTGATATTCTTCCACTGTATAGACTCTCCTGTACAGATCCTTCTATTAATGAACTAATGA
TATATATCTTTTCAATACCA
R
TTCAAATCTTTACCATTGCTACTGTCTTGATCTCTTATCTCTGCATCCTTTTGACTGTTTTCAAAATGAAATCCAAGGAG
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;イントロン

コンテクスト (配列番号779):
TTGGTGACCTTATCTGGAAAGGGTTACTAAGCTAGCAAAAGCATTCTTCAAATCACTGTGTTTCTGTGCAGTTTTTAAAATGTAGACATTTAAAATGCCT
W
AAGAGTAATTCATTTTAAGCGTCACATTGATCCAATAGGATACGATTTAAAACTTGTTTACTTTTTCCTGGAGGAAAAGATACCATAAGAAAATGTCTTA
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)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号780):
TCCCTTTTGGCCCAGGATGTGTCTAGGAATGTCATCCAGGAACCAGGCCCTGGAAAAAGGGCCTCACATCTCTGACCAGTACACTAACTTATGTGGCTGG
R
TTGGTATTTAAGATGTAAGACAAAGTCCCCCTTACTCTTCCCTCTCCTCTCCTCAAGTGGAAGAAAGGAATCTCTTTTAGAGCCATGAGCTGTGCAGCCT
Celera SNP ID: hCV11538341
公開SNPID: rs9848078
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

コンテクスト (配列番号781):
CCAGAAGCATTTATTGACAAACTCTTCTCTAACTGATTTCTTATGTCTCCTTTTTGTACATTTATGCTCATACATTCACATGTACATGCATACACAGAGA
R
GTCTATTTCTAGCCCGTTTGTACAACAAAAACAAGACGGTTCTAGTTCGTACACTTCTGTCTCAGGAGGGAAGATGGACATTTTAAAAGGCAATCAAACT
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)
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

コンテクスト (配列番号782):
GCTAAACAAAAATATCTTTTCATCACTTAAAAGTAAAAACATGAAAGAAAACTAATTTATACACCTATCCACCTATCTGCTATGCACTACTAGACTTTTT
R
TATATATAAACTACCGATTAGGCCTTAATTCTTACACATTTCCTCAGTAGAAATCTCGTATCTTGAAATCCTGAATGTCTTGCCCAAATTCATTCAGCTC
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

コンテクスト (配列番号783):
TGAATCAATATTGCCTTTTCTTTACATCCTTTGGAGTTTAGAAAAAGGATAACTTTTGTTTCATTAATCTTTTCTGTTATTTTATTATCAAATTCATTTA
Y
TTTGCTCCAATCTTATTTCTTTTCTTCTAATAATTTTTGGTTTCATTTTCTGTTGCTTTTCTAGATCTTTAAGATGCATCATTAAGTTGTTTATGGGAAA
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
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

コンテクスト (配列番号784):
GGAAAACAAATAGTGTAAAAGCTGGAGGCATCACATTACCAGACTTCAAAATATATTACAAGGCTATCACAACCAAAAAGCATGGTATTGGTATAAAAAA
R
CAGATGTACAGATGAATGGAACTGACTAGAGAACCAGAATTAAACTCATGTATGTAGAACCAATTGATTTTCAATAAAGGTGCCAAGAACATACATTTGG
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)
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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号785):
CCGGCAGTCCCTCCCTGGTGCGGCCACCAGCCTACCTTCAGCCCGATAACATTCTGCCCGTCCACCTCACACACGTAGTG
GTTGGTGAGGAGCCCGTTGC
R
GGCCGCAGAACTCCCTTTGACCAGAGAGACAATCTTCCCCTTCTTGATCACGAAGCCGACGTGGCCCATGCTGTCCTTGT
GCATGGTGACAGTCCGCTGG
Celera SNPID: hCV1619596
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
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

コンテクスト (配列番号786):
ATCCACCCCAAAAGCGAACTGCTCTTTCTGGTGCATCATGGGGACATGCACAGTGACCTGCTCGCCCACCAGGAATGGGA
AGTTCTTTCTTGTATATTCA
R
GGTGAAAGGGCTTCTCCCACTTGGCTAGCACAAAGAGAGAAAAGAAGTCTTTATGTCAAAGTACAATTAGTGAGGCAAAG
ACAGCAAACTGAAATGGGGA
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
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;ESE SYNONYMOUS
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;ESE SYNONYMOUS

コンテクスト (配列番号787):
CAGCTTGGACTTTTTTGCAAATATTTTCATTCAACTCACTTTAGAAACCTGCAGGGAGTCTCTCTTTGCAATTCCAGAAAAATCAGCATTTTTGTCAAAG
R
CATTTTGGATGCCCATCTTCGGGAGGATGGTTTCCAGATTGTAGGAGGCAGAAATGGAAAATCTGGGGATGAACACCTCTATCCACCTGTGGAGTAGGGA
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
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
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

コンテクスト (配列番号788):
TCTGTGCTCAGGGACCCACAGAGTCAAGCAAGTTATTGAATTCAGCATACCGAATTTTATTTATTGCCGCTCAGGAGGGTGGGGGCCTGCTGAAAGACAG
R
GTCGGGGCCTGCCTCCTGCATCCCCGGCCCAAAAGCCCGGGCCAAGAAGGACACAGGCTTCAATGGCTGTCATGTGTTGCAGACAACATGGTGTTGAGAT
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

コンテクスト (配列番号789):
GTGTGTGTGTCCCCAAACAACTCCCCAGATGCCTTGTAGGCCTGTGACACTGGTGTTGAGGGAGACATTGTCCATCCCTG
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

コンテクスト (配列番号790):
GCCATTTAGAGGAATTGTTTCAACTGTGGGTCTCACAGGCATTGCCCTTGTCCTCCTCAGACACAGGTGTGTTTGCAGTG
GTGAACAGCCATTCCTTGTC
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

コンテクスト (配列番号791):
AGAAATTGGCTCTGTAACTTGGGGTTGGAAATGGTGCTGCAGATGGTGCTTTCTCCAGTGACAGTTCTCTTTTCCCTGAA
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

コンテクスト (配列番号792):
TGCAAAAAAGATTTGACAGGCTGAAACAATGGACCAGATCTAACAAGATTATGTTTAATGGGGATAAATGTAAAGTCTTA
ACATTTGGTTAAAATAAACA
R
GCAAATAAGATGGAATAAGCAGCAGATGGGAAAGATGTGGTTTGATAGGAGCCTGTGTGAAAATAATAGAGATGTTTCAG
CTGATTATAAGCCCAGAATG
Celera SNPID: hCV8690513
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

コンテクスト (配列番号793):
TAAAAGGCACCTGTACTTTTAAGGCAAAACATAAAGGGACTTTAAGTTATCTTTGGCACAGGATGAAAAATATGTCCATT
GCTTGAGATCAATATTGTAA
Y
TGGCACAATATTAACAAATGGCAGAAAACAGATTCTTTCAGTATTTATGTCCCTTCCATAATTCCTATCAAGGAAAGCAA
CTTCATGTTGGAAAAGGTTC
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
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

コンテクスト (配列番号794):
TTGTTATTGTTTTATAATTCAATTCTAATGTGGCCAGAAAATATAATCTGTATGGTTTTTATGTTACCCAAAGTTTTCTT
GGTGTTACCATGGGAACGAA
R
ATCTACTAGAATCTTTTGCTTGCTAACCAGAAACAGCTCTTCTACTCCCTTTACTCCAACTAACTTAGCCTCTTCAAGGC
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

コンテクスト (配列番号795):
CCTCAGGTGATCCTCCTGCCTTGGCCTTCCAAAGTGCTGGGATTACAGGCATGAGCCACCATACCCAGCCTGCTATAACT
TTTGATTCTCCAAAACATAA
Y
TACTATAGCCTACTGTTTACCAGAAGCCTTACCAAACGCAAGAACAGTGATTAATACACATTTTGTATGTTATGCATATT
ATCTACTGTATTGTTATAAT
Celera SNPID: hCV8691661
公開SNPID: rs815105
SNP染色体部位: 116243037
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

コンテクスト (配列番号796):
TGGAAGAGGAGTGTCACGTAGGAATGCCTTTAGCATCCTCTGGCCCTGGGAGAAAACCTGGCAGTGCACTTGTCCCTGAG
TGGTCCTAAGTGCCTTCTGG
R
TTTGTGAGTGAGATGCCCCCCCTTGCTCCATCACCAGACCTTCTGCACCCCATAGTGATAAACAGCCTTCCCTTCTATGT
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

コンテクスト (配列番号797):
CTCCTGGGGCCCTGCTCCCAGCCAATGACTGAGTGTGGCAGAGGCATAGGGCAGCCCCATTCCTGGGAGAGATGGGGCTC
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

コンテクスト (配列番号798):
CTAACTTTTTGGAAAGCTGCCCATTTTTAATTCCCAGACCTGTGTATATCTAAAAATTTTAGCCTTTCTTCTTGTCTCTT
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
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

コンテクスト (配列番号799):
CAAATGGATCCATCCGGTCAATTATGACGAACATGTGAAAAAAATAGAAACCTATCTAAGATGATATATTATAACTAAAT
TGTACCATAGTGATGACATC
S
ATTTGATTTTTAAAAAGGCAGTTAAATACAAATTGATATCTTGGAGAAAAGTACATAGAAAAAGTCCACTTGGGCTGAGC
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

コンテクスト (配列番号800):
CAGGATCTGGAGTCTCTCAGGTCTGGGCTGAGGAAAGGAAGAAGGATCCCAACAACTCTCAGGCATCGAGTCTGCTCTGA
GACTCAGGAGAAAGTTTGGC
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

コンテクスト (配列番号801):
CAGTGGTGACACTGAGGACGTCAGGGAGCAGTCAGGCTGGGAGCTGGACTGGCTGTCCACATGGAAACTGATGTCACTAG
AAAATGAACAGGGATACTGG
S
AGGCTGGTCAGTTTTCAGTGAGTTTGGGGAAGGACAGGAAGTCAGTAAGTGATGGAGATGAAAAGGGTGGAAGATGGCAG
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,109|C,11)
SNP型: INTERGENIC;未知

コンテクスト (配列番号802):
GCAATTATAAGCAATATCTTAAGCAATATCAAGTTAAAAAAATAAAATGGTGCTCTCTTTTCATACTTTTCTGAGTTGGT
TTATAAATCTTGATGTCCAG
R
GAGGGAAAATGTTGAAAGGCATAGAAGACATTGGGAAATGGGCAGCAGTGTGCAATTCAAACTTAGCGATGGAAAAGCCA
CACTTTGGGGAAAATCGCCC
Celera SNPID: hCV8692304
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

コンテクスト (配列番号803):
CATGTGTCATTTTGCTTTCAGCGAATTGTAATGTACCATAGTCTAAGTGCTATAGGATGTCACTGGTATGGCTGGATTTA
TTAAAGCAAGACTTAAAACA
Y
GGAAGAAGCTTTACAATGCATTTTTAATGACATAAGGAGTGACTATGAACATCTTTTGTATCTCAGAGAAATTTACTGAT
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
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

コンテクスト (配列番号804):
AGGATGTCACTGGTATGGCTGGATTTATTAAAGCAAGACTTAAAACACGGAAGAAGCTTTACAATGCATTTTTAATGACA
TAAGGAGTGACTATGAACAT
S
TTTTGTATCTCAGAGAAATTTACTGATGAATGCATAAAAAATTACTTTGAAGAGCTGTTAACTTAGAGATGGAATTTAAC
ATTCTTCTGTTACAAAAAAG
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

コンテクスト (配列番号805):
CTTTGGGATTTTCTTGACAGTCATATAAAAAGTAAGGACAGTTTTTTTTTTTCCATTTCCAATCTGTATGCCTTTTGTTT
TACCTTATTCCTCTGGCTAG
M
ATGTCTAGCACTGTGCTGAATAAAATGGTAAGAGTGGACATCCTTGCCTTGATTCTGATCTTAGAAGGGATACACTCCGT
CTTTCACCATTAAGTGCAGT
Celera SNPID: hCV8701061
公開SNPID: rs1689087
SNP染色体部位: 116341134
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

コンテクスト (配列番号806):

CTCTGGTAGACAATGGATAGTGGTTGCTGTTTGTGGCTTTAAGGCCCATCTGCTGATGGGTGCAATTTTATTAGGCAAAA
ATATGTGGGTGAATGTGTGC
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,111|C,9)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号807):
AACAGACATCACAATTAACGGAAAATTTTGGAAGCATAAGAAGGATACTGGCAGGTCAAGGACACTAGCTGGTCGCCATT
TCTATTCAATGTTAAACTAG
R
AGTCATGGTCTAGACAATGGAATACTATGCAGCTGTTAAAAAGACAACACATAATAAACAAAAAGGCAAATGAGGTTAGG
AGGTGGAGGCATGAGGGGAC
Celera SNPID: hCV8701111
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

コンテクスト (配列番号808):
AAATATGTTTGTGTATGAGTGCACATTTTCCTGTACCCTCATATTTCTGAGAAATCCTATAACTTTCATTAGCTTTGCAA
AAGGTTCAGGGACTAAAAAA
R
GGTGAAGGAATAATCTTGGCTCTGGCAGATTAACTGTAGGAGTAGAAAAGGAAACAGAATATTCAAAGTCTTGTGCTGGA
ACAAATAACTTTCAGGATTT
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号809):
TCTGCCCTAAACAGCCATTGTTTGTAGGAAGTTTGAGACTTCCTGGTCTCCCACAGAGCAGCTGGCTAGGGCTCAAAGGA
TACACCTTGGTGTTTCAGGT

Y
CATCTGTCTGATTGGCGCATCTGACCCTGAGGTGTAATAATCCTGAGTCTCACTGAAGCAGGTTCTCATAACTCTTTTTT
TCCTCTTTTAAACCCTTCCT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号810):
CATGGAGGTAAGAGGAAAACAAGGAGAATGTCATGAAACAAAAGCTACAGAAGCGAGTGCTTCCAGAGCATAGGAGTGGT
TAACAATGTTAAATGCCACC
R
CCAAGAGGTCAAGTAAGATGAAAACTGAAAAGTATCCTTTGGATTTAGAAGTTATTGGTTATCTCAAAAAAAGCAGTTCC
AAGGTATGAAAGAGGCAAAA
Celera SNPID: hCV8701140
公開SNPID: rs699768
SNP染色体部位: 116301619
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: イントロン

コンテクスト (配列番号811):
GGAGCAGATGTAGTGCATGGGCTGGAATCATGAGGTCACTTTTGAACATAGTATGTGTGAGATATCCAAAAAGAGAGACT
GAGGAAGCAGTTGGGATTGA
R
GGCAGGGATCTGAAGCTTAGATGAGAGGTCTGGGATTGAGAATACACAGGGTTGTTTGTTTTTTTTTTTTTTTTTCAGTG
TAAAATAGGGGGTAATGGAA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号812):
AACAAAAACATTCCAGTTTCCCTTCAAGATACGTATGGTGTGACAGTCAATAAATTTATCAGCTCTGCTTTATTGTAAAT
ATTCATTTATTCAATATATA
R
TTAGTATTTACCAACTATGTCCTAGGCCCTGTGCTAGATTCTGGGCAAACAACAGTGAACAAAGTAGATGTTGTCCCTGC

CTTTATTTACAAATAAATTC
Celera SNPID: 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: イントロン

コンテクスト (配列番号813):
AACTGTGAGTCAATTAAACCTGTTTTCTTTATAAATTACCCAGTCTCAGGTAGTTCTTTACAGGTGCCTGAGAGGAAACA
AAGTTGAAGTTGTTTTGTTG
K
CTTACAGTATACTTTCTCTCCCTTCTAAAAACCAAGTTTTGGGTCTAGGAGAAATATGAGGCATTAAACCTAGAGTTGAA
GTTTGATTAGCATGGAAAAT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号814):
AATCTTCGGGTAAGGAATGCTTTGAAGAAAACAGTCTTCAGTGAAAACCTCAGGAAATTACCACAAGGCTTAATTAAATG
GAGAATCTACATGGTTTTAG
R
AAAAGGATTATTTGGGTTTTTGTTCAAGTAGAATACTTCATTCTCTGTTAGTGCTAGAAAGTGAAATATTGCCTAAATTT
ATAATAATATTATCAGGCAG
Celera SNPID: 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: イントロン

コンテクスト (配列番号815):
CTTTCTCATCAACCTTTAAAAAGGAAACTTGTGAACTAATTTGTCTTTCATCTTTTTAGTTTTCCCCCATTCTTCCTCCT
GTGGCCTAACTAATCCAATA
K
CTAGAACCAAGAGAAAAGTGAAATAGAAAGCAAGCCTGGATAATCCACAAACATAAAAATCAGACACTGAAGGGTAGAAC
TTGATATTTTGTGCTAAACC
Celera SNPID: 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: イントロン

コンテクスト (配列番号816):
TATACTCATATGTGAATCAAGAGGATGGAAGCTGGAGTTATGCCCACTTCCACGTGGGAAATTTTGCTTACGTTCTCCAT
AACTCAGGGCTCCACTGATA
Y
AGAGGATTTAGAATCAAAGGAGGAATCATCAAGGGGAATAAGGTAATGGCTCCACTGAATTAGCAGCTGAATTATTGGCC
TATTTTAGGCTTCTCATGAC
Celera SNPID: 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: イントロン

コンテクスト (配列番号817):
TGAATTGGGTGATGCCTACTCATATTGGCGAGGACAGATCTTCTTTACTCAGTCATCTGAGTAAATGTTTCTCTCTCCCA
AGGCTTGTTCAATAGGCTCA
Y
GAATAACCATCACGGGCCCCAGTGATACAGCAAGTATATTCATAGGCTTACCATCATGGATTTTGCTTCTGTCCTTGGGA
AAGAGGTGCTATTGTCACTG
Celera SNP ID: hCV8701183
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: イントロン

コンテクスト (配列番号818):
ATTCAGGAGAAATTATATCGGTCCAATAACCGAGTGACATTGAACAAATTGCTGAATTTCTCTTTCCTCTATTACAACAG
AAAATAAGTATGCACAGAAT
R
TCCACATCAGGCATTTTCTTATGACACCCTCTCCCCAAATTGAGTAAGATGTCACTATTAGATTCTTTCATAGCTCCCTG
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: イントロン

コンテクスト (配列番号819):
TTTGGACCTTTGCATCTTAGCTAATGCTTGCCTCTCTTTCCCTCTCTGCAATTCCTCCTATTCTCTCCCTCTTTACTGGT
GAGTTCAATCATTGAATGGC
Y
GGGGGAACTGCTTTTATTTAATTCTCACCTCCCCAGAAAAGCTTTCCCCAAATTCCCCATCACAGACTTCTGAACTCCTA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号820):
TGTAGCCTCCACTCAAAATCACCAGGCATGCAAATAAGCAGGAAAATACCTCCCACAAGTAGAAGAAAAATCAATAGAAA
CAAAACCAAAAATGCACAGA
Y
GATAGAATTAAGAGACAAGAATATTAAAACAGCTATTATAAATGTACTCCATGTGCTTAAGAATACAAGCAGAATACAAG
CAGAGAGGCCAAAAGAAAGA
Celera SNPID: hCV12084456
公開SNPID: rs1935829
SNP染色体部位: 116386365
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

コンテクスト (配列番号821):
AGTTTCTTTTGTCATAAATATACGTGATATAAAATTTACCATTTTATTCACATTTAAGTGTGTAGTTTCAGATGCATTGC
ATACATTCAAATTGCTGTGT
W
ACCATTGCCACTATTCATCTCCAGGACGCTTTCAACATTCCAAACTGAAACTCTGTTCCATTATGCAATAATTCCCTGTT
CCCCCCTCCTTCTGGCGCCT
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

コンテクスト (配列番号822):
TCTGAGTAAATGTTTCTCTCTCCCAAGGCTTGTTCAATAGGCTCATGAATAACCATCACGGGCCCCAGTGATACAGCAAG
TATATTCATAGGCTTACCAT
Y
ATGGATTTTGCTTCTGTCCTTGGGAAAGAGGTGCTATTGTCACTGGCTATCACCACTTCTGAGCGACCAACTTGTTCTCA
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

コンテクスト (配列番号823):
AAAACAATTATCAGCCAAGAATTTTGTATCCAGCGAAACTAAGCATCATATATGAAGGAAAGATACAGTCTTTCTCAGAC
AAACAATTGGTGAGAGACGT
Y
GATATACCAAGCCACCACTACAAGAACTGCTAAAAGAAGCTCTAAATCTTGAAACAAATCCTGGAAACACATCAAAACAG
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
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

コンテクスト (配列番号824):
CCGTAAGCATTCCTCATGAGTCAAAAATCCTACCACAGAACTATCCATGTTTCAAAATAAATTAATTTTTTACAAAACAA
AATTTTTTCTTCAAATGCTG
S
AGCTCTTTTAATCTCTTTTATATGAAACTTTCTTTCTCTTTCTTTTTCTTTTCTTTTCTTTCTCTCTTTCTCTCCTTCTT
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;イントロン

コンテクスト (配列番号825):
AATAGTGACCCTCAGTCTCCAGCAGGTGCTCCAAGATGTATCCAGAACAACATGGGGAGCAGGGCATGGACTGTCCCTGC
TGCACAGTTAGATGAGATCC
Y
CATACTGCCACCCCGTGGCACCTCCACCCTCCCTCAGGGCTCTTTGGGAACTCTGGGGTCATGATTTGGGATCAATTATC
TTTTAAGCATTCCAGATGCT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号826):
ACTTAACCCAATAACATCCTTGATAGCATTGTATTTTCCTCTCATGTATTGAATCCAATTCAGGATCACACATGACATTT
AGTTGTCATAGTTCTTTAGT
R
TCTTTTGACCTTCAGCCTTTTTTTTTCTTTTATAACATTGATATTTTTAAGCATCTATACCTTTTCTCTTTTTCAAAATA
AGAATGTTCTTCATTTTGGA
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,9|A,111)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号827):
ACCGCTTGCCCTGGCTTCCACCTGGTGAAATCCTTATCTACCCTCTAAGGCTCACTTTCAGTGTCACCTTCCCCGTGAGT
CTTCCCAGCCAACTCCCCAG
K
AGAAAATACGCTTTTGTTCCTGTTCCAGTACTAATTTATTTGCACGTATGTTACAGACTGTTGTTTGTGGTTCAGCTCTA
AAAGTTCTTTGAGGTCAGAA
Celera SNPID: hCV16250228
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

コンテクスト (配列番号828):
TCTTAGGAGTCCTCCGTGGAGTGCCCCACTCCTAAAAGTTACTATACTAACTTTTTGAGGGACCACCAAAGCAGCATTTC
TGATTGCAATTCCTGACGTT
W
CTCTTCACTTAGAAACCTCCAATGATTCTCCCACAGCACACAGAACACAGTAGAGACCCTATGAGTTACATTCAGGACCT
CTCACACTTCGTAGCTTGGT
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
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

コンテクスト (配列番号829):
AAAAAGAAAATATTCAAACTTTATTTTATATTTAAGTTTTAGCTAAAAATGAGATGTGTTACTATTATTTAATACACAGG
TTGACAGTGATGACTTCACC
R
TACCAGTGTCTGTTGGTCACAAACCACGTGTATACTCTGCAGCAAGGATGGGCTGGCAGTGAAAACCTCATGTGTCATTT
TGCTTTCAGCGAATTGTAAT
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

コンテクスト (配列番号830):
TTTATGTTAATTTACTAAAATTAAAACATTTGAATTGATTTTAAAGAAGACTATTGAGTAAATACTAGCAGACAGAAAAT
GGGCATGTGAAAACTAGCAA
R
GGGTACTCAGATGACTGAAGTTAGGGAAAAGCTGAGCTAGCCATATAATTCTTCCCAGTTATGTAAAGATATATTCTTTA
CTTTCCTGACTCTGATTGGG
Celera SNPID: hCV26680430
公開SNPID: rs2488433
SNP染色体部位: 116328295
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

コンテクスト (配列番号831):

AGCCAGGATGGTCTTGATCTCCTGACCTCATGATCTGCCTGCCTTGGCCTCCCAAAGTGCTGGGATTACAGGCGTGAGCC
ACCATGCCCGGCCGACCTTC
M
TGTAATTTCTTATTGCTCATTAATGTCCTTTTTTTTCAGATTGAAGAACTCTCTTTAGCATTTCTTGTAGGACAGGTCTG
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,-|C,8)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号832):
ATGAGGCAAATAAATGAAGAAAATGAGTTTCTGAGACACTGTTTAGGTAACCATAAATCAGACAGATATTTTTATGGTGG
GCAAATTGATGAAGATACTT
W
TAGTAGGTGATTTATATTCATAACAAATACATATTGAAATAATTGTCACTACTGTATCAGAATTAAAAACCAGCTTCACA
TTAGGACTTCTCCATACAAA
Celera SNPID: hCV26681176
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

コンテクスト (配列番号833):
CTTGTTCTTGCCTAGAACCAAAAGTTCATATAAATATTTATGAATGAGGCTAGGCGTGGTGGCTGATGCCTGTAATCCCA
GCACTTTGGGAGGCCGAGGC
R
AGCTGATGACTTGAGGTCAGGAGTTCGAGACCAGCCTGGCCAACATGGTGAAACCCTGTCTCTACTGAAAATACAAAAAA
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
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

コンテクスト (配列番号834):
GGGAACAGATTGGAAAAAGGGAAGTGGAGGTAAAGAGGTCAGATAATGGGTGTTGCAATACTCCAAGTGAGAGATGATGG
TGGACTATGTAAGTTTTATG

S
ATCAACAAGCAGGCATCACTCGTGTCTCTTTTTAACTTCTTTTTTTTTAACTTTTTATTGTGAATCAGTTTCAGACTTAC
CAAAAATATAAAAATAGCAC
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

コンテクスト (配列番号835):
TCTAAAATTCATATGGAACCAAAAAAGGGCCCACATAGCCAAAGCAAGACTAAGCAAAAAGAACAAATCTGGAGGCATCT
CACTACCTGATTTCTAACTA
Y
ACTATAGGGCCATAGTCACCAAAACAGCATGATAGTGGTATAAAAATAGGCATATAGACCAGTGGAACAGAATAGAGAAC
TCAGAAATAAATCCAAATAC
Celera SNPID: hCV31477571
公開SNPID: rs10923965
SNP染色体部位: 116395458
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

コンテクスト (配列番号836):
GAGTCTGGCAGAGTCTGGACTACTCTGTTCAAGACACACTCTTTAAAGAAGATTTATTTTATAGTTAAGCAGGGAAGGTG
AAACTTATTTTTTGGACTGG
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

コンテクスト (配列番号837):
TCCCCTGTCCCTGTCAGTTACTATCTTTCTTTCATTTCGAGGAATAGAAAACTATGGGGAATCCCTTTCAGGTTATATAA
ATTTGCTATTTCTTATCACT
R
CAACCTTTGCCTCCTATGTTCAAGCAATTCTTCTGCCTCACCCTCCCAAGTAGCTGGGATTACAGGCACCTGCAACCAAT

GCCCACTAATTTTTGTATTT
Celera SNPID: 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

コンテクスト (配列番号838):
TCTCCTTAAGGTGTTGAGAGTAGTTTCTGCTTTCTGGACTGAGCCCTGATGGATAGGTTGCTTTCCAAGATTATTGTGAA
GTTTACTAGAGACACTTTAT
S
TAAACTTGATTCATGCTTGGGAAGTGCTTACTTAGTAAATACTAATGTTCCTTCTCTTATAATTTTTATATACAAAATAA
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

コンテクスト (配列番号839):
AATTGAATTTGTAGTTAAAAACATTCCCACAAAAAGAATTCTAGGCCCAGATGGCTTTACTGGTAAATTCTATGAAACGC
AAAAGAAATAGCATCAATTG
W
ACACACTTTTCCAGAAAATAAAGAGGAGAGAATAACTCTCCCGGCTTAGCCTCTAAGGGCCTGCAATTACTTTGGTACCT
AAACCAAACAAAATAAAGGC
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

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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号840):
TGGCCATAGCCATGGCTACTCCCATGAGAGCCTCTACCACAGAGGACATGGACATGACCATGAGCATAGCCATGGAGGCT
ATGGGGAGTCTGGGGCTCCA
S
GCATCAAGCAGGACCTGGATGCTGTCACTCTCTGGGCTTATGTGAGTCTCCAGGGGATGGGAGAGAGAAGGGCTGGTTCT
GGATTGTTGGGAAACTCCAC
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

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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号841):
AGCCCAAGGATGGGAAAGGTGTGTTTGCAGTGGATGGGGAATTGATGGTTAGCGAGGCCGTGCAGGGCCAGGTGCACCCA
AACTACTTCTGGATGGTCAG
Y
GGTTGCGTGGAGCCCCCGCCCAGCTGGAAGCCCCAGCAGATGCCACCGCCAGAAGAGCCCTTATGACCCCTGGGCCGCGC
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

コンテクスト (配列番号842):

CCAAACTACTTCTGGATGGTCAGCGGTTGCGTGGAGCCCCCGCCCAGCTGGAAGCCCCAGCAGATGCCACCGCCAGAAGA
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

コンテクスト (配列番号843):
GTGAGGTCTGGTCAAAGGCAACTTTAGCTCTTCCATTTCCACTCAAAGGATCTGTAATGTTCTAATTTTTCAAAAAGAAA
AGTAGGCTTGAGGAGTAATC
R
TAATATAATTAATTTCAAAGTAATTTTTTTTTTTTTGAGATGAAGTCTCGCTCTGTTGCCCAGGCTGGAGTGCAATGGTG
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

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)
染色体: 6
OMIM番号: 600912
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号307):

SNP情報

コンテクスト (配列番号844):
CCCACCATCAACAGGTACTTTGGTCAATAATGTCCGACTCCCAAGAGGTCACAGGCTGGAATTGAGTGATGGAGACCTCC
TGACCTTTGGCCCTGAAGGG
Y
CCCCAGGAACCAGCCCCTCGGAGTTCTACTTCATGTTCCAACAAGTACGAGTCAAGCCTCAGGACTTTGCTGCCATTACC
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
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

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

コンテクスト (配列番号845):
TAGCTATTTATTCTATTTACCTTCATACATCTAGCTAACATACACTGCCATTTCTGACCTTATCTACTGATTTTACAGTG
TAGCAGCTGAGGATTTAGCA
Y
TCTTAAATATTTCCCTTCCAATATTGTTATAAGATAATTTGGGGTAAAATTGACATTCAGGGGAAAAAAATCAAGACTCA
GGATTACATCGTTAAAATTA
Celera SNPID: hCV8754449
公開SNPID: rs781226
SNP染色体部位: 45645249
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: イントロン

コンテクスト (配列番号846):
AGGTGAGATGAGTTAGTCCTGGGTCTTGGGTGGCTGTCCTAGGATACACTTCACATTCCAAACACAATTACTCATCTTTG
CTTTCTAAGTGCTAGGCATA
R
TTTTAAGTGCTAGAAATAGCTAGATGAAAACAACCAAAACCCTTGTCCTCTTGGAGCTTGCAATATAGGGGAGAACAACA
GACTATCAGGCCCCTGGCCT
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: TFBS SYNONYMOUS;イントロン;偽遺伝子

コンテクスト (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: イントロン

コンテクスト (配列番号848):
AGGGACTAGTCACTGTTATTTTGTTCAAAGAGTTAACATGTATTAAATAATTTATACATGCCAGGCACTGTACTAAATAA
GTATTTTATATTTCATCCTC
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)
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: イントロン

コンテクスト (配列番号849):
TAGCTAGATGAAAACAACCAAAACCCTTGTCCTCTTGGAGCTTGCAATATAGGGGAGAACAACAGACTATCAGGCCCCTG
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: イントロン;偽遺伝子

コンテクスト (配列番号850):
AATATAGGGGAGAACAACAGACTATCAGGCCCCTGGCCTCCCTTCCTCCTTCCTCAGAAACACAGACCCAAAGCCCAGGC
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
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: イントロン;偽遺伝子

コンテクスト (配列番号851):
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)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテクスト (配列番号852):
AAGGCCTTTGCTGATCCCTTCTAAAAATAACCAAGAGCATTTGGCTATTTGGGCTTCATCACTACCAGTCTATTAACATC
ATATTAAAAATTACTAATAT
Y
ATAAGCTATGTCAAAATCTCATTAATGCTGCTGGAAAGACTGGCAATAAATACTCTTCCATAAAGTACACATTGTATGTT
TTATATGGCTATAAAGAAGC
Celera SNPID: hCV27913398
公開SNPID: rs4660853
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

コンテクスト (配列番号853):
CTGAGATTAAATTATATCCCTGCCTAGGAATAATTCTATTCCCATTATCCTACTATAACAAAAACAGTTAAAGTAAAATA
TGATAAGCTACATTTCCTGC
W
TGATTAAGGCTTTCCAAACTATGATGGGTACTAGCAGGAATTGGCTAACTATGGCCAACTACCTGTTTTTATAAATTAAG
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)
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

コンテクスト (配列番号854):
GCTGTCATTCCTATAAGGCAAGAATTTCTTAACCCTTCTCATGTCATTTGCTCCTGTAACACATATTCAGGAGATTGAAG
TTAAACATGAAGGCTCTCAA
R
ATGTATGAGTTGGCTGGGCACAGTGCATGCCTGTAATCCCAGCACCTTAGGAGGCTGAGGTGGGTGACTGCTTGAGCTCA
CAAGTTTGAGACCAGTCTGG
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

コンテクスト (配列番号855):
CCACCAACTGAAAAGTATTTGGTGAATGTCATCTAAGTTTCAAGGACTGTGCTAGATATTTTTAATAATTTATTTTTTAT
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

コンテクスト (配列番号856):
TGCCTCGGCCTCCCAAAGTGCTGGGATTATGGGTATGAGCCACCAGGCTGGCCCAGAGAACTTAAATAACTTGCCTATGA

TTATTCAACTAGTAAATAGT
R
CAGCTTGGATTTGTATCCAAGCCTTGTGACCTAAAAGCCTGGGTTTCTTCTACCCTAGGAGTGTACATTTATGTAGGGAA
GCTAAAGCAAAAAAAGCTTT
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

コンテクスト (配列番号857):
TAGTACACAACTCATTCTCCCATTTAACAGTATCTTTTTAAAATTTATTTTCATTTTTTACAACAGGTAGAACCCACTAT
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

コンテクスト (配列番号858):
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308
SNP部位ゲノム: 10535
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

コンテクスト (配列番号859):
CCTTTAAGGAGATCACAATCTATTAAGGGACATAGTCAAACAATATCATATAATAAATATTAAAATATAGTTATGTGCAG
GTAGGACAACACCATGCAGC
R

ACAAGGATAAAGCTAAACTGTGGAGGCATGTCAGAGGAAATGCAGAGAGGAAATAAGGAGTCAGAAAGGATGACCTGGAG
TAGCAGGAAAGTAGCACGAA
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: イントロン;偽遺伝子

コンテクスト (配列番号860):
ACAACATGGCCAAGAGAATATTGCATTATGATCACTCATTACTGTCATTTCCACCACAACCTGCTTTAAAATATGCAACT
TAACACAGATTTTAAAGGAT
S
TTCTTCTCTGTCGGCAAAATTAACACACCAGCCCTTCCAATGAATTCACATTTCAGAGAACAATCACACATGCAGGGAAT
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号861):
CCATCCGCCTCATCCCCTCACTATGCTCTAGCCAAGGTTGACTGAATTTAGTTGCTTAAACACCTCAAGTGTGTCTGCCC
ACCTTGGGGCCTCACACAAT
Y
CATTTCCTCTGTTTGGACTCTTTTATGCTTTTACCTAACACCTTATCATTTTTCAAGTCTTGACTGAAATGTCCAAATCA
GGTCCCCTCATCTTATCCTA
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

コンテクスト (配列番号862):
ATATGTTAGATTGCCTTATAGTTCCCCCATTAATAATCAAACGGTACTATTTATATAAGCCTTGTCATGATGGTATCTTA
GGCCATTTGGCTATGAGGTG
Y
CTGTTTTGTGGCATGGCCAACTTCCTCTGAAAGCGACTCTTTTCTAACCTGGTCACACAGCAATTTGGACAGCAAGAGAG
TGCTACAGAGATCAGCTGAT

Celera SNPID: 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

コンテクスト (配列番号863):
TATAAGCTACCCAGTCTATGATATATTCTTATAGCAGCATAAATGGACTAAGACAACTGCCTAGGCTAAAGAGTATAGGT
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

コンテクスト (配列番号864):
AATGAAATGATAAGGTTGGAATGGATGGCCAGTTTGGGGAAGGTAACCAAGCTAAGCTGTACTGCAAACACTAGCAAAAT
AACTGAGTGGAAAAAAAGAA
W
ATGAACTATAATGAGTAACAACTATTAATATACAGAGAGATCTGAGAGTTAACAGCATGGGATAACAGATTTTTAAAAAA
CAGTTTCTAAGGAAGGGCAC
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

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

コンテクスト (配列番号865):
AACTGCCTCTTAACTCACCCGCACAGACGCGGCTTCTGCCTCCGCCTGCATAATTAGTTGGGACCTGTGGACAGAAGGGA
AGTGGAGGGTGGAGCCCAGC
R
GCCCTTACTCCCAGGAGAAAGGCCCAGTGCTGCAGAGGCAGACGCTCCTGAAACCTGAAATCCATAGGAGTCCAGGTGGT
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
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

コンテクスト (配列番号866):
GGGGAAAGAGACCAGCCTTGGTCCCTAAGCCTCCAGAAACGTCTTCTTAATCCCCACCTTTTCTTACTCCCAAAAAAGAA
TGAACACCCCTGACTCTGGA
R
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)
SNP型: MICRORNA;UTR3;イントロン

コンテクスト (配列番号867):
GATTCGCAACAAAACAGTGGTTCCAGAGCCTGTTTGCTGACTTCTACCATGATCTACAGGTGAATTAACTGGGGCGCTGA
GAAAAGCAGTGATATGCCCT
R
GAATTAATTAACTGTCAATAGGCTGCAACTAGTTCCCTATACTAGTGGGGTGACCACAAGCACAGGTTGCAGAGACAGTC
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

コンテクスト (配列番号868):
GAGCCAGTGCACCAGGCCCACCAATGAGTCTTAACTGGGGAAGGCATAGGCTTAGATGCAGGATCCAGGGATGGAAAATG
GAAGCTGAGAAGAATGACAA
R
TCACGTGTAACTGGTTTCCAGACCAGCATCCACATCCTCTGGGAACTTGCAGAAATAAATGCAAGTTTTTCATCCCACCC
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)
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

コンテクスト (配列番号869):
GTACTGGTAAGGACACTGACTGCTTTATAGACCCTCACATCATTGTTTCTGGTACCCAAACTGCTCTGAGCACCAGTCAG
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

コンテクスト (配列番号870):
AGATCGGTGCCAAGGTAAGAATTTTACACCTCTTTTATTTCTTTTTACAAGGAAAAATCCAGGTAAGTTATGAAAAAATG
GTTGTGGGGCATTTGCACCC
K
CTATCCTTAATCAAGATTTGCCCCTCTCAAGTTTGTTACATTTATATATATAACAATTGTAGCTAGCATTTGCCTTTGGA
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

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:

ゲノム配列 (配列番号310):

SNP情報

コンテクスト (配列番号871):
GATTAATGTGACAACCTTTTCAATAAGCAGAAATAACGTAGGTACACATCACTCTTTACATTTTTCTAAGCATTTTCACA
GCCGTTTCTTCATATAATCC
R
ACCACAGTGGGAGGTGTGATTTACCCATTACACAATGAGAAACCAGAGGAGCCGATGAGTTACTTAATTGAGGTCACAGA
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

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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号872):
ACCCTCCATAAATGTGTGCCAAGAGGGTCTCCTTTCCTGTCTTCCTCTACAGAGAATGCTGCTCGGTCCTCCTACCCCTC
TTCCCGAGGCCCTGCTGCCA
Y
GTTGTATGCCCCAGAAGGTACCTTGGTCCCCCGGAAGGAGAGAAAAAAGAGAGATGGACTGTGGCTGCATTTCTTGGGTC
CTTAGAGTGGGCTGGAGAGA
Celera SNPID: hCV2091644
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
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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号873):
GCATGGCCACACAATTGCTGCCTTGGTTGTGAGGAACCGTGCAAGTCCCACATCATGACCATCCTGTCACGAGAGGCACT
GAAGAACTGGCTGGATTTGG
R
AATACAGGCTACCTGCTCAGGGAAAAAACAACAACACTGAAATAGCTCTGGTATGCTAGTTGGACTGGACTTTAAATTGG
GGGAAAGATGAGTCTGCATA
Celera SNPID: hCV25609987
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)
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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号874):
GGACTACGGTTTTTAGCGCCGGAACTTACAACCCGAAGTTCTGCTGCTTGTGACTGCCTGCCGGAGAGACTGGCATGGTG
GCGACCAGCTGGGGAGTGGT
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
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

コンテクスト (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
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

コンテクスト (配列番号876):
CTAGCACTTGTTATGTGACTCTTTGATTCTAGCCATCTTAGTGGGTATAAAGTGAATATTTCATTGTGGGCTTGATTTCA
ATTTCTCTGATGGCTAACAA
Y
GTCCACCATATTTTCATATGCTTTTTGATCATTTGTATATATTTTCTTGAGAAATGAGCATTCAGATTGTATGATGAATA
ATTATTTGTCTTTATTAATG

Celera SNPID: hCV1958424
公開SNPID: rs1925408
SNP染色体部位: 67137622
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: イントロン

コンテクスト (配列番号877):
ATATTTCATTGTGGGCTTGATTTCAATTTCTCTGATGGCTAACAACGTCCACCATATTTTCATATGCTTTTTGATCATTT
GTATATATTTTCTTGAGAAA
Y
GAGCATTCAGATTGTATGATGAATAATTATTTGTCTTTATTAATGAATTGTAAGAGTTCTTTATATATGATAAAAGCTCT
TATCAGATATATGTTTCACA
Celera SNPID: hCV1958425
公開SNPID: rs1925409
SNP染色体部位: 67137677
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,45|C,75)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号878):
TAATGAATTGTAAGAGTTCTTTATATATGATAAAAGCTCTTATCAGATATATGTTTCACAAATATTTTCTATTTCTGTGG
GTTATCTTTTCACTCTGTAT
R
TGCTTTTGATGCAAACATTTAAAAATTTTCATAAGGTCAAATTTGTCTACTTTTTCTTTTGTTACGTATGCTTTCAGTGT
CACATGTAAGAATCCTATGC
Celera SNPID: hCV1958426
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: イントロン

コンテクスト (配列番号879):
TCATTTGCAAGTCCTAATAGTATTTTAGTGAATTCCTTAGGAGTCTGTATATATAACATCATGTCATCTGCAAATAAAGA
TGTTTTTACCTCTTACTTTC
Y
GAACTGGATGCCTTTTATTTCTTTTTCTTGTCTAATTTACATGCCTAGAACCTCCATGATAATGTTGAATAGCAATGCAA
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号880):
AAGTCAGAGAGAAGTGGCTTGACTTCAGAGGGACAGCTTGATGGTGTAGCTTTGAAGAGGAATCTGGCTGGGGACGGCTG
AACTTCAGGGGAAGATTACC
Y
TCCCGTTCTGTCCCCTTTTCAGCTCCTCTTCCCACTGAGAACCACTTTCACACAATAAAATCCCCTGCATTTACCAGCTT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号881):
GTGGGCAGCATTACGGGCAGCGCTAAGGAACCATTTAAAGTAAGACAAGTCCACACAGCTGTGTGCTTTTCTACAGTCTT
GTTCAACTGCTGCATAACAA
Y
AGAATGTTGGAAGCAGGAATTAGTTTTAAAGTAAGATGGTATTGACGAGACGACAATAAAATACCTCTACTACAGAGCAC
AGCAATGTTCGGCCTGGTGG
Celera SNPID: hCV1958439
公開SNPID: rs4655658
SNP染色体部位: 67162196
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;イントロン

コンテクスト (配列番号882):
CCCCAGAGTCTAAATTGTTATAAGTACAGTATTTTCTTGGTGCATTTTGAGAGGTACCTTTTTGGATTGCATAACAGATA
GGTTTATATAGTATATATAT
R
TATGTTACTTGTATTTGAATCAGGTGTTGGTACTGAATAAAAGGTTATATTTCTTAGGTATATGTAAATTGCCAAAGAAG
TTTGTTCATTGGTTCGTTTA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号883):
GAGGGAACTAAAAAATCTAATATGTAAAAGAAATTATGTTAACTTTTTTGTTTTAAAAATTAAAGATGGTTGCGTTATTG
TAAGATAAAGGAAAAAAATA
Y
TTTGATTCACTAATCATTTCCTAATATTTTCTAATGTATGTTTTAGTTTTCTTAAATATTTTATCAGTTGGAGAATGGAA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号884):
ACCTTCTAAAAGGACGCTCTCCTAGTCACACTTGAAGGAAATTACAGGATAGTTGCAGTTTTACTAACTGCAAAAATAAG
AGGAAAATGAGAGAAAAAAT
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号885):
TTGCTAATTTTTAAAAATTGGGTTGTCTCAATATTGCTTTGAAGGTTGTTTATACATTCTAGTTATAAATATTTTATCAA
AATATGCTTTGTAAATAATT
Y
TCCCCATTGTGTCACATTTCTTTGCATTCTGTTATCAATGTCTTTCAAAGAGAAAAAGTTTTAATTTTGATGAAGTCCAA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号886):
CACCTGCCCTCAAGGACAACTACTTTACCAGAGCCTAACTAGAGTTTTATCAGGGCCTGACTGACATGTGGGAATGGAAA
TACCCAACTCTGGCCCCCAA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号887):
GCCTGAGACCCATCCCTAGGTAAGTAACTGACTTGGGGTTTTCCTTGGCTCAAGTTAAGATTAACAACCAGCTGGTCTTA
ATTTCTCCTCACAATTAGAG
Y
GCTCAGTGATGATGTTGTTGGGGATTTTTGTTGTTGTTTGTTCTGGTTTGAAGTTGCTGTTTAAGGATCCTAATTCTAGT
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
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:

ゲノム配列 (配列番号314):

SNP情報

コンテクスト (配列番号888):
GAAGAGTTTCTGTGTGGTACAGACTTCTGGAAGCTGCCCAAGATTGGAATATGGCTTCTGCCCACTGTCAACAGCTTGAA
GCTGGAGGAGGTCACAGCTG

Y
CCAGGATGACCTTCCCACCTTCCCTGCAAGTGAAGGGGTTCTCTGACAGGTGGACTTTAGAGCTCTTCATAAGTGCGTCC
CTGTCCTTGTACCATCTAAA
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;ESE SYNONYMOUS;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|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;ESE SYNONYMOUS;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;ESE SYNONYMOUS;イントロン

遺伝子番号: 56
遺伝子シンボル: hCG2023022
遺伝子名:
染色体: 3
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号315):

SNP情報

コンテクスト (配列番号889):
AGCTACCACCACTGCCTGCAACACACTGGCTAACCAGGAGGTCTGAGTCTGTCCACATGCCGAGTTCACTACCATCATAA
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)
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

コンテクスト (配列番号890):
CAGGCTACAGCCTACACTGTGAAACAGCCAAAAAACTCTAAGTCCCCAAAGTGTGAGAAGGGGACAGACTGCATCCAGGA
TACACATCCCCATCAGGGAA

Y
GTGAAATCCAGGCCATGGGGGAAGGCCTTTACCCTACCCAGAGCTGGGACTGATTTAGGGAATAGTGAGAAATATAAAAG
TAGAGGCAGTAGTGGAAAGC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号891):
TTGCAATCAGATCTGTGCTGAAAAGCACATGCTAACAGCTTATACAATAGTAACAGGAAGACCTATGACCTTAATTATAG
AACCTCATTTATCTCTTATA
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号892):
GCTAACAAATGTTCATAAAAATAATTATCTGATATCTTAAGGTGACAATAGGATGCAAATTTTGAGGGTGTAGAAAGGGC
TTATTGGATGTGGTCTACAT
R
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: イントロン

コンテクスト (配列番号893):
GAGTTCATCCTCACAGGATTTACATATCATCCAAAGCTGAAGACTGTTCTGTTTGTGGTGTTCTTTGCCATCTATCTGAT
CACCATGGTGGGGAACATTG
R
TTTGGTGGCATTGATTTATATAGAGCAACGTCTTCACACACCAATGTACATATTTTTAGGCAACCTAGTTCTGATGGATT

CCTGCTGTTCCTCTGCTATT
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

コンテクスト (配列番号894):
GAGTTCATCCTCACAGGATTTACATATCATCCAAAGCTGAAGACTGTTCTGTTTGTGGTGTTCTTTGCCATCTATCTGAT
CACCATGGTGGGGAACATTG
R
TTTGGTGGCATTGATTTATATAGAGCAACGTCTTCACACACCAATGTACATATTTTTAGGCAACCTAGTTCTGATGGATT
CCTGCTGTTCCTCTGCTATT
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

コンテクスト (配列番号895):
AGAAAAATGGTAGAAAAGAGTCAATTTAGATAAAAGAAAGACACCTAAAATTTTATGTAATGATTTTATATATTTCTTTG
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
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

コンテクスト (配列番号896):

TCGGTTTCATATGAATCAGCAAGATGATCATCAAACAGACTTTAGTGAAGGTCATTTGTTTTTACCTCATTATCTCACAA
GACATCTTTAATTAATTTCA
R
GTGGTTTATATATTTTTAGGACTGAGTCCACAGAATTACACTGATGTCAGTGCAGAGAAATCCCTTTAGGATTTGGTGGA
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)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

コンテクスト (配列番号897):
TAATAATAATATCAAAGTTTCCCTGAGGGCATTGTAGGATGTGGGAACAAATTCACCTCACAGAGTGAAGAAGTTGATGA
CCTTGGCCGCACTTTCTACA
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

コンテクスト (配列番号898):
ACACTTCCATTGAGAAATCTTTCTTTGTTCCTCGGGTCACTATGCACTTTCTTCTTTATATTTTTATAAACCTTACTTAC
CCTTTTTTTGGCCAGGTGCT
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315
SNP部位ゲノム: 5812
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

コンテクスト (配列番号899):
TGCAACAGAAAGGAAAGCTTAAATAAAACTCTTTGCAAGAATGCCTATTGAGCTACATTTTGATAGCCTCTCAGTAAGTA
ACAACTCAGTATCAGTCCTT

K
GTTAGAAATTGCCAATGTCTTTATTCCAACAAATGGCTCCATAAATAATTCTTAGTAGCACTGTCAGGGTACACATTTTT
ATCTGTGGAAGTTTTAACAA
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;イントロン

コンテクスト (配列番号900):
AACATCTTTGCATCGCTGGGCTATATCCCACCTAATCATGGTATATTATATTTTTGATGTATTCTTGGACTTAGCATGCT
AGTATTTTCTTGAGGATTTT
W
GAATCTATCTTCATCAGGGGTATTCGTTTCTACTTTTTTATAGTGTCTGTCTGTTTTTGGTACCAGAGGAACTCTTCTTG
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号901):
TCCTCAGTTCTTGGTGAATTTCATACAGTTCCTAAGATATAAATTTAACATATCTGTTATATGCTTTTTTAAAACATTCA
ATCTACTGGAAGAATATATA
R
AAATTATTTTCTTGGAGAGAGATGTGTGTGCGTGTGTGTGTGTGTATATATATATATATATAGCCCCATATAATATATATAT
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;イントロン

コンテクスト (配列番号902):
AACAGCATGGTACTGGTACAAGACCAGAAACATACCAATGGAACAGAATAAAGAACGCCTGAATTAGACCACACACCTAC
AACCATCTGATCTTTGACGG
W
TCTGACAAAAACAGGCAACAGGTAAAGGATTACTTTTTCAGTAAATGGTGCTGGGATAACTGGGTAATCATATACAGAAA

ATTGAGCCTGGGCTCCTTCC
Celera SNPID: 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: イントロン

コンテクスト (配列番号903):
CAAAGAAATTCCTCTACTTGTTGTAAAAAGGAAAAAAATTGAAGGAACAATAATATGCTCTCAATTACAATCAATTACAA
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;イントロン

コンテクスト (配列番号904):
AGTATTATCACAGAAGCCAGAGGTGAAGGGACTTTCAATAGCACCAAACACTACAGCTTGGTTAGGAAGATAGGTAGATG
TTCTTTGAAGGTGACATTTA
S
AGTTCATTGCGATCTTACTCAGAGAAAAGTTTCAGTGAAATGGTGAGGGCAGAAACCATAAATTTGAGGGATCTAAGTAG
AACAATTTGTAATCTAACTG
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

コンテクスト (配列番号905):
TTTTTATCTGTGGAAGTTTTAACAAGCAATCATATGCATGGGTCACTCCATGGCTTAACAAACGGAGAATGAAAAACTAA
TGCAGACTAGTGCCACTGTC
R
CTTCATAACAAATCAGAAAATAAGCATTGGTCCTCTCCTCTAAACTTAAACTATAGATAAAAAAGGAACTTATCAGCAGG
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

コンテクスト (配列番号906):
GGAAGAGTTTGTGACTTATATGGAGCCAGTGAGACAGAAAAGGTGATTTTTTCCTGAAAAATGAGTTTTCTTATTTTAAA
AGAGATCCACAAAAAATAGT
Y
TTTCTCTCTCTGAGTGTTACGGTATGCGGATATGAAACCCAGCAGAGCCAATTCCCTTTCACCATCAAGAGGAAAACCAG
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

コンテクスト (配列番号907):
CCATCTAGTTAAGACAGGTTAAATTCTCCTCTAGTTCATTCTTTGATTTATTTGATTGTAGTTGGGTTGGTTCTTTGGGG
GCTTGGCTAAGAAGCATACT
Y
TAGTTTCTTTGTATTATTCTCTTAATAGTAACCATTCTAATCTCCCTGGTATGCTGTGTCCTCTCAAGAACCTTAAATGC
ATGCTCATAACCATCAACAA
Celera SNPID: hCV30212818
公開SNPID: rs9826529
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:

ゲノム配列 (配列番号316):

SNP情報

コンテクスト (配列番号908):
CCCTCTCTCCATAAAGGCCACTAGAAAGTACTGTGATGCCAGGCTGCTCCACATCCAGGCAGCCTGGGTGACCACTGCCC
TTTATGAGAATCAGAAAAAG
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
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:

ゲノム配列 (配列番号317):

SNP情報

コンテクスト (配列番号909):
ATACAGTGACTATCAGACCTTCAGCTAATTCAGGCATGAAGTCCCAACTGTCCCTGGGAAAACAGAACTAAAAATGGAGG
CATCACTCCTAAGTGAGCAG
Y
GAAGCTTAAGCAAAGACAAGAAGGATACATAACTGTGTATGAGAGTTGGCTAATGGCATCAGAAGACTGAGATAACACTG
AAGCAGACTTTGTACCCAGA
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

コンテクスト (配列番号910):
AGTAATTCACAAAATACAAAGGAACCCAACAATTTTATAGGCACAAAAGTGTGTGGGTCACAAGAATATCTTGTTCAAAA
TGTCACCAGATGAAATGATG
S
AGATTTGTTTCTTTTAATAGTTTTAACTAGGGAATAACACAGTAAAATATATGAAGCGTACTTCTGTAAATCGTGCAGCT
TGGATAAATTTGAGCACACA
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

コンテクスト (配列番号911):
CTCAACACAATAGAAAGGAGACAGAGCTCTGAACCTGGAAGGGAGGCTACAGTTCCATGCAGGCAGGTCATTAGAGCTAA
AAAATGAAAAAAAATTCCTA
K
CTACCACTAGCACACACTTGTTAGAAGCTACATAGGCATCAAAATCTCATTTAAGGATGAGAGATTGTTAATGCGGTTAT
CTCAAAAGTAATTCACAAAA
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

コンテクスト (配列番号912):
TGTGATTTTCTATTTCCCAGTGGTTCCAAAAGCTGATAGATTTTTCTTTTTGCAAAACATATTGCAAATATATGTTTCTA
AAATCTCCCCATGTTGACAT
W
TGACAAATAGTGAGTCTTATAAGAACAAATCTCCTACAGATTTACAGACAAATAGAAAGATATATCCACATGGCTTATTA
AATACAGACAATATTAGTCT
Celera SNPID: hCV15857755
公開SNPID: rs2924920
SNP染色体部位: 2710803
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

コンテクスト (配列番号913):
TCTTTCTTATTTATAATGTTCCATTGTTTATGAATAAACCACTTTATTTTTATTCTCCTTTTGATGGGGAAATTTTATTT
CATTGTTTTTTTCCTTTGCT
R
CGGCATTAGGGATTGAAGCCTCTGTGAGCCTTCTTATACGTGTCCTTTGCAGACTTTTACAGTTCTTTCTGCTGCATGCA
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

コンテクスト (配列番号914):
ATCACCTTCAGCATAAAATAAAATATGTTTACGTAAGTGCATTCAAAGAGAGAACCATGTCCTAAGGCATCAACAGAAAA
GGGTAAGATTGAGTGTTACG
R
TAGTCTGAATGTGGATAATGATGCATAGTGACTGACATTGAAGAGACAATTAAAACGAATCTGGCCATAAAAAGATACAC
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

コンテクスト (配列番号915):
AATGCCCCAAACATAGAATGTTCAGGACCCATGTCACAGGAGAAATGTCCACTGTAAGGATTCGCATGAATTACTGTATC
TTCCTGGGGTCCATCCAATG
Y
GTCCATCAATACGAGGAAAGAAGGCCATTTCACTGGGCATGGAGGAAGGTTGACAGACCGTGCATTGACAAATACCAAGT
ACTTGTTCTCTCTCTCTCTC
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
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

コンテクスト (配列番号916):
GGAATAACACTCACCTGATCACGGACCTAGTTTGAGCCTGGACAGGGTGTCCTAGTCCTCTCTGTGCTCACTTTTTATCC
TATCACCTGTTTATAAGGAA
Y
GAAAGAACATGCCATGCCCAGTCCTGGCATCTGGGATTTTGGGACTCTAGGATGTAAGCTTTGGAGGGCTTTTGGTTACT
CACTCATTATCATTTTGTAT
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

コンテクスト (配列番号917):
CTTCAGAAAAGAAAAAGAAATAACACATTTCCCAAAGCCCAACATATACACCAAATCCCAGTGTGCCTGCCACTCCCCTTGGCTGGATGCTGGAGGCCTG
K
TCTCCACGTCTCTCTCCCCTTCACTCTGTAGTTGCTCTTGGGACACAGTTGTAAAACCCACACAAGGTTTCTTGGAAAGACCTGAACTAAACAGTTTCTA
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

コンテクスト (配列番号918):
AAAGTAAAAGGAGTTTGTCAGCCAGTGTTTATCTAAATTAATATTTATTGCAGAAGACCAACTTTCACCCACCCACTCTTCACTAATTTGTATGAAAAAC
K
CACACAGACAATAATGGGAATTCCGCTGGCATTTTTCTGGATAACTATGATTTTCTCACATCTTTTGAAGAAATGGAATCATCTAAGACAACACTTCTGT
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
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:

ゲノム配列 (配列番号318):

SNP情報

コンテクスト (配列番号919):
GAGCAGTAAGGTTAAATTAACCTAGCACATGCTTGATACAGACTAGGTGTGAAATTTCACTTTGATTCCTTTGGCTTTAA

AGAATGCATAAATTAGTGTG
K
GTGGAGGCGGGAGAAGGGGGGGAATGCCAAGTCCCCCGTTTTGTTGTGCTGGGTAGACACAATATACCTCTTCCCCTTTA
AGTGAAATAAGTCTTCAAAT
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
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:

ゲノム配列 (配列番号319):

SNP情報

コンテクスト (配列番号920):
AGTGATCCGCCTGCCTCTGCCTCACAAAGTGCCGGGATTACAGGCATGAGCCACCGCGCCCGGCCGGGTGCTCTTTATTC
CCCACCTCTAGCCCCATCCT
R
TGAATTCTTCTTTATGTCCGCTTGTCACCACCACCCAGACTACTCTGACAGCCTCCCCAGTGGATTTCCCACTATGCTTA
TTCCCTCCGATTCTTGCTGT
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

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

コンテクスト (配列番号921):
TATGGTAGCCACTAGCCACATGTGACTATGGAGCACCTGAAATGTGGCTAATGCAACTGAGGAACAGAATTGTTCATTCT
ACTGACTTTGGTTTTTTTTT
K
TTTTTTTTTTTTTAAGACGGAATCTCGCTCTGTTGCCCAGTCAGGAGTGCAGTGACTCAATCTTGCTTACTGCAACCTCT
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IC INDEL;イントロン

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)

ゲノム配列 (配列番号321):

SNP情報

コンテクスト (配列番号922):
ACAGCCTCTGCTCTCCCCAAGTTCTCAGTGCCACTTGCGGTACTTGGAGCAGGGGTGCTCCGGGAGTCTGCAGAGGAAGA
GCGACCCATGAGAGAATCAG
R
AGGGCTTCCTGGAGGAGGCCACCCCAGCGCTGATACTGAGGATGGATTCTGGAGCACAGAGGCTCCTTCAGCGCGGGCTT
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: イントロン
SNP供給源: Applera;dbSNP
母集団(対立遺伝子、数): no_pop (A,-|G,-)

SNP型: イントロン

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:

ゲノム配列 (配列番号322):

SNP情報

コンテクスト (配列番号923):
AGTTCTATCTTTTTCCTGCATCCTGTCTGGAAGTTAGAAGGAAACAGACCACAGACCTGGTCCCCAAAAGAAATGGAGGC
AATAGGTTTTGAGGGGCATG
R
GGACGGGGTTCAGCCTCCAGGGTCCTACACACAAATCAGTCAGTGGCCCAGAAGACCCCCCTCGGAATCGGAGCAGGGAG
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

コンテクスト (配列番号924):
CCATTAGGTGAATAGTTGTTTGGGGATCTGGGCCTTGGTACAGTATCAAATAACACCAGAAACTACTTTCTGGTTTCAAG
GGGGAAAAGAACAACTGTGG
R
ATCAGACTGTCACGACGCTAATCCTATGGTAAATCTAAAATCATTAATGAGGCCAGGTGCAGTGGCTCACTCCTGTAATC
CCAGCACTTTGGGAGGCCGA
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

コンテクスト (配列番号925):
TGAAATAGCGTTGAAGGAGCTGACTTTGACTCCCGGAGATGAAGGAGAAAGAGGAAATCAGAAGGGACCAAGGATGGTGA
AGTTCTTAAGAGAAACTGAG
K
AGGAAGAGAGGATGATGTGGTGGGAGACGTGTAGAGAGTCCTTGTAGATCTGTCATATTGAAGGGGACTATGGTCCCAGA

GGTACAGATGTCCTAAAACA
Celera SNPID: 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

コンテクスト (配列番号926):
CTGTGTTTGTACTGTGATAACTGGTGCTTGAAGGGAGGACATATAGTTACATGTTGCGGGAAAACACATGTCATTAGAAA
ACTTGGCATGATTTAGGGAC
M
ATTGCCTTTTCCATGGTAGATGTGGGACTCTCTGTCATCTTCACCTTGTTGTTCCAAGTGCAGAAGAGAAAGCTTCTTCC
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

コンテクスト (配列番号927):
GCAGGGGCAGTGCAGGTCTGTGGTCACTCCTGCTCTCACCTGCGGCGTCTCCCGTGGAGGGATTGTCACTTCTGGTTCCC
TGTGGGCAGGAATGGTTTCC
W
CGTAGGTCACTGGGGTTTTGGCCAGGAAAAGGGTATGAAATTCATGTGCCAGTTTCTCAAAATTCCTGCTTTCAATGTTG
ATGTCCAATAAAGATGTTCG
Celera SNPID: hCV27462380
公開SNPID: rs3130614
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

コンテクスト (配列番号928):
TTCCCCTGCCTCAGCCTCCCAAGCAGGTGGGACTATAGGTGTGTGCCACCATGCACGGCTAATTTTTGCATTTTTAGTAG
AGAGAGGGTTTCATCCTGTT
R
GCCACATTGGTCTTAAACTCCTGACCTCAAATAATCCACACGCCTTGGCCTCCCAAACTGCTGAGATTACAGGTGTAAGC
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)
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

コンテクスト (配列番号929):
TCGATCTCTTGACCTCATGATCCGCCCGCCTCGGCCTCCCAAAGTGCTGAGATTACAGGTGTGAGCCACTGCGCCTGGCC
TCATCCACTATATTTGAACC
R
ACCCAAAGGCCAGTGCTTTCTTAATTAAGTTCCCACAGGTGAACAAAGCCAAAATTCAGATTCTATTTTATTTATGGTTT
AGAATTACCTACTGTGAAAA
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

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

コンテクスト (配列番号930):
CCATTAGGTGAATAGTTGTTTGGGGATCTGGGCCTTGGTACAGTATCAAATAACACCAGAAACTACTTTCTGGTTTCAAG
GGGGAAAAGAACAACTGTGG
R
ATCAGACTGTCACGACGCTAATCCTATGGTAAATCTAAAATCATTAATGAGGCCAGGTGCAGTGGCTCACTCCTGTAATC
CCAGCACTTTGGGAGGCCGA
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

コンテクスト (配列番号931):
TTCCCCTGCCTCAGCCTCCCAAGCAGGTGGGACTATAGGTGTGTGCCACCATGCACGGCTAATTTTTGCATTTTTAGTAG
AGAGAGGGTTTCATCCTGTT
R
GCCACATTGGTCTTAAACTCCTGACCTCAAATAATCCACACGCCTTGGCCTCCCAAACTGCTGAGATTACAGGTGTAAGC
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,94|A,24)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号932):
TCGATCTCTTGACCTCATGATCCGCCCGCCTCGGCCTCCCAAAGTGCTGAGATTACAGGTGTGAGCCACTGCGCCTGGCC
TCATCCACTATATTTGAACC
R
ACCCAAAGGCCAGTGCTTTCTTAATTAAGTTCCCACAGGTGAACAAAGCCAAAATTCAGATTCTATTTTATTTATGGTTT
AGAATTACCTACTGTGAAAA
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
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

コンテクスト (配列番号933):
GGAGAAAGAAATGAATTCTCCTAACTGGGAGTGTTTAATTATGTATAAAGTTCGTTGACCTCACAGGCGGCTGTCAGATG
ATCTTGCTAAGGCCTGTGAA
Y
GGCATCCCAGGAATGCAGTGATGTGGGCAGAAACCGAGTGAGTTCATGCCACCGAATGCTTTAAATGGGACCGAATCAGC

AGCCGTCCAGAAAGACTCCA
Celera SNPID: 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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号934):
GGCACCACTCTCTTCCTCCCCGTCTACTTGGTGAACAGGAATTAGAGGAGCAGGCCCCCAGTGTGGAAGGAAAGGGAAGC
CAGTGCTGTGGAGTACCCAC
Y
GAATGCCGCACCGCACACTTGCACATACATCCTCTCACTTCAACTCAGCAAGAACTCTGCAGGGCGGGTATTTTACAGAC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号935):
CAGAGCCCCTGGAGAGCTGTGGGATGGCTAACTGCGGGAGCCCTGCTACTCCGGGTAGGGGAGAGGCGGGGGCCTGTGAA
ATAGGTGGGCTTGGTGCTTC
Y
TATAACATTTAAATTACCTGATTGGGGGTCCAATATTATGTTCCTTCAGTAGCTTTCTCACCAAACACACATTTTATCCA
TCCAAATATTATGCTTTCGG
Celera SNPID: hCV1408480
公開SNPID: rs11663275
SNP染色体部位: 59057261
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: イントロン

コンテクスト (配列番号936):
TGTGTGTTCTCTTTTGTCTCTACCTGGAGCATCCCCATCTGTCTATTGTGAAAGGACCAGGAAACGCTGGGAGACGGGCT
GGCATGTGCTTCTTGGTAAC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号937):
AATGTATGTCCCCAGAGGAGGTGCAAGCAGGGAGATGAGGTTGTAAAGTTAATTTAGAACCTGACTAGGAGGGTTCTAAG
TGCTAGGCAAAGACAGGAGC
S
TATCAACATATTAACAATAGGGCTGTGGTTTTGTTTGTTTGTTTGTTTTTGGTGGTGGGTTATGAGTGATTTTTTTTTCT
TCTGTTTGCTTTTCTCTATT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号938):
TGGAATCTTAAAGTTGAGAGTATGGACTCAGGGAGATGCTGTTCATTAGCCAGGATAAGAGATGTGGTTTGAAAGAGCTG
GACTTCCTTTTCTCACTTTG
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号939):
TTAGCTCCTACGTTCATTTTATCTGCAGAATTTCTCCGTGGTGAACTGGATGCTAATACCATTATAAGAGCTTCATAGAG
AGACAGAGAATAAGCACATC
Y
GAGAGAGAAATCAGGACTTTGCACCCTGGGGATACTGCCTCAACTGAATCTGCATCAGTAATTCGGTGGGATATTGTCTC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号940):
AGCAAATCAGTGAACCTCTCTGGGCCTTATCTGTGTGCTCATCTGTAAAATGGGGATACTCATAGTAGTTATGACTTAGA
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: イントロン

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
染色体: 10
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号325):

SNP情報

コンテクスト (配列番号941):
AGCGGGAAGTGTGTGTGGCCCGTCCTGGCCCAGGGACTCAGCCTCACCTACCATGTCATTCTCGAACCACAGGAAGTAGG
AGCAGTAGAAATCCCCCTCC
Y
GGAACAGCAGCGTGGTGTAGCCCTTCTGCAGGTATCTGCGCGCCAGCTGGATCAGAGACCAGACCTGGGGAAAAGACAGC
AAGCATCACCACTCTCCCAG
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

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:

ゲノム配列 (配列番号326):

SNP情報

コンテクスト (配列番号942):
CTTTTTTCACAACAGTTGTTAAGTTGTTAGCAAACCTGTGTTTTCACAGCAAGCTAGGAAGTCCCTTAGATCATTATCCA
GAAAAACGGCATGTAATTAG
R
ACTACACAGAAAGGCGCCCTAGAAAATACAGAACAGGGCTAGAGGTACACACCTGCAGACAGGTGTTCTACAACAAGGCT
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

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

コンテクスト (配列番号943):
GAGAGGTGGTCCCATCAAGAACTACGTGACGCTGGTGAGCCGCCTGAATGTTTGGCAGGCCCGTGTCTCCAGTATGCCTA
TCGAGTTGCTCACAAAAGGC
R
GGTTGCTGCTACTTAGCTGCCATGATGTACAGGCAGAGATGGGTGAGTACTGCTTCTCTTCCCTCTCCTCCTTCCCTTTT
CTGTATGTCTATTCACATGG
Celera SNPID: hCV26881276
公開SNPID: rs2344829
SNP染色体部位: 6506885
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
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号328):

SNP情報

コンテクスト (配列番号944):
TCTGTATTCCTTGGATGTGGAATTCATCAATGAGATCCTCAACATACGTACCAAGTGAGAATTGGGGCACAGGTAGGGCA
CTGGGGAGGAAAAGCACCCA
R
AGGTATATACATGACCCTTTTCACTTCCCAGAGAAGTTCCTAGACTGCTTCTCACAGCTGTTCCCCATTCCTTAGAAGCC
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
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

コンテクスト (配列番号945):
CTGAAGAAAGTGTTTCCAGGAGGAAGGAATGGTTTACTTGGTCAAATGCTGCTGATCAAGGAGCAAAGAGGTCTGAGAAG
TTACCATTGGATTTATCTGC
R
TTAGGCCATTGGTGATCTTAATGAGCAGTTTTGGTGCAGCGGTGTTTGGAAGCCTGGATGCAGTGGGTCTTGTAGACTGA
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

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:

ゲノム配列 (配列番号329):

SNP情報

コンテクスト (配列番号946):
TCTGTATTCCTTGGATGTGGAATTCATCAATGAGATCCTCAACATACGTACCAAGTGAGAATTGGGGCACAGGTAGGGCA
CTGGGGAGGAAAAGCACCCA
R
AGGTATATACATGACCCTTTTCACTTCCCAGAGAAGTTCCTAGACTGCTTCTCACAGCTGTTCCCCATTCCTTAGAAGCC
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
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:

ゲノム配列 (配列番号330):

SNP情報

コンテクスト (配列番号947):
TTTTAATTTTGTTACAAGTGGAAAGAAGTACAGACTGTGTGTAAAATATATTTAATAATCTTCAGTTGATTAAAAGTGTC
TGACCTCCTGAATAATCCAT
Y
TGAAACTTGGGTTAGGGAGACTAAGGCATATACATTCAGTGCAAAGGTCTCCTTAGGAATAGGGCTCAGAGTGAGGGTTT
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

コンテクスト (配列番号948):
ACGCAGGTGGCTCTCATGTCCATTGCAGTTCCTCTGTCTCTTCTTATAGCTTATCATCTGATCCTTGTACCTGCGACTGA
GCCCTAAGAAATCTCCAAGT
Y
AAACATTAGCCAGGATCAGATTTGATAGCTGGGCTGTCCACTCAGGATACTGCAAAATAAATACTACACGGAACAAGCAG
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

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:

ゲノム配列 (配列番号331):

SNP情報

コンテクスト (配列番号949):
CTGGGACAAATTGAGTTTTCTGTGCCTTTGGGTTTTTTTCCACTTAAATCTCAGACGCTGTAATAGCAGTTATATTATCT
GGTCTCCTCAGGACTACTCC
R
GAGAGGTACTTTTAGGACAAATGGGTATTTGTCAAGTTGTTATGGATGTTCACAATAAAGATATGATCATAGTTCTGATT
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

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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号950):
TACCAGAAGACTCTTTTCCATTCTGTTTTTCATAGAGGGTACCCACAGACATCAGGAAAACAATAACCAGGAATACTGGA
ATTCTCCATGAGCCAGCCAG
R
GATGCTGCAAATTATTAAGAATTAACATTTTTAGTGAAATAAAAACCTAGTACTTGTTTTTACAAAACTCAGTTTTGTAG
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

コンテクスト (配列番号951):
ATTTCAGGCAACAACAGAGTAAAATTAATATATGCTGGGTATTTACATTTGTTCCAAAGCAAACAAAAATGTTCCAGACT
ATTTATCTCTAGCCATATTA
Y
GTTCTTTCCTTAAATCTACTCCTGAGTATTCCCAGTAAATTTCCTTTCTCATGTTTTTGCTTCTATTTTCTTTGCTCTAT
TCTTAGGTCTCTAAGAGAGC
Celera SNPID: hCV25805845
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: イントロン

コンテクスト (配列番号952):
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号953):
GAGAAAGCTCTTCAGAGGAATCTCTGTAAAATCTGTACATTTTAAGTCTTGAATTTGAGCCAGTAAAGAAACAGCCCTAG
GAACTTAAACTGCAAAAAAA
M
CACCTTGAATTATAGCCTTAAAATTACATAACTTGATATAGCTTTGGTTAGAAAAATGTCTCAGGCCATAACCCATTCTT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号954):
TAGATTATAGTTCTGGTACCAAAGGTTGTTAAAATTTTTTCTGTATTTAAAATAAGGTGATAATAAAACAAATGGTTTTT
AAATGCCAGTATACTATGGA
R
CCAAGACATAAGCTACTGTTATAATACATAATTAGTGTATGCACTCCCAAGAAGGGAAGTCGAATCTAATTTGTAAAAGA
CTGATTTCCTCATATCGCTG
Celera SNPID: hCV1751524
公開SNPID: rs10512391
SNP染色体部位: 110849351
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;イントロン

コンテクスト (配列番号955):
GCCTATCACTAACTCCCCTACTCACTCAAGAGGGATCCCTCAGCAGAAACCAATGCCCTACAGTTTAGACTGGTCTGCCT
TCACCTTCCTGGGTAAAGGT
K
AATCTCTATCACCTACTACCTACCAAGAGAACAACCCTGATTAAAAACAACTTAGTTTAGCCTACTGGGTTTCTCCCAAG
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: イントロン

コンテクスト (配列番号956):
TCCCTCAGCAGAAACCAATGCCCTACAGTTTAGACTGGTCTGCCTTCACCTTCCTGGGTAAAGGTTAATCTCTATCACCTACTACCTACCAAGAGAACAA
Y
CCTGATTAAAAACAACTTAGTTTAGCCTACTGGGTTTCTCCCAAGTAAGCGAAGGGATAAGTGCAACTGAGAACCATTTCAGTGCCATCTCCTAATGAGG
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: イントロン

コンテクスト (配列番号957):
ATCTGTAGACAGTGAGATTTTGAGTGATTTTTAGTTTCTTCCTTTTGTTTCTCTGTATTTCCTAACTTTACTGCAACACACATATTATCTGAGAAATTAA
Y
TCTTTTTAAAACATACTGCAGCTAGTAATCTGCTCTTGGAGTTTATTATCGCCATCAGAAAGAAGCAAGGAGTAAAGTATTGGTCAACTGTAGAAGCTTT
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号958):
TCAGAGCATGAAGAAAAAAGAACTGATGGGATTACTAAAAAAGACAGAAAAAAACTATCTCCTACGTTATTTTGGTCAAATCTATCAATACAAATAATCT
Y
CGCATCTTAAAAATGTTTATAGCTTCTAACCTCAGAATTCAACTTTCAGACTTTATCCTTACTAAATAATGATAAATTTTGAAAAAGTTTTAAATATAAA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号959):
CGTCCCCAGCAAAGCTTCCCGTCCTCTCGATAGGTGACTCGTCCTAAATCAGCTCTGAATTCCCGCAAAGACTTCTGGAAGCTGTGCTGGGGTTGAAACT
N
GTAGACCAAAACCAGAATCAAGTCTGTTGGGAGGGGCCTTTCCCCTGGGACGGGAATTCCAGTGGTAATGTCTTCCTGGGGCTTCTCCGGAAGGTCCAAT
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

コンテクスト (配列番号960):
TTCCTGTCCTTTTGGTCTGTGCCATCCAGCTGCAACTAACCTCCCATACAATGTCGTGCCATGTCAACGATTTACCAGTTAGTGAAATGTTTCAGTGAAA
R
GCTTATCAAATCAATTCAACCAACCTTGATGAAACTGACGTGCCTGGGAGAGGGCCAGATGAATAAAATGAAGTGTAGAGATACATAATTTTTTTTAAGT
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,83|G,37)
SNP型: INTERGENIC;未知

コンテクスト (配列番号961):
TCCTTTTTCCCATTCTCCTTTTAAAATGTATTATATCCAAAGAGCCAGAGGACAGAAGACCTCACTTCTTACTTCAAAGATGTATGGCCCCTAATTTCCC
R
CCTTCCCCGCTCCACTGAACTCACAGTATTTATATCCATATCCATTCTGACCTGCTTTCCCCAGCTGTTCCATTCGTGCCATGGATTCATCTCATGCTTC
Celera SNP ID: hCV15849807
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

コンテクスト (配列番号962):
CAAAGAAAATACCAAGGATCTGCTCAACAACTAAACAGAGAGGACAGAGCAAAAAGAAAACAACAGAGCTTCAGGTTTTA
AACCTGAAGGGGAAAGAATA
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
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

コンテクスト (配列番号963):
CACAAAATCATAAAAACCTGGACTCTATGGGGTGGTGCAGAGGGGTGCAGGGAAAGCACCTTCATATGGTCACTACAGAA
GAAAAGCTGTAGTTGAAAAA
S
AAGACGTTAGCGGCAAACGTGACCTTGTACATGCAAAAAGAAACACCAAGCTTTTCTAAAGCATCCCAAGAGGTATACTG
TTAGGAGCAAAGTGAAGCCC
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

コンテクスト (配列番号964):
GTTTTATAAATAAAACAGCAGAGAAAAATCCTCTTACAATTTACCAGAAAACAGAATTTAACTCCCTCAAATTCCTAGCA
ACTTTTTCTTCTTTTTTATA
W
CAGCTTTATTAAACTATGATTTACAAATAATAAAACTCACCAATTTGAAGCATTCAATTCAGTAATGTGCACAAATATAT
ACATTCTATAACCATCATTA
Celera SNPID: hCV29343287
公開SNPID: rs7855282
SNP染色体部位: 110842435
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

コンテクスト (配列番号965):
CAAATAATCCTACATTTTAAACAACTTGTGTTTTCAGAATATATACTTGATAGATTGCTAGAATTCCTTTCATGCAAAGC
TACCATCTAACATTTCAAAA
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
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

コンテクスト (配列番号966):
ACGCAGGTGGCTCTCATGTCCATTGCAGTTCCTCTGTCTCTTCTTATAGCTTATCATCTGATCCTTGTACCTGCGACTGA
GCCCTAAGAAATCTCCAAGT
Y
AAACATTAGCCAGGATCAGATTTGATAGCTGGGCTGTCCACTCAGGATACTGCAAAATAAATACTACACGGAACAAGCAG
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

コンテクスト (配列番号967):
TCTTAGCCCATTGCTTCCTTAGCTCTATTCCCTACGATATACTCACACTAAGGCTGAGGCCAACCAGTGGAATAAACAAC
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
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

コンテクスト (配列番号968):
CTGTTCTATACATGACCTATCTACCAACTAGAATATAAGCCCCTCAAAAAACAGCAACAAATAAGCACACAATAAATCCT
TGCTTAAAATGCTTAAAATA
Y
CCTTGTGGATGAGATGGTGAAACATGAGTTGGGTAATAATACAGCATTCTCAGAAAATGAGACTTGTGGACATATGAGTT
TTCTGGAGAACTGCTGTTTT
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

コンテクスト (配列番号969):
GTAGAAAGGGTTCAGCTAAGAACTACAGTCCACTCTCAGCCCTGTCATGTACTATAGGACAAGTCTTCATTCACAACAAA
TGGATAGCAACACCAATCTC
R
TAACACTGGGAAAACTGCATACAATATTTAGAAGGAACACTAATACAGCAGAATCTGCACACAACGGAGTCAAAGATCTG
AGGCCAAATCCTACTACACT
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)
染色体: 14
OMIM番号: 114180
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号333):

SNP情報

コンテクスト (配列番号970):
CCTTCTCCTACTCCCTGTCTTTCTGGCATTTTGTAGCTTGTTAGATTTTCTGCCAGAGGGGTGGGTCAGAGCAGTGGAGG
GGAGACATCGCCCATGTGCT
K
CTGCTACTGGTCCTTGGGCTGGGTGGTTGGTAGAGGAGATGTTGACACTATGAGCTAAGGGTTGGCTTTTGTAATTACCT
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
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:

ゲノム配列 (配列番号334):

SNP情報

コンテクスト (配列番号971):
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
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

コンテクスト (配列番号972):
TGCTGTCAGTACGATTATTGCAACTCCTGGTCAAGCCCCCAACTCCAGAGCTCTCTGCCGGAGCCCCATGACAGGCCCCT
GGCCCTGCCTCTGTCTGACT
M
CCAGATTCAGTGGTTCTACCAGGCCCTGAACCTCTCCCTGCCCCTCCCCAATTTCCATGCTGGGACGGAGCCTGATGGCC

TGGACCCCATGGTCACACTG
Celera SNPID: 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
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
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)

ゲノム配列 (配列番号336):

SNP情報

コンテクスト (配列番号973):
GTTTTTATGGGATTGTGAGAAACTGAAAAACTGTGACTGCTGGAGCCATTTTCCCACAATCCCCATTTTTTAAAAATCCC
ATAAAGGCTCTCTCGTGAGC
R
CCGCACGTTTTCCCTTGTAGTCACGAGGGTAGGGGCTGGAGAAAGCAGCAGAGATAGTCAAAAACCCACAGCTACAAAAA
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

コンテクスト (配列番号974):
TGAGCCGGGCATCAGTGGCGGCGTGTTGGGGAAGCGTGGTGCTCTGAGGAGGGCGGCTGCAGGAGGAGGGTGGCTGCAGA
AGCACGGACGTGTGGTTGTC
R
TCGTCGTTACTGAAACAACCCCTCATCACACGGATGACTTATGGGACTGCGGCCTTCCTGAAGCAGGGACGGTTGCCCTT

GGTTCTCCACAGACAAGTCT
Celera SNPID: 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

コンテクスト (配列番号975):
TGAGCACTTTACTGTAAATTGAAGACTTTGCAAACTTAGGAAGATAACACAGTAGGCTTAAAGTTCAGAAGATAAATTTA
TAGATCAAGAAACCCAGAGC
R
GAGGTGATCCCAAGAAACCTCTGCCTGATTTGTTGATTTTCACAGTGGTGCTTCCTGAAGTGTAGAAGGGATGTTTGCAG
ATAGCTTGGTTTTACTATCT
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

コンテクスト (配列番号976):
GACAGATACCTTCTTAAATCAGTTCACAGGGACTTTGGGCCGGGCTGCTTGTGTGTGCTCTTGCTGGGTGCTGTCACTGC
ACACAGCATGATTGTCCCCT
R
CCTACACATGGGTACCCTTAGGGTTTAGCGTTTGCTTCTGTCTCCCTGGGTGATAGCGTGAATGCCAGGCTACGGTGCCC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号977):
GCGTGGAGGCTGGAATGAGAGCGTTCAGGGCTTTTCACCCCTGTTTTCTGTCAGCATCTGCAAAGACGAAGTGTAGAAAT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号978):
GCCTGGGTCCTTGACCCTCGGCACGGGCACTCACTCCTGCCCCCTGCGTGCTGGTGGGTGGGGCTGGGAGGTTCAGGGCC
TTGCCTCCCAGAAAATGCCT
K
CACGGCTTCCTCAGTGGGCACTGGCCGTACCTGGGAGGATTGTGGAGGCAGATCCCAATGCTGGTGTATTCCCTGGACAG
AAAACCCCAGGATGGAAGAT
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

コンテクスト (配列番号979):
AATTAAAAACACACCTGGTGAAAATTCTAAGACAAAACGGGATCCTTCTAACTCAGAGTCGCTAGAGTTACCACCACAAT
CAAATGCACCCTAGAAGCTT
Y
TGGCGGTGTGTGCGCGTGGGCTCAGGGCTCGTGACCCTCTGTTCCGGCCCACGCTTCTGACCGGTGATTAGAAAGCGGCA
CGTTCTATCCTCGGCCCTGT
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

コンテクスト (配列番号980):
ACCCAGGTGGCGTGGCCAGTGCTGTTTATTGCAGCCATTCTGATAGGTGTGTCCTGAGCTGGTTGTGGCTGTAACCTGCA
TTTCCGTGGTGAATAATTAC
S
CATCACTCCTGTGTTTGTTCCATCTGCTAGTCCTTGGTTGGATGTGTGGCTTACAAATCCTTTCCTCCCAGTCAGCAACT

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

コンテクスト (配列番号981):
GAATATTTATTCTATTATGCCACAAATTAAGCAGAACTCTGCAAAGTGATCTCTAAAAATAAGTCTGAAAAATAATCATC
TAATTCCAGTAGAGGCCTCT
Y
ACACTTTTTAAATGTTAACTCCAGGCCGGGTGTGGTGGCTCACGCCTGTTATCCCAGCACTTTGGGAGGCCAAGATGCGT
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

コンテクスト (配列番号982):
GTTCATCCATGTTGTACCATGTATCCGAACTTCATTTTTTATGGCCAAATAATATTCCATTTCATGGACATACCAATTTT
GTTTATCCATTAATCATTTG
S
TGAACGTTTAGGTCATTTCCACCTTTTAGCTATTGCGAAAAGTGCCGCTATGAATATTTAGGTACAAGTTTTCATATGGA
CATATATTTTCAATTCTCCT
Celera SNPID: hCV2745001
公開SNPID: rs1788659
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: TFBS SYNONYMOUS;イントロン

コンテクスト (配列番号983):
CTTAGCCCATGGTTGGGTGAGGTCCCCGTGTGGTTGATCTGTCCCTGAGTCCCCGAGGTCCCCTTGCGGTTGATCTGTCC
CTGAGCCCGTGGTTGGGTGA
R
GTCCCCGTGCGGTTGATCTGTCCCTGAGTCCCTGAGGTCCCCCGTGTGGTTGATCTGTCCCTGAGCCTGTGGTTGGGTGA
GGTCCCCCGTGCGGTTGATC
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)
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

コンテクスト (配列番号984):
TTTTTCTTCTTTTGCCTGTCAGTATGTGGTGGTCACATTGACTGATTTTTGGACATGAAAACAACCTTGCACCCCAGAAA
CAATTCCCGTTGGTTGTGGT
R
TATAGTAACCTTGATGCGCTTCTGTGAAGTGTCTTTATGTTGACGTTGAGGGGCCTGTGGGGCTGCACTTGTCACGTTGT
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

コンテクスト (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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号986):
TCCCAGTTTTCCTTAAACACATCCCTGGGTATTGGGCCATAGTGTTCTGTAGAGAGAGTGAATGTGGGGGCGGTGGCTCT
GCGGGGAATAACCGTTCCCC
R
TGCGCAGTGGTCAGGCTGGGCGCTGGCTGGGGCCCCAGAGAGCAGCGTGGTTTAACTTGTCAGTCAGGCATGCAGCTGAC
GTCCACCCTACGAAAGTTAA
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)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号987):
CCTGTTTTACTTATGCAAGTGCCTTCCATAATTTTCATATCCATCTGGTTTAGATAGGCACTTCAGTAAGATATTACAAATTTTTCATGTTAGTAGAATT
R
TAAACACTTATCAACATGGTTTGTGTTTGAGAAATAAGTTCACCATAAGAGAAAAGAAGCCCCACACGAGCCACGTCTTACCTCAAAAGGGATGAAGTGT
Celera SNPID: hCV3068735
公開SNPID: rs517479
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: イントロン

コンテクスト (配列番号988):
AGCCTCTTGGGAGAGTAATAATTATGTTGTATTCATTCCCGCACCTTATATTCCTAGCAAAATTCCAAGTAATGTTAAACTCAGTAAATGTTAAATGATC
R
AATACCCTTAAACACGTTATGTGGGTGCCATGGAATACCTATCTCTTGAGGTATGTGCAGATTTATGGCTTCAGCCACTTGTATGATGAGTAGCTGAAAC
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)
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: イントロン

コンテクスト (配列番号989):
CACAAGCCCCAGTGAGGAGGAGCATGTGGAAGGCTCGGATCTGTTTAAATGCTTGGCTGGAGGGGTTTGGGCTAAAAGCAGAGGGTCCCAGGTTTTAGCC
R
GGCTACACCCTTGCCACCCGTCACACCAGCAGGCAGGGTATGGGTCACCACAGTCTGATTCCACGTTCATGAGGCCTCGTGTGGTGAGAGATGAAGCAGG
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: イントロン

コンテクスト (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
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;イントロン

コンテクスト (配列番号991):
ATGCCGGAACTCGTAGTCTCGGGATGCTGGGTCTCAGCGCGTGATGGGGTAATGGCACGCAGGCCTGCGTTGAACGCTGG
GACTCGTAGTCCCGCCATGC
Y
CTGTCCGCGGTGCACGCCGGGATACGTAGTTCCGAGCGCGCCAAGACCGTCACTGGGACTGGGCGACAGCGGCCCGCGTT
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)
SNP型: ミスセンス変異

コンテクスト (配列番号992):
GGCCGACAGTTTCCAAAATGTTAGTATTCAGCCTAACATGAGAAAAGTCACCATATAAAAGTGAGGGGGGAAAAGCAAAT
ACAGGATAATCTCAATTGTA
Y
ATAAAATTTATATACGTAAGGACAAAGATACATAGTAAAAAAAAAATTCTGGCAGGTATTAAGGCTGAAAAAATTAAAAC
AGTCCAGAGCGGTCTGGCTC
Celera SNPID: hCV3068760
公開SNPID: rs585571
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

コンテクスト (配列番号993):
AGCCGGAAAACGGCAGTTTTTAAAAAGCTATCGTGTGCAATAGCAACAGAAAATAAAGTAACCAGGAATAAATACAAAAC
AAAAATGAGCAAGTGCTATA
Y
GGAGAAAATCATAAAACCTTATTGGAGGACTTTGAAATGGACCTAAGCAAGTGAAATGGTAGACCAAGTTGACAGATGGG
AAAATTCAAATCACAAAACT
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)
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

コンテクスト (配列番号994):
TAAACTACCCACAGCAATGCAAGAAAAGAAAGAAAAGCTACAAAACTTGGAAGGGAAGCATAAAACAATCATCATTCATA
AATGATATGTGTTTTTACCA
Y
GGAAACTGCAAATAATCTACCGATATACTATTAGAAATAAAAGATCTTAGTAAGGTGAGTGCGTGGCGCCAGTTCATGAA
AATCCACTGCAGTTCTGTAA
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: TFBS SYNONYMOUS;イントロン

コンテクスト (配列番号995):
AAAGATAAAGAAATTTCCTATACATTTGGAAATTTTAAGATGTACTTTGAACTAACTCCTTCATCAAAGAAAAAGATTGC
GATAGAAATAAAGCCATACT
Y
GAATGATTGACTATTTTGAAACTTGTGAGAGGAAGCAAAAGTGAGATCTAGTAGGGCATTTATAGCTCTGAGATTTGATT
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号996):
GTCCTTACAGGTGGAGGATCCCTCCTCCCCCAAATCCAAAGCTTTTTGAGTGCCCACATGGTGCTTAAAGGAAATACTCA
TTAGGGTATTTTGGATTTTT
Y
GGATTGGGGATGTTCAGCTGGTAAGTTTAACGCAAATACTCCAAACTCAGAAAAAAATTCAATATCCAAAACGTCCCTGG
TCCCACGCACTTCAGGTAAG
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: イントロン

コンテクスト (配列番号997):
CCCCATTTCCACCCGGAAGTCCGTCCTTGCTGATGTAACACCATGTCAGGTGTGGCTTGTTTTCCCGAGGAGCCTGGTGG
CCACAGCCTCAGCTTCAGCC
R
CTTCCTGGTTCTCGGTGGCCAGTCCCCACAGACTGTGAGACCTATGCTTGCTAATGTTAACTAAGAAGAGAATCTGAAAG
TATTTACTTCAGAAACCTCC
Celera SNPID: hCV8831346
公開SNPID: rs1239783
SNP染色体部位: 75572959
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: イントロン

コンテクスト (配列番号998):
CTCGCTCTAGACCACAGTGGCAGTGTTGAAGCTTTCCAGCCACGGCTCTGTGGATGTGTGCAGTGTTGGGAATCAGGCTG
GGCTGCCCTTGTTCCTTCTT
Y
ACATTCCTCAGACGTTGTGCTTTACAGCCACAGTTTCAGTAACCGCTGCCAGAGCCCCACCTGTGCGTGTTCTCCAGGAT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号999):

CTTTCTCCGCGTCACATCAGCAGGGCCCCTCCACTCACGGGGACTTTCCACATTTTGCTCTTTTTCTCTGCCTCATGTAT
CGAAATAAAAGCAACCGCAA
R
CACATGCCTCTTCTGGAATGCGTGCTCTGTCTCAAAACCCAGCCCAAAAGGAAGAAGAGGAGGAAGAGGAGGAGGAGGGG
GAGGAAGAAACTGGTTTTCC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1000):
GCTGCGGCCCAGGTGAGGTGGAGGAAGGCCCTGCTCATGTTGCCCTCACCACTACCTGCTGAGGGAGCGAGTTTCTGGGA
GTGATATCTTGAGCCTCTTC
Y
GCTTGATCTCCTGGGAGGGCTCATCCGTTCAGGTCCACAGGACATTTTAAAGAGCTCCCTGTGCGATCGTGAGGTATATT
GAAGTTTAAGAACCACTACT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1001):
CTGAGTAGTCTGTCCTTACAGTGTGAACCAGGGGTTCATGGGAATTCTTCACCATCCAGTAGTCTGTAAATGTTGCCCAT
GCTGAGTAGTGTGTCCTTAC
R
GTGTGAACCAGGGGTTCATGGGAATTCTTCACCATCCAGTGGTCTGTAAATGTTGCCCATGCTTTAGTTTTGTTACCTGG
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

コンテクスト (配列番号1002):
GTGGAGCAGAGCCTGCACTAGAATAAGACAGTCAGAACCTTTCAACCGCAGTACAGAAAATTACGTGACTCCGACGTGGC
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

コンテクスト (配列番号1003):
CGGCTGGTAAACAGCACTGTGAGGAAGGGAAACTTGATTGGACTGGAAGGCGTTGGTAGCCGGGATCTGTGCTGCCCTGG
AGTGGGGAGATTGCAGGCCC
Y
GAGGGATGCTTCCTGAGCATGTGGCCTCTGTGCCTGTTTGCCCGCGTGGACCCGAGATCAGCCCTCAGCCTAAGGTTGTG
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

コンテクスト (配列番号1004):
CCATGGGGCATCCCGCCTGGAAAGGTCCCATTGACAGATGCAGCTTGGGTGGCTGTCTCATGTCCGCGGGTCAGGGTGGT
CGGAGCAGCCCGGCTGGGAC
R
GGAGTGTGGGGGCTGTGAGCACCTAGGGGCGGGTGCTGAGTGCTGGGCGGCCTCATGTCTGCAGGGCAGGGTGGTCGGAG
CAGCCCGGCTGGGATGGGAG
Celera SNPID: hCV27877725
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1005):
TGCAGTTGGTGGGCCGCCTACCTGCATCTCATTCTTCACGCCCTCCACCATTCTGTGTGTGACACCAGCAGCTTCCAAAC
TCAGCAGCCCCTGGTGATGG
M
CACTTGGTTGTCTCCATGCTGATCCATGTCATCTTACATGTGTGCAGGCGTGTGAGGTGTGTGCAGGTGTGGGGGGGGAT

CTGTACATCTGCGCAGGCGT
Celera SNPID: 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
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: イントロン

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:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号337):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1006):
CGTCCCCAGCAAAGCTTCCCGTCCTCTCGATAGGTGACTCGTCCTAAATCAGCTCTGAATTCCCGCAAAGACTTCTGGAA
GCTGTGCTGGGGTTGAAACT
N
GTAGACCAAAACCAGAATCAAGTCTGTTGGGAGGGGCCTTTCCCCTGGGACGGGAATTCCAGTGGTAATGTCTTCCTGGG
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,-)
SNP型: INTERGENIC;未知

コンテクスト (配列番号1007):
CTGTTCTATACATGACCTATCTACCAACTAGAATATAAGCCCCTCAAAAAACAGCAACAAATAAGCACACAATAAATCCT
TGCTTAAAATGCTTAAAATA
Y
CCTTGTGGATGAGATGGTGAAACATGAGTTGGGTAATAATACAGCATTCTCAGAAAATGAGACTTGTGGACATATGAGTT
TTCTGGAGAACTGCTGTTTT
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

コンテクスト (配列番号1008):
GTAGAAAGGGTTCAGCTAAGAACTACAGTCCACTCTCAGCCCTGTCATGTACTATAGGACAAGTCTTCATTCACAACAAA
TGGATAGCAACACCAATCTC
R
TAACACTGGGAAAACTGCATACAATATTTAGAAGGAACACTAATACAGCAGAATCTGCACACAACGGAGTCAAAGATCTG
AGGCCAAATCCTACTACACT
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)
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:

ゲノム配列 (配列番号338):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1009):
TGGAACGGTGGTAGAAACAAGTACCAATTCTGAACCAACTGTTGAAGCCTTAGATTTGGTATTAAATGCAAGATGTTCAT
TTTTTCCTTGCTTTTGCATA
Y
AGATAGGTGAATTCAAGGTAGGAGACTGCAACTGCCCCACAGAAGTAGAGGACTTAGTATTAAAAAGAGGTAAGGAACTT
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
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
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

コンテクスト (配列番号1010):
TCTGTATTCCTTGGATGTGGAATTCATCAATGAGATCCTCAACATACGTACCAAGTGAGAATTGGGGCACAGGTAGGGCA
CTGGGGAGGAAAAGCACCCA
R
AGGTATATACATGACCCTTTTCACTTCCCAGAGAAGTTCCTAGACTGCTTCTCACAGCTGTTCCCCATTCCTTAGAAGCC
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339
SNP部位ゲノム: 7999
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

コンテクスト (配列番号1011):
TTCCCAGACCCCTTTTGACATGTCAGTGCCGAGTTCCTGGTTCATCCCCCATCATTTTCCTCTCCCCCAGCCACCAGAGC
CTCCCCTCACATACCCTTTT
Y
TTTTCCCAAAGAAGGAGAAGCAGACGAGTTGAAGAGAACTCCATTTTATTATGGAAAGTTAAAAAACAAACAAAACAAAA
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
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

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:

ゲノム配列 (配列番号340):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1012):
TGGAACGGTGGTAGAAACAAGTACCAATTCTGAACCAACTGTTGAAGCCTTAGATTTGGTATTAAATGCAAGATGTTCAT
TTTTTCCTTGCTTTTGCATA
Y
AGATAGGTGAATTCAAGGTAGGAGACTGCAACTGCCCCACAGAAGTAGAGGACTTAGTATTAAAAAGAGGTAAGGAACTT
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
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
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

コンテクスト (配列番号1013):
GGGCCACCCGCCTGCGCTCCGCCGACGCCCTTGGAACAATCGGCTGGAGCCCTGAAACCCGACGTGGACCTTCTGCTCCG
AGAAATGCAGCTGCTCAAAG

R
CCTTCTGAGCCGGGTGGTCCTGGAATTAAAGGAGCCACAGGCCCTCCGGGAGCTCAGGGGAACGCCCGAGACCCCCACCT
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
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)
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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1014):
CCGGCAGTCCCTCCCTGGTGCGGCCACCAGCCTACCTTCAGCCCGATAACATTCTGCCCGTCCACCTCACACACGTAGTG
GTTGGTGAGGAGCCCGTTGC
R
GGCCGCAGAACTCCCTTTGACCAGAGAGACAATCTTCCCCTTCTTGATCACGAAGCCGACGTGGCCCATGCTGTCCTTGT
GCATGGTGACAGTCCGCTGG
Celera SNPID: hCV1619596
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:

ゲノム配列 (配列番号343):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1015):
GGTACTATGCTCAGTACCTGGGTGACAGGATCATTCATACCCCAAACCTCAGCATCATGCAGTATACCTAGGTAACAAAC
CTGCACATATACCCCAGAAT
Y
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
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: TFBS SYNONYMOUS;イントロン

コンテクスト (配列番号1016):
TGCCCGGCCGGGATGTATGCTCTTGGATCCACTGTCTCTCACAGACTAGTGTGGGCCTTGGGCCCCCCTCATTTTGACAT
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

コンテクスト (配列番号1017):
AACTGCCTCTTAACTCACCCGCACAGACGCGGCTTCTGCCTCCGCCTGCATAATTAGTTGGGACCTGTGGACAGAAGGGA
AGTGGAGGGTGGAGCCCAGC
R
GCCCTTACTCCCAGGAGAAAGGCCCAGTGCTGCAGAGGCAGACGCTCCTGAAACCTGAAATCCATAGGAGTCCAGGTGGT
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

コンテクスト (配列番号1018):
GGGGAAAGAGACCAGCCTTGGTCCCTAAGCCTCCAGAAACGTCTTCTTAATCCCCACCTTTTCTTACTCCCAAAAAAGAA
TGAACACCCCTGACTCTGGA
R
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
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

コンテクスト (配列番号1019):
GATTCGCAACAAAACAGTGGTTCCAGAGCCTGTTTGCTGACTTCTACCATGATCTACAGGTGAATTAACTGGGGCGCTGA
GAAAAGCAGTGATATGCCCT
R
GAATTAATTAACTGTCAATAGGCTGCAACTAGTTCCCTATACTAGTGGGGTGACCACAAGCACAGGTTGCAGAGACAGTC
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

コンテクスト (配列番号1020):
GAGCCAGTGCACCAGGCCCACCAATGAGTCTTAACTGGGGAAGGCATAGGCTTAGATGCAGGATCCAGGGATGGAAAATG
GAAGCTGAGAAGAATGACAA
R
TCACGTGTAACTGGTTTCCAGACCAGCATCCACATCCTCTGGGAACTTGCAGAAATAAATGCAAGTTTTTCATCCCACCC
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1021):
GTACTGGTAAGGACACTGACTGCTTTATAGACCCTCACATCATTGTTTCTGGTACCCAAACTGCTCTGAGCACCAGTCAG
TCTTTACTGTAGTCTCTGAC
R
GCTCACTACAGCCTTGATGTCCTGGGCTCAAACAATCCATCTCATTCTCCCAAGCAGCTGGGACTGTAGGCATAAGCCAG
GTGAGCCAGTGCACCAGGCC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1022):
ATGAATGCTGAATTAGTTAATACCTAATTTGTTCCTAGAAGAAATACAGGCTAGGTTCCCGTGAGCCTCTGGTCAAAACA
TTTTCATCAACTGATCAACA
W
AGAGCCTTGCTTTATATGTGTTTCTGTTTAAAGACACCTTATGTAAAATATATTGTTGATTCATTAACACTGAACTCACA
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

コンテクスト (配列番号1023):
AGATCGGTGCCAAGGTAAGAATTTTACACCTCTTTTATTTCTTTTTACAAGGAAAAATCCAGGTAAGTTATGAAAAAATG
GTTGTGGGGCATTTGCACCC
K
CTATCCTTAATCAAGATTTGCCCCTCTCAAGTTTGTTACATTTATATATATAACAATTGTAGCTAGCATTTGCCTTTGGA
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

コンテクスト (配列番号1024):
ACCCCCCCAGGGCTGAGCTGGCCCTGCGGGTGGCTCCTTTAAGTTCTTCAGCATGCCCACCTTCCCCGTGGACAGCTCCA
GGAACAGCAGGTCCGGCTCC
R
TGTGCAGAGCCGCGTAGATGTTGTATTGATTGCTTTCAGTGAAGGAGCGCTGGAAGGCCAAGTCTGAGATGCCCGAGTTT
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

コンテクスト (配列番号1025):
TCATTCAAACCAGGACACATGTAAGTTCCACTCATATGTGGGAGAGGGAAGGCGAGCCTGTTTTTGCTGAGTCTCTGATC
TAGGCGGTCTCCAGAGGGCT
M
TGTGGGTTGTACTTCTTCGATGCCCATGTGAGAGTCACCACAGCCTGAGACACATAAGGAGAATGCAGTAGTGCCAGCCT
GTGGCCTTCTGTTCTGGGTT
Celera SNPID: hCV2930693
公開SNPID: rs13183672
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

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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1026):
TCCTGACCTCAGGTGATCCCCCAACCTTGGCCTCCCAAAGTGGTGGGATTACAGGAGTGAGCCACTGTGCCCGGCCTCAA
CAAATGTATTGATCAGCAAA
Y
ATGTGTCAGTCATGGTCTAAAAAACTGGGGCCCTGGAGCAGAATAAGTCACCATCTCTGCCCTTTCAAGAAGCCTGTGGT
TTAGTGGAATGAATCCCACT
Celera SNPID: hCV2862873
公開SNPID: rs780094
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
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

コンテクスト (配列番号1027):
GATCTAGAAAGCAGATACCCTGTTTTTCTCTCCTTGAGCCTCCCTGACCCCAGGACAGGGCTGTCCCCATGTAGTGAGGC
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

コンテクスト (配列番号1028):
GGACAGACTCGGGCGCCCGGCCCAAAGCCCGGCAGGGGCGTGTCCGCGCGCTCACCTGCTATTGGCCAGGTGGGGCTGTC
GGCTGCCAGCAGTGCTTATG
Y
TTTAAGTGCGGAGCGGGTGGCTGCGGAGCCAGGCGCGGCGCAGGATGGTGGACAGCGTGTACCGGACCCGCTCCCTGGGG
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)
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

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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1029):
CTGAATCCCAAACACCAGGAAGAGAAGTTTGTATCCATGTGAAAAGCAAACATGAACTGCTATATTATTCTTTTCATAAA
GGCAGTGAACCCATAAAATC
R
GGGTTTTCAGATTTATGTGAGACCTGTGTGCCAGACAGACTGAGATGGACTTTACATAGACAGAGCAGGAGTCCGATTAT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1030):
GCAAAGAGGGCTGTACGCTAGGTAATTATTATTGTAGCTTATGGTTTGCTTGGCTTGTGGGAAACATTTTGTAAAAAATC
AAGTATTTTACTGGATTACT
R
AAGACACTAAATAGGTGTTAAAGGTATTTTTATTTTTTTTGAAAATTCCAATTTCTTTCTCCTCCAAACGAGAACAGGGT
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: イントロン

コンテクスト (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;イントロン

コンテクスト (配列番号1032):
CGTCATCTTGCATTCCCCAGTGGTTAGCACCGTGAGAGCACTGAGGAGAGGTACAGATGACACCACAGCACAGTGAAGCC
ATGGTACAGGGCAACGAGCA
S
TCCAACTTTGAGGCTTGGCTCACACTGATTTGCTGTTATAATGTTGGGGAAGCGAATGAACTTAATTGAACTTCAGGGTT
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

コンテクスト (配列番号1033):
GATAATCTACTATGAAATAAAGTAGCACCATGCCAGACTTGACTGCAAGTACCAAAGCATGTCAAAGCTGGTGGGAAGTA
TGCACAGTCACTGCTTTTCT
R
TAACTATCAGTAGCTCATTAGTGTATTTGTGCATAATCTTGTCTCAAGGCTGAGAGACAATATCCTCTCTCTTCAAGCTT
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

コンテクスト (配列番号1034):
CCTTGTCCAAAGATGAAACGAACTTGCAGGACTTTGTACCTTTGAATATGCTTTTCCTTCTGCCTAGAACATTCTTTCTT
TCATGCTTCCTTTAACCACC
W
CCTCCTTCCTCAATTCCCTCCCTTCCCTCACCTCTCACAAAGAGAATCTATAGCTTCATATGCAGCTTCCACACTACTTT
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

コンテクスト (配列番号1035):
ACCTGCGAGGGCAAAGTGGTTCAACAGTTCAAGTCTTGAAGTCCAATGTCTAACAGCCCTCTCCTCTGACATGCGACGTA
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)
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1036):
AGAAAATTACTTCTGGCACTTAAACAAAACCACTCTTTCATTCATTTTTATTCACTCATACTTATTTATTCACTCAGTTT
CTTGATAAATACTTCCTGCG
K
ATATGGAGAGATGAACAAGATGAAGTCCCTGCTTTTAAGTGTTTAGAAAACTGAGGCGTTGCTGACATGCTGACTGATGA
CTTGCCATCACATAAGACAC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1037):
CACTATTACATAAATATTTTATACTTTCAGTATTATCTATAATAAATTTATAAAACAAGCACTGTTTCACCACCGGACAG
AGCAAAGGTTTCAAAAAAGA
K
TTGACTGTATGAACAATCCATTTAGAGGAGCTAAATATTAACTCTTTTTTAAGATAACTAATCTCTAACAAAGCTCATAT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1038):
AAAGCGAGACTCTGTCTCAAAAAGATTAAAAAAAAAAAATCAAAACCAAGTTCTCTGAAATGATAGTTATATTACAAAGA
AAAATCATGTAAATAATTGA
R
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)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号1039):
CACAAAACATTAAAGCTAAAATGAGGCTCTTAGAAATATAGTCTCATAGTTTGTAAACATTTTTTAAACAATGAAACCTT
TCCCAGAAAACAAGTCCACA
Y
GAAATAGATAAGAGGGGCTACTCCCAACCCACAAGGCAGCTGGGAGTAACTCAGTTTGGGAACCACTGAGGATCACAATT
TGTGCTGCACCTAGGAGCAG
Celera SNPID: hCV29407514
公開SNPID: rs7960795
SNP染色体部位: 100743750
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

コンテクスト (配列番号1040):
TCAAGTGAATATAATGAATAATGCTCTATAAATTTAATGCTTTATAAATTGAAAGGTAGTAAGTAAATGTAACAAATTGC
TATTATCAACAAGTCAAAAT
R
TAACTATGTGAGGGAGAGGGAAGAGCTGCTGAGGAGAGAAAATACTTATTTCTTTTGCAACTCTTTAGTAATTCTGTGAC
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
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

コンテクスト (配列番号1041):
AGGAAGCTGAGGTGAGAGGACTGCTTGAGCCTGTGAGGTTGACGCTGCAGTCAGCTGAGATCACGCCACTGCTCTCCAGC
CTGGGGCAACAGAGTGAGAT
Y
GTCTCAAAAGAAACAAACAAACAAAAAACACTTTTGAAGACATAAGGTAGGTTAAAAAAATCCTTTGTAATTAGAAAATG
TGTCACTTTTTTAGCTAAGA
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

コンテクスト (配列番号1042):
TGATGATGCTGGCGCTGCCACCGCGGGGTGACTCACATGAGTCCTGTGGTGCCAGTCCAGAGCCAGGAGCCCCTGGCACT
TAGGAAAGGGCCGAGCTGAT
R
GCAGCGTCTGCCAGCTTGTCAGTTCTGCGGAAACCCTTCACAGAGATGGGTCTGGGCTTGGACTTCAAAGGCTCCTCTGG
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

コンテクスト (配列番号1043):
GTCGTGGAAACCAATTACCGACTGTATGCCTACACGGGTGAGGCGGGACAGAGGGCCCCTGGAAGAGGAGGTTGGGGGTG
AGGGAATGCCAGTTTATGTT
Y
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

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)
SNP型: 転写因子結合部位;UTR5;UTR3;イントロン

コンテクスト (配列番号1044):
CCACTGGACAACACTGATTCCTGGAGAGGTGGCTGCGCCCCCAGCTTCTCTCTCCCTGTCACACACTGGACCCCACTGGC
TGAGAATCTGGGGGTGAGGA
R
GACAAGAAGGAGAGGAAAATGTTTCCTTGTGCCTGCTCCTGTACTTGTCCTCAGCTTGGGCTTCTTCCTCCTCCATCACC
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
染色体: 8
OMIM番号: 604109
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号350):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1045):
ATGGAGAGACAAGAGGAGAAGCTGGTTTGGAAAGCTGTCTCATGGTCTGGGAAAGGGAAAATAATGTTTTGGACAAAGGT
GGTAACAGTGAAGGTGAAGA
K
AATTCTTTTGCATAGATGGGACTTAAATGCAAAAAGTCAAGGGAACAACAGAAGTAGGGAAGTTATTCTTGCCATTTTGA
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)

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

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 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

コンテクスト (配列番号1046):
GTTAGAGTTTAGCCTGAGCAACATTTGAGGCCAGCCAGGGAAACATATCAAGACCACATCTCAAAAATAACAACAAAAAAAAATCCAGGTTTGCTTGTGG
K
GATCACCTGAGTCCATGAAATAAGTAGACATTGGGGCTGTAGCAATGCAGAGATAGGTGGAATCAAGACATAGTCCTCTTGCATTCCACACATCACAGGC
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)
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

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:

ゲノム配列 (配列番号352):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1047):
GGTACTATGCTCAGTACCTGGGTGACAGGATCATTCATACCCCAAACCTCAGCATCATGCAGTATACCTAGGTAACAAACCTGCACATATACCCCAGAAT
Y
TAAAATAAAAGTTGGGGAGGGAGGGAAGGATAGAAAGATTAAAAAAGTAATACACAATGGTGGGGCATGGTGGCTCTTGCCTGTAATCCTAGCATTTTGG

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: TFBS SYNONYMOUS;イントロン

コンテクスト (配列番号1048):
TGCCCGGCCGGGATGTATGCTCTTGGATCCACTGTCTCTCACAGACTAGTGTGGGCCTTGGGCCCCCCTCATTTTGACATCCTTCCAGATGGTTCCCTGC
Y
CCTAGGCCAACCTCCACAGTCATGTGGGCCATGATGGCCCTCTGGTGGCCCTCTAACGTCTCCAGGGCAATGTGGGCAATCTCAGCCTCCGTCTTCCCCA
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
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

コンテクスト (配列番号1049):
ATGAATGCTGAATTAGTTAATACCTAATTTGTTCCTAGAAGAAATACAGGCTAGGTTCCCGTGAGCCTCTGGTCAAAACATTTTCATCAACTGATCAACA
W
AGAGCCTTGCTTTATATGTGTTTCTGTTTAAAGACACCTTATGTAAAATATATTGTTGATTCATTAACACTGAACTCACAGCTAACAGCAGTATAACTTA
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)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン;偽遺伝子

コンテクスト (配列番号1050):
ACTTGACCATGTCCATGCCTGCTTCAGTAAGTTCAGTGGCTCCAAACTCTCTGAGTTCCCAACCCAAATCCAGGCACCTTGCAGGCTTTCTCTTTCAACA
Y
CCCCATTGCTTCTTGATGTTGTGCATCTCTAATTTTGTCCTTTTTCTCACACATGCCAAACTCTTACCCATTGGACCCTATAACCGTTCTATTTCTTTTC
Celera SNP ID: hCV27462981
公開SNPID: rs3129973

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
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

コンテクスト (配列番号1051):
TTCACACATCTATTCATTCGGCAGGCAGTGAGCACTGACTCTGTGCCTGCCACTATACTAGGAAGTCAAAGTTGATATTCCAGTTAGGGATAAAGAAAGG
M
CTGCTGGGTGCAGTGGCTGACGCCTGTAATACCAGCAGTTTGGGAGGCTGAATCACCTGAGGTCAGAAGTTCGAGATCAGCCTGGCCAGCACGGTGAAAC
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
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

コンテクスト (配列番号1052):
GCTTCTTTGTAGCTTTTGGTGAAGGCCCTAGAGTATCTGCTTATGTCCTGACAACATGGGGATTCTCTGGGACAAGGCAAGAGGACCCAAGCTGTGTTCA
R
ATGAGACCCAGAGATCCCAGTGCAAAGGGACACCTTTGGTAAAACTGGCCACTTTGGGTCATATAGATCCCAAAAGAAATCATGCCTGACTTCCTAAAAT
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

コンテクスト (配列番号1053):
CGATTTTTGGCGGTGTCAAAGAAATTCATTATTTCCCTTGAAGCTTATTTTAAGCCCATAACAGTGCTATCTGGAGGATG
AAGGCTTAGGTAGAATGACA
R
TCTTTAAAATTACTGGGCCAACTATTGTTGTTCTAGAACTTGACCATCCTTCTTTCTGAATATCTCTTAGGAGCTTTCAC
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

コンテクスト (配列番号1054):
ATTTTGGTTTCCTGACTGTTATTCCATGGCTATTGACATCATAACTGCCCGTTTTTACAAAATGCTTTTTCAAAGGGCAT
TTTTACAGCTTATTAAAGAT
Y
TGATACATTTTAAAAGTAGAAAAAAAAAATCACATATGGAGTCATCATCTCAGTACAGCCACTGCAGTCTCTCAGGGGAA
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

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:

ゲノム配列 (配列番号354):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1055):
GAGAGGTGGTCCCATCAAGAACTACGTGACGCTGGTGAGCCGCCTGAATGTTTGGCAGGCCCGTGTCTCCAGTATGCCTA
TCGAGTTGCTCACAAAAGGC
R
GGTTGCTGCTACTTAGCTGCCATGATGTACAGGCAGAGATGGGTGAGTACTGCTTCTCTTCCCTCTCCTCCTTCCCTTTT
CTGTATGTCTATTCACATGG

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
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

コンテクスト (配列番号1056):
CAGCCCCCCAGGTGTGTTCCAGCAAGCTCTATTCCACTAGGGAAGAAATGAGTCATCGTATGTGTTGATACAGGCTGAAG
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
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, α2 (メロシン, 先天性筋ジストロフィー)
染色体: 6
OMIM番号: 156225
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

コンテクスト (配列番号1057):
TTGACAATCTTTTAATAATTTCCAAAACAATCGGGGGTAATGTTCGAATTCTAAGTTCTTGTCATAAATGAATCAATCCA
GTTGGCAGGAGATGGATGTA

S
TCTTTTTGCTGGTGTTCCGTGCTAAGAAAAGCACACACATTTTTCTTGAGAGTATGGCTAGCCGAAAAGCATCTGAGAAT
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)
SNP型: イントロン;偽遺伝子

コンテクスト (配列番号1058):
ACAAATGTATGTATATTTATAGGATGCTTAGGCAAAATGAAGCCCTGAGCTGTAAAATGTTTCATGACAGTCTTTGCTGA
CAGAGAACGCTGTAAATGGG
W
GTCAGGTCCCCACTTAGACAGTGTAACAGAAATCCATGCCAGGGTGAAATAAGAGCTGGCAGTTAGGATGATAGACTTTG
AAATCAGCCATCACAGTATA
Celera SNPID: hCV15967216
公開SNPID: rs2279165
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,91|A,29)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号1059):
AGTGGTTATTATCAAATTTTTATTTTAGAATTGTAGATTATTATTATTATTATTATTTGAAATTTGACAGACTTTCCTTT
GTTCAGATCCAAGCTGTGCC
R
CTTATTACATGTGTAACATTTATCAAACATTTTAGCCTTCTCAAACTTTAATTTCTTCTTTTGTAAAATGAGAATCACAA
TGTCTACTTAATAATCTTAT
Celera SNPID: hCV26000215
公開SNPID: rs17056847
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: イントロン
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

コンテクスト (配列番号1060):
TCTGTAACTTAGCAAAAATACAAATTGGTGTTTCCACTTTGATTTCTCTTTTTGAAATAAATTTTCAGCTTGACTTTCTT
TTGCCTCGGGTATTCTGGAT
K
ATCATTTTGTAGCATCTGGATAATTTTACATTAACATCTGGAGTTGAGGGTCTTTTTATTTGTCGGATGCATATAGAATA
CTTCTGTAAGAAATGTATTT
Celera SNPID: hCV923718
公開SNPID: rs727183
SNP染色体部位: 129478215
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1061):
TATATGAGATCCATTTTCATTCTTAAAGAAAATTATTATATCTTTTTATTAATATGGTGGATATTTACTCAGTAAATAAT
AAAGAAAACTAATATGAAGT
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,24|A,84)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号1062):
ATTCTTAAAGAAAATTATTATATCTTTTTATTAATATGGTGGATATTTACTCAGTAAATAATAAAGAAAACTAATATGAA
GTGCAATTTGTAATATTCTA
Y
TTATGATGCATGATTTTTGTTGCACAATTAGAAAATACTTAAGTTCTTGAGAATAGTTGGAAAGGGTTGTAATGATCAGA
AACACATATTATACCTAAAC
Celera SNPID: hCV923731
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1063):
AAAATCCAGATCATACTGATTTGTTGCCATGGTATAGTAGTCAGAGAATCTTGCTCTGGGCAGTTACAATATTTTGGAGA
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1064):
AACAACGCTATGAGGTAGTTACTGTTATATTGTTTTGATTTCCCTGATGGAGACTTGACACAAAGAGAGACTAAGTAATT
CACTCCTGTCACACACAGCT
W
AAAAGTGGCAGAGCTGAGTGTTTTGCCCCAGGTAGTCCAGTTCTAGAACTGTACTCTTTTCCACTATGCTATACCATCTT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1065):
ATCTCTGGTGGTCTGTTCCAGAACTATGTCCTTGACTCTGTCACATTCATACTTTTCATCACTACTTTTTATACTTCTGC
AATTTAGGTCACCCAATACA
S
GTTATCTTATCAGGTTAAACTGATTGTAGTGGTCACATTGAAAAAGAAAAAAAAAATCCCAAATTCAGGACTTTTCCCAA
CCAGTTCTAATTAATGCACG
Celera SNPID: hCV923758
公開SNPID: rs265388
SNP染色体部位: 129606522
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1066):
TTAAACTGATTGTAGTGGTCACATTGAAAAAGAAAAAAAAAATCCCAAATTCAGGACTTTTCCCAACCAGTTCTAATTAA

TGCACGTGTGAAAGGACATA
R
TTATTGTGAAAAGAAATGCTATCAAAACAGTCTAATGGCTACAAGAAGAAAAAGAAAAGAAGAAGAAGAAGGAGGAGGAA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1067):
CTGGTTTTTCCCCCTGAAGGTAGAATTAAAACAGGTACTCATGGGAAACAGCTACTTGTGTTCTTCTTTTCTTAATGGGG
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1068):
GAAGGTAGAATTAAAACAGGTACTCATGGGAAACAGCTACTTGTGTTCTTCTTTTCTTAATGGGGTGAAGCTGAAGAACA
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1069):
TTCCCAATGTCTTTCTTAGATGATTAGGTAGTTGAAAGACGCTACTGTTTACGAGGCATTGCTAAAAGCTTTTGGGTTCC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1070):
CTGTGTAATCTTAGGTAACTCTTTGAAGTTTAGTTTCCGCATCTAAGAATGAGGAAGTATAAATACATATCTGCCCACGT
TGGTTGTATTAAATGAGATA
M
TTTACATAACACATCCGACTAAGGTGCAGATGTAATAAATGACAGCTGTTATTATCATTTATTTCAGCACGTTGCAGAAA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1071):
TTATTCTGAAAACAGTAATTTTCAATATACTATTTTCTTATAACCACTTTAAAGAAATTAAGGACTTGCAGGTTGTCTGG
TTTTTTACTATTTTTCTTAT
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,92|G,28)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号1072):
AATTAAGGACTTGCAGGTTGTCTGGTTTTTTACTATTTTTCTTATCCATAGCAAGGTTGGTGCTCAATAATACTAGATGA
GCAACTGAATGAAGAGATGA
Y
AAAAATAAATGAATTTATTACCACTGCATGTTAAAGAAGTGTACTTTTTTATGCTTGTCTTTGAGAAAAGTGTCAAGGTG
GCATACATGACAAAACACAA

Celera SNPID: hCV1889345
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: TFBS SYNONYMOUS;イントロン

コンテクスト (配列番号1073):
GTCCCTGCTGAGCAAAAGACAAAGACCTCCTTCTCCATTGTCCCGCACTGATGGTGGGCTTGGGATGTATTTTCAGAAAT
AATTATTTGCAGGGAACTTA
Y
AAAAACAAATGAATCACCCTCATCACTGTGCTTGTTCCGTTTTGGGATGTTTGTCTACTAGACTTTCTAAATTGGGAGAT
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
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

コンテクスト (配列番号1074):
AGTAGTAAATTATAAACAATATATTTTGAATTCATAATTAAAATTAACGAGTCAATTTTCTGAGGCATTGACCTATTAAA
GATTTATGAGTTACCTAAAA
Y
CCCAAATCTTCCCTGAGGTAATAGCTTCAGTTGAGATAAAGGGAAGGTATCTTATTTGTCGCTTCACTGCAGGAAAAAAT
AAAATTTGTGATTATGACTC
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

コンテクスト (配列番号1075):
TATTGAAGGAAATAAACTTTTTTCTAACCATATTTATGCAATCAATATTTATTAGGTAGTTTTTGAGAAAATCTTATATG
AGAACTTATTCCTTGTATAC
M
AAATGTTTCATGGAACACCACCAGCATAGACATTTTTGTTTACTCTGTGCAACTGGATTTCGTTCTGGGGAGCTTCAATT
TGTACATGAGCTCATTTTCA
Celera SNPID: hCV1889348
公開SNPID: rs17056825

SNP染色体部位: 129485137
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

コンテクスト (配列番号1076):
GAACAAAAAGGACGAGGCAATACCTTCTTAACACTGATAATTAAATAAGATAAGCTTAAATTATAAAATCAGCACAGAGG
GAATGTAAATTGGTTCAACC
R
TTATGGAAGGAAAAAAGTAGGAAGGTTCCTCAAAAAATTCAAAATGGGACTGCGAGGCCGGGTGTGGTGGCTCAAGCCTG
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,91|G,27)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号1077):
ATTTGAATTACCCGTGCATTACTGTTTCATATATTCATGGTACTTTCATATTTTATAACATTTAAAAATATTTCAATATT
CCATTGATTTGAATAAGATT
Y
TTTAAATTACAGTGAAAGCTTTCTGATAAGGTATGGTAAGATTATTTTTCAGTAATTATGCTGATACATATAATAAAGCT
ACTGACAATTCATAAAGATG
Celera SNPID: hCV1889355
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

コンテクスト (配列番号1078):
TTAACAATTTTGGTTTGGTTCAATTTGTTGCATAGGTAATAATAATCCATTTACAGAATACAAAAATAGTGTAAGTATGT
GCTTCTTCCTATCTGTATGT
Y
GAGAGATTCCTCATTCTTTTTTATGGTTGCAGATAATTCATTATGCAGATATACAATTTATTTAACCAGTCCCATATTGA
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1079):
TTTACAGAATACAAAAATAGTGTAAGTATGTGCTTCTTCCTATCTGTATGTTGAGAGATTCCTCATTCTTTTTTATGGTTGCAGATAATTCATTATGCAG
W
TATACAATTTATTTAACCAGTCCCATATTGATGGATATTAGGTTATTTCCAGTCCTTTGATGTGACCAAAAAAGATTATAATAAAAAATGCTGAAAGAAT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1080):
TGCACCCCTAGAGGCCTAGGAATCAACTCCCTCCTTCTTGCCATATCCAAAAATATTAACAACATTTTGAGGGGAGCCTTAAAACAAGCTAATCGACCCC
M
AAAAAACACATAGATCCCAGGCATCAGAGAAGGAGAATTCAGTCTTCAAGACCACTCCCAGCTGGGCCTTCCTGCTTTCTTCTGAGCCTAAACCCAGTGA
Celera SNPID: hCV1889359
公開SNPID: rs9492248
SNP染色体部位: 129511506
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1081):
TCTCATTCTATCTATGTCCACAAGTTGAATTTTTAAACCATGCTTCAAGGATCAGGTCAAACTCCACTCCTGTCATAAAGCTTCCTTAAGCCTTATAGCA
R
AAATTAGTGCTTCCTCTATGTTCCCGTAATTATTTATTTCTCAGATGCACTTACCATATTCCACCTTGCATTATAGTTGATTGTGAGTATATCTTTTTAC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1082):
AAAGTAATCTCTGGTAAACTCTTTTGTTTTGTTGTTCTTGCTTGACTTTCCATTCTACTTCACGGATCTCAAATTAAAGCTATAGATTTGAAGAAGGAAA
Y
TGATATTTGAGATTTGTAGGACAGGGTAGATCTCATCATATAAAAGAAGCTCAACAAATACCTTGTAATTGATGCTACATGCTTAACACAAACAAACAAA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1083):
GAAGTTAACTCCAAGCCTATTGATTTGCAAGTAATATCAATCAAAATTCAAAAATTTTTAAAAATGCAAAATTATACAAACTTTCCAGAGAATAGAACAA
Y
TGGGACGTACTCCTCACATAATTTTATGTGGCTTGATATAAAATCTTGACAAGAGGACTATGAAGAAGAAAACCCCTACCCAAAGTCACTCATGAACGTA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1084):
CCCCAGTGAGGTGAACCTGGTACCTCAATTGGAAATGTGGAAGTCACCCATATTCTGTGTCGCTCATGCTGGGAGCTGTAGACTGGAGCTGTTCCTATTC
S
AATTATACTGGTTTCTAAAAAAGATTGTAATATATTGTTGAGAGTGAAGGGAGTTTTATATCAATAATTAAATTATTTTAAAATATTGTTTATTTCATTT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1085):
CATCTGAACTGAAGATGTAAAATGTTTGAATCATCAATCCATATGTCATTTAAACCAGAAGACTAGATGTGATAACCAAG
AAAATGAATAACGAGACAAA
R
TATGAGATCTAAGGATTGGGCCCTATAGCACCCCAACATTTAGAGGTTAGGAAACTGAGGACGAACTAGAAAGGAGACTA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1086):
ATGGTGCCTACCCAGAATGAGGGTGGTTCTGTCTTTCCCAGCCCTCTGACTCAAATGTTAATCTCCTTTGGCAACACCCT
CACAGACACACTCAGGTACA
R
TACTTTGCATACTTCAGTCAAGTAGACAGTCAATATTAATCACCACATTCTCCAACGCTTTCTCATACAGGTTCTATTTC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1087):
TGTCTTTAGTCATTGCTTCTACATGGCAATAGGAAATATGACCATAAAAACCTCAGTGAAAGTAACCCACATTTAGAGAA
GGCTTGTATTCCTTAATCCC
R
CCCCTCTACACACCCCACCCATTCAACCCATCTGTAGCCTCCCTTTCAGCTGTTCTTAAAAGACCTTCCCTTTTAAGGGA
ACTTACATTTTCCCTTCAAT
Celera SNPID: hCV8922745
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1088):
GCAATAGGAAATATGACCATAAAAACCTCAGTGAAAGTAACCCACATTTAGAGAAGGCTTGTATTCCTTAATCCCGCCCC
TCTACACACCCCACCCATTC
R
ACCCATCTGTAGCCTCCCTTTCAGCTGTTCTTAAAAGACCTTCCCTTTTAAGGGAACTTACATTTTCCCTTCAATACTAA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1089):
TGGTTATTATCAGTTTTATTTTACGTTACCTAAGTAGAATTTAAGCCTTTCAGTTAAAATATGACTCCCAAGCAAAAGGA
AGAGGATTAATGGATTAACT
R
TTGTTTGTGTTATCAATAATATTGGCAATAACTATTTGTCTATGGTGCTGTGTCAGTTACAAGGCACTCTGCCATGCATT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1090):
ATTACTAAATGAGTATGTGAGGACAGAGCAGAGGAAAAGGCCAAGGGTTGAGCACTGTGGTGCTCTATTATGAGAAAGTT
AGGAAGGATTAAAGTTGGCA
S
TGAAGGGGATTGAGAAGGAGTAGCTGAAGCGGTAGAAGGAAAACAAGAACAGTGTGTCCTGGAAGTCAGTGGAGTAATCA
CTTGTCTCAAATGCTGCTAA
Celera SNPID: hCV8922768
公開SNPID: rs1478798
SNP染色体部位: 129501753
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

コンテクスト (配列番号1091):
AAAAGAGCTTCATTAGGAAGTCTTGGGCCTAATTGTTTTTTGTTTTATAAATTTTAAATGACTGCTCTGTGATGAGCCCA

TTTCAGTTGAGGCTGTATTA
Y
TTTTCCTGTGGGTAAAATGACATACTGAGCTGATATGGACATCACTTCTCCCACTTTTGCTATTTTAAAAATACAGATAT
GCTGCATAAACATAGCAAAT
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

コンテクスト (配列番号1092):
TCTTAGTTCTAAGATCAGGGCTAAAGTTTGGAGTTTTAATGCCCTCACTAGGACTTGACACTAGGATTTGGACCCACAGA
CGGAAATTGCAGCTGAACTC
M
CTGAAGCAGGGACACTAGAAATGCTTTCAGACAGTGAAATGGGGGCTAGAAAATTCTTCCTGCAAGCCTACAGAGGCAGC
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

コンテクスト (配列番号1093):
GACTTGATTCCTGGGCATTTTTACAAATGGACTTCAATGTGTACATTTAATCCTGAATCTAAATTACAGATGTAGAATTT
TTGGCATAAAAGGTTCATGC
R
TGAATGAATTTATCTCTTGCAACCCCTACAGTTCAAATAATATTATGTTAGTCAATTTTTTACATGGACAGACTCTCTCC
TTGACCAAATTTTGGAAAGT
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1094):
GTTTCTTTCTTTTTCCCTCTGCATTACAAATACATACGCAATACTTTTTCAGGTTGTTTTTTCCAAAAGCAACAATAAAC
TACTAGTGGAGTAAAAAATA
Y

GGAACTGAAAGTCCAACTGTTTGATTAAGTGTATGTTATAACCATTGTATGACTTTGAGTGAATTTCTATTTTTAAGAAA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1095):
GTTTGACAAATTGAAATGCTAATTATGATTTATCATTTCCATGACATCAAATATCCAGATAGTAATAAACGTTGATGACT
AACTATATTTTTCAGTTTCA
S
CCAGATGTTTGGCATCACGTAAGATACCACCTTAGTTTTACATAAAAATAAAATGTTTCTTGAGTCTGGCTTATCATAAT
GGGGAGGAAACTAATATGAA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1096):
CCAAGTACCAGTGAAAATCTGTGAAATTTGAAATGTTTACCATTTCTATTAATAGAGTTAATTAGTACCACAATTTAGGA
GGGCAATATGGTATTATCTA
S
TATCTTTGAAGGTGATAAAACCCTGTCAACCAGCAATTCCACATCCAAACATTTACCCCAAAAAACTCTTACAATGTATA
GAGAAAAACCATCTAAAATG
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,87|G,21)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号1097):
TTTTGTGAAGGCCTTTTCTTTACCAAATTAGTAATATGGTGAATATTAAACTAAACCTGAGTCATACTACATTTGTTTTT
AAATTTTGTAGGGAAGGGGG
R
AATAGCAAATAATATTTTATGCTAGTAATCAGGCATTATATCAGTTGTTGTAAGGAACTACATGAAAGTTGGTGGTATAC
AGGTTACCAGTAGTAAGTTT

Celera SNPID: hCV15796613
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

コンテクスト (配列番号1098):
GGGTTTCAGATTTAAAAATCAAGAGTAAGAAGTTTTACAATATTTACTAAAGATTACGATTAGTATACCACAAAACATCTGAACTTTAGATATTATTTAT
R
TGACCTTAAAAGTCAGACCTTTCCCTGCCAATGACTTAACTTCTGTCTTTAGTGCTATTTTGTTTGAAGGCTTATTTATCTGCTATGAAGTGATTTTTCT
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
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

コンテクスト (配列番号1099):
TTTCTTTATTTTCAATTAAAGAGGGACCCTTATTAAAAATATTTTTATTAACCTGTTAGTCTTATCTTGGCAGCTATAAAATATTATATAGTTATATTTG
R
TACATGTGAGCATATGTGTACATATACAACCATTAAGCCATAATATAAGTAGTAAATATTAGTTTTAATGAAGTGTTTATGAATTGGGACAAGAATGTCT
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

コンテクスト (配列番号1100):
TCAACACAGTATCATTTCAGTATAAAATCTCATATTTTGAATAAAACAAACATATCTTTACACATTATTAAATGAACTACGCTGACAAATTTTGTTTCTT
Y
TTTTGAGAACCAGAAAAACAATTATACTTAGATGGGCCATCTAAAATGTCCTTCCAGCTTGTGGAGTAGGTTGTGTTTGTTTTTCAATGAACATCTGTTT
Celera SNPID: hCV27442718
公開SNPID: rs7744609

SNP染色体部位: 129489033
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1101):
GTTTTAGGTTAAAAAAATTCTTTACCTTTTAGCTTTGATGAATTACTTCATTTTTATATCTAATAGGTTTTTTTAACCTT
CACTTTAATTGATTTCTTAA
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,92|A,28)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号1102):
ACATCTAGCATTTGCATCAAGGTGAGTTTGTCTCAAAAGCTCTGTTCTAGTGCCCCACTCAAGAACAGATATTGTCAAAT
TTGTAAAAGATATTTTAACT
R
GAATAGACTTGATTTTTATTGCTGATTTAATCTATTACAAACTATTGCTTTTCTATTCTAAGCTGTTGTAAAAATTATTG
CTTTAATATGATCACTTAAT
Celera SNPID: hCV27480203
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1103):
TCGACGAGGTGAGAGCTGCAGCAGAATGTCACTGCTCTGATAAAAGGACAACTAAAAGCCAAATATGATTATTTTCAGAA
GAATATTTTGCAGTAAATGT
Y
ATTCATGTAATAAATTTATTCTTTAATCTATCAGTGTATTAGCGTTCCCTCCAGGAAGTAGTTTTTAAACTCATCTCAAT
AATTACTTTCATGTTTAATT
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
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

コンテクスト (配列番号1104):
GAATAGAGTATCTACTGTATGACTAGAGGTATAGCTAAGAAAAAAGACTATAGGGAGAAATTAATATTGTAGGACAAAGCATTTAATTCTAGAATGATCC
Y
ACTAAGGTAAGACCACCGTCATCGGTTGCAAAATTGCTGAATCACTAGGGTTAATAGTTACAGATCCTAAATACTCCTCACATGTTTTCTTTCCTCGTTA
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

コンテクスト (配列番号1105):
GAAGCAGCTCATGCATGTCTAGTAGGTTCCTGGTAGCTGGTACCCTAAGCCCTCAGTAATCAGTGTTTTGTCCTGACTAGGTAGGATGCTTTAAATTAGA
S
GTGTAGCTGTAGGCCTGACCTTGGCTGAAGCATAAAGATGTAAAAACAAATCATTATGCATTCCCAGATTCCTCCTTTAAGGTTCCTTCCATTTCTGGGC
Celera SNPID: hCV27499807
公開SNPID: rs3778134
SNP染色体部位: 129554751
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

コンテクスト (配列番号1106):
TCGGGGCATAGTGGACACTGGTGATGAATTTGGTGTCAGATCCAGAACATGTTGTCTGTACCCCTCTTACAGCAGTGATTTTCTTCCACCTTGTAATATA
M
TTATCTGAAGTCCGCCTCATCAGAAAGTACATAGGGAAACTATCGTGACTCTATTTCTCCAAGTAGAAACTGTGCTAAGGGAACTAAAGCAAAAAAGAAA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1107):
GTAGCAACAAATATGGAGCATTTAGAACAGTGTCTGGCATTGAGAAAACCTATGTTTTAGTTGTTATTAGTATTAAAAGA
AAGGAATTATATTATACATA
Y
TTTTCTTTACCCACAGGCTCTAATACAGAAATTTCCATATGGTAGTAATTCATTACAGATTACCTAGCTGTTAATCATTC
AGTGCCATCATTGAATAATT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1108):
AGTGCAAGGGCCTTTGAAATCAGGCCTGGTTTGGAATCTTGGTCCAGCAATCAATAGCTGTGTAATCTTAGGTAACTCTT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1109):
GAAGCTATTAAAATAAGCTTCTTATCCTTAGGGAAACTATTTCAACACTAGAGCTATCATCAAAAGTCCTTGAGACAAGT
AACCCAGGAGTGGAATGGTT
R
TGATTACACTTTATAAGCAAACTTAAAAAGATATCAGGAGCTGCTTTACTAGGCCCCTGCTATGAAGTGAAAACTGGAGA
AAAATCTACAGCAAAGCATT
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

コンテクスト (配列番号1110):
AATTACTTGACAGGAACTTAAGCATCCGTATTTGTTGCCAGGTAGTCTTCTGTGTGGTTAAAGTACAGAATGTACTCCTA
CAAAAGCAGAGAGGCGGCCC
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

コンテクスト (配列番号1111):
TGTGGACAGTGCAGTAGATAGGAAATAAAATATATAGGGATCAGAAAGGAAGAAATAAAACTCACTTATAGATGATATAC
TTATCTGCTTGTAAAATCAA
R
AGAATCTACAGACAAATTCTTAATCAGTGAGTCAATAAGGAGACTATATGCAAAATTAATATACAAAAGTCAATCATGTT
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

コンテクスト (配列番号1112):
GTATATTTCATAGATGGCATTGATACAGTAAAATCCTTTATTCTGTAAATGGCATTTATATAGTAAAATCTTTTCCATGG
TGAATGATTATTAGTCTTAA
R
TGAAATACAAAGATTTGATTTTATAAGTGAAATATTTCTTAAGTAAACTATCCTTGGCTGCCAGTTTCTTTCTTAAAAGT
TTAATATTTCCCAGCAACTT
Celera SNPID: hCV29496377
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

コンテクスト (配列番号1113):
GACAGCTAATGCATGCAGGGTGCTTTCTATCAGGTGTACAGATGATCAGTGTTTCCCAGGCTTTAAAAGTCCACAAGACA
GGCTTGGAAGGCCAATTCCA
S
GTGGTAAATTGAGACTGTATTCAGAGCATGCACAGACAGGAGATTTAGTCCTAGAGACATTAGATTTCTGGTTTACCTGC
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
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

コンテクスト (配列番号1114):
AAGATGGCCAGAGAAACTGAATGAGAATGGAATCCTGAGGAGAAAACACCAATATTTAAGAGACCTGGTTCTCTCAGTGT
TGTGGAACAGGATCCACTGA
K
ATGGAACAGAAGGGTAAGCTTCTGTTAAGCTAGGTAAGGAAGCTTAGGGTTGTGAAAGAAGGTACAAAGACACTGCACAC
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

コンテクスト (配列番号1115):
TTTGTGGTAGTTCTTTGATAATTTGTCCTCTTTTGATACCCTTGATTAGCTTTGTTTACCGTTTCCTTTTGCTTGCTTTT
CTTTTTTTCAAATCTCTTTA
Y
TTCCTGTGGTGTTTATATTTTCTCTTTTTTATACTTAAATGAATTAAATTTTAATTTATCTATTTTTAAAATAATGGACT
ATTTAAGCCTATAAGTTTAC
Celera SNPID: hCV30056140
公開SNPID: rs7748051
SNP染色体部位: 129538810
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

コンテクスト (配列番号1116):
AAATTTTAGGCTATTTTTTTTATTTTTACTTATTTTTTTTAGGCTTTTGTTTAAAACCTGTTTTTTGACCAGTGTTTTTC

CTTCTCTTTCTAGGACTCCA
R
CTGCATGTGTGCTAGGGCGTTCATTGTATCTGAGGCAGTGCTAAGTAATTTTTTTTCTTTCTCCGTTCTTTAGATTGGAT
CATTTCCATTCATCTGTCAT
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

コンテクスト (配列番号1117):
TCTTGTGGAAATATAGGTTATGATTCAGTAGGGCAGAGCTGAGACGCTGCACTTCAAAAACTTTCCAGGTGATGCTGATG
TTGCCGGTTTGTGGGCCATC
R
AATAATTTGGTTTTATGCTTGATTAATGAATCACAAGCCATAGTTTTAAAAATGCAGTGCTATAGGAGAAAACTGATTCT
ACATACTGTTTTATTTTCCT
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

コンテクスト (配列番号1118):
ATGTAGAGCTTTGATATTATTTTGATTTCCTATGTGACAGAATTTTATATATACAGACAGAATATTTTTCTTCCTCTTTT
CATCATCTGACATTATGGTG
R
TCCTTAGAATTGCAAATACAGGAGAAGGAAGACACAAACCCAAGACTGTATTAAAAAATGTTTCAGAAATTCTCCTTTGA
TATAACATTGTTAAGGTTAT
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1119):
ACTGTGTTGTTTTGGCTCACAGAATATAAAGCGTGTATGTATATACCTGTGTTTCCACATAGACACACTCTGTTACCCTT
ATATGTATTGTATAATCACA
Y

GTGTAGATGTTCATTGTATCTGGAGTGACAGTTGACACCTTTTAGGGGCATTTTACATGTTTTAAAACCTGACATCCACT
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

コンテクスト (配列番号1120):
CATGTTTTAAAACCTGACATCCACTTACAGCACTTATCTACTACTCTCTTCAGGATAAACTACCTTTATTGCAAGACTTT
TGCTAAAAATTCTTAGATTA
Y
GTCAAGGGAAAAAAATCCTCTATTGCTTTTTAAAGAAAAAATTATCAGAATGATTTAATTTTGTGTTATTTTTTATCTCC
ACATTAGTTTGTTATTTCAG
Celera SNPID: hCV30308204
公開SNPID: rs9492238
SNP染色体部位: 129475031
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1121):
CATTCCCCGATCACATGCCTTGTGCCAAGTACCATTCTAAATGCCTTGCATCTTGTAACTCATTAAACCTTTACAGTAAC
CTCATGCAATGTACACTCTT
R
TTGTTCCCATTTTGCAAATAAGAAAACTGATGGGCAATATTACCTTGCCCAAGTTTATACAGCTGGTAAGTGGCAGAGTC
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,91|A,27)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号1122):
ATAGGGCCCTCATATATTTGTGCATTTTGTTATGGTGTTGGTGCATTTCTTTATTGATTTACAAGAGTTCTTTGAGTATT
AGGAACATCCTTCCTTTATC
Y
GTGCCAACAGTACCTTTTATTTTGTCACACAGTTTATTCTTCATCAGAATTCTTTGCTCTTGAGAAGTCCCTGTGAGAGC
CTGCCAGCCTTCTACACCTT

Celera SNPID: hCV30110237
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

コンテクスト (配列番号1123):
TCAGAGAAAAAAAATCAATGAAAATAAATTAGTGTTCTTTCTATCATCTCTTGCAGGAGGTAGAGTGGGGGTTGGGGTAC
ACATCTATTATTTATAACTT
Y
ATCGTACATGAGTCTTTAAAATAATGCAGTATAAGTCAACATATAAATATGTTTTTTGAAAGTACTCAAGTTCAATAAAC
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
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

コンテクスト (配列番号1124):
TATAATGTATCTTTAATTTACTAGCTGATTTTAAAATATTCTCATTAGGCCGGGCACAGTGGTTCACCCCAGGAATCCCA
GTACTTTGGAAGGCCGAAGC
R
GGCAAGTCGCTTGCGGTCAGGAGTTTAAGACCAACCTGGCCAACATGGTGAAACCCTGTCTCTATTAAAAATACAAAATT
TAGCCAGGCATGGTGGCAGG
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

コンテクスト (配列番号1125):
TCTTTAATTTACTAGCTGATTTTAAAATATTCTCATTAGGCCGGGCACAGTGGTTCACCCCAGGAATCCCAGTACTTTGG
AAGGCCGAAGCAGGCAAGTC
R
CTTGCGGTCAGGAGTTTAAGACCAACCTGGCCAACATGGTGAAACCCTGTCTCTATTAAAAATACAAAATTTAGCCAGGC
ATGGTGGCAGGCACCTGTAA
Celera SNPID: hCV30560754
公開SNPID: rs9492254

SNP染色体部位: 129526252
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

コンテクスト (配列番号1126):
ATCCTGTTAATTTGGTTTAGCAAGAATCCCCCCTACCTACCCCTGATGTCTCCTCTTAATGATTGTTCGCCCCTGATCCT
TGCTCGTGGCTATAAATCTC
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (T,86|C,34)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号1127):
TGTCTAAAGCACACATTTCTTCCTAAAAGAATGAAAATTGGTTCTTTGGGAACAAAAATATCATATTGATTTTATGTAAA
GGCAAACATTCACATGGTGC
R
TCTGTACATAAAATATATCTGGAGTATTAAAGTTTCATGGTGGGGATGATTATGAAAAAATGACTATATAGGCTCCATAG
GGACATGATGATAAAAAATA
Celera SNPID: hCV30308200
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

コンテクスト (配列番号1128):
CACATGGTGCATCTGTACATAAAATATATCTGGAGTATTAAAGTTTCATGGTGGGGATGATTATGAAAAAATGACTATAT
AGGCTCCATAGGGACATGAT
R
ATAAAAAATAGATTAAGTAGATTGAAAACACTAGTCTAAAGTGAAGTGATGTGTTTTAATATCATAATATGTGAGAATAT
AAAAGTATTTACGTATGGAT
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
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

コンテクスト (配列番号1129):
CAAGAAAAGAACAAAATTATGGTTTTACTGTGTGTATTTATTTATTTATTTATTTCAATAAATGCCCTTTAGTAGATATTTTTACATCTGGAGACATTCT
Y
ACATCTGGAAGAGGACACTGCAACAGTAGCCTATTTTAATCTTGTCATGAAAATCTTGGGATACATCTTTTTTGCTCAACTCCCTGGTTTTTCTGTCTTA
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

コンテクスト (配列番号1130):
AAGTCATTGACTATAAGTGCTGTCTGACTCTCAGTATTTGTTTATTTCAAGTACCATATGCTAGAAATTGGCTCTTTTGCAGTTTGGTGTCATATTATTT
R
TGCAAAATCAGTTGGTATGTAGAATCTCACACATAATATAAATTGACATTGATCTAGTTAGGAACATGTGCTTTTATTTTTATCAAAGTCTTATAATAGA
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

コンテクスト (配列番号1131):
CTTATAAAGAGTAAAATAGATGGATTTTTTATCCTGACAATTACTGTGTGTTTAGTCCCTAAATTTAATATAGTTAATAATATGATTGGGTTTTGCTATT
W
GTTTCCCATTTGTGTCACAAAATTTTTGTTCCCATTCTTCCTTTTCTGTCTACTTTTATGTTAAACAAATATTTTTCAGTATTCCATTTTATTTCCTTTA
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

コンテクスト (配列番号1132):
GCATAATTTTCCACAGGCTTTACAGAGTCCCTTTGTCTCACTGGCTTTCTGCATTTTAAAAATCCCTTTACTGTTATTTT
ATTTGGAGGAAGTGAAAAAA
Y
GCATATGCCACCATAGAATACTACGCTGCCATAAAAAGGAATGAGATCATGTCCTTTGCAGGGACATGGATGAAGCTGGA
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

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)

ゲノム配列 (配列番号357):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1133):
AATGAACACAGAGGGGGAAGAAGTGTGTTTACTCTAGGATCACCTCTCAATGGGTCACTTGGCAAGGGCATCTTTGCTTC
TTCGTCAGCTCCTTTTGACA
Y
GGGGGTGAAGGGTTTTCTGCACCACACTTTGACCACAAGCATCACCAATTTCACTGAACCCAACAGAAATTTGGACCCTC
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
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: イントロン

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:

ゲノム配列 (配列番号358):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1134):
ATTCTGTGGATCTTCCCAAGGGTGTGAAGTGTCCACAGCGTCTGCCTTGGGAGTTTCCATGCCCACCAGAACCATGCCCC
AAGCCCCTCAAGCACTCTGA
Y
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1135):
ACATAGTTATTAGGATGCCCTTTTTCTTTCTTTTTAAGTCTTTTATCAATTTGGCTTTTTGGAAAAATATCTGATGGAAT
ACTTGTTTCTGCTATATTAG
Y
TGTGTGAGACTAGTGACAGGAGCTGTGGGAAATGAATGCCAAATGTTCTTAGGCATTGATGGGAATTTCAGGGTGTGGTC
TTCAAGTTCATTTAAGGGAA
Celera SNPID: hCV1084117
公開SNPID: rs363106
SNP染色体部位: 3116907
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,106|T,14)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号1136):
GGCCTGGGTCTCCCTGGTGGGGTGTGCATGCCACGCCCCGTGTCTGGATGCACAGATGCCATGGCCTGTGCTGGGCCAGT
GGCTGGGGGTGCTAGACACC
Y
GGCACCATTCTCCCTTCTCTCTTTTCTTCTCAGGATTTAAAATTTAATTATATCAGTAAAGAGATTAATTTTAACGTAAC
TCTTTCTATGCCCGTGTAAA
Celera SNPID: hCV2229297
公開SNPID: rs362303

SNP染色体部位: 3212105
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

コンテクスト (配列番号1137):
CACTTCTGAGTTGGGTAAAGAAGTCTGTATCAGTGTAATTTTCTAATCCGTCCTGCATTATCTATGGCTCTTGGTTCATA
CCTGTCTTGAAGTTCTGTCA
Y
GTTCTGTCTCTTGTCCTCAGTAGAGATGCTACAGCAGTGGCTCGCCTCAGGCAGGGCAGGGCAGTGGGGTGGCTGTCCTG
GGGGCAGGCAGTAGGGGCAC
Celera SNPID: hCV2231787
公開SNPID: rs363124
SNP染色体部位: 3159610
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

コンテクスト (配列番号1138):
TCAACTGAAGATATTGTTCTTTCTCGTATTCAGGAGCTCTCCTTCTCTCCGTATTTAATCTCCTGTACAGTAATTAATAG
GTTAAGAGATGGGGACAGTA
M
TTCAACGCTAGAAGAACACAGTGAAGGGAAACAAATAAAGAATTTGCCAGAAGAAACATTTTCAAGGTATGCTTTCTATC
TGAGCCTATAACTAACCCAT
Celera SNPID: hCV2231788
公開SNPID: rs363125
SNP染色体部位: 3159345
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

コンテクスト (配列番号1139):
GTTTGCTTGGTTCACCACTGAACTTAAAATGCTTTTAAATGAGGGAAGGTGACGATGAGATGATTATGATGATTTGCCCT
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: イントロン
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1140):
GAGAAGGTGCCAGCTCTGGGACAGTGTTGGGGTAGTGAGGAGGGAGCCCAGTGGAGAGAAGTCGGGCTTCCTGCTTCCTC
ACAGTATGTCTGTCCTGACT
S
AACTCGGATGATGTCACTTCCTTTTCATCTTCTCAGGTGTGGAAGCTTGGATGGTCACCCAAACCGGGAGGGGATTTTGG
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,106|C,14)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号1141):
CTTATCACAGAGAGTGGGCCAGAGGGCTGGGAACCAAGGCCAGAGCTCAGGTTCAGGACCATTCCAGCAATCCCAGCAGA
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
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

コンテクスト (配列番号1142):
GAAGACAAGTGGAAGCGACTGTCTCGACAGATAGCTGACATCATCCTCCCAATGTTAGCCAAACAGCAGGTTTGTCCCCG
CAGCCTTGGCTTGTTGTTGC
R
TAGTGATGGTAGCTTAAGGTCCTTGTGAAAGGTGGGTGGCTGGAATCAGCTCTTCCTTCAGTCCTAATCTGTGCCTTGAT
AGCAGTTCTCCGTGCTAGTC
Celera SNPID: hCV2484952
公開SNPID: rs363094
SNP染色体部位: 3154027
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

コンテクスト (配列番号1143):
TAGGAATTATTTCTTCCAGTAGCGCCAGTGTAACCTGAAAGCCTTTGAAAGAGTAGTTTTTGTATAGCTATCTGAAAGGA
ATTTCTTTCCAAAATATTTT
Y
CCAGTGCTGACAACAAACACGCAGACACACCCTGCAAGGTGAGTGTACGGCGCCGCACAGTGGAGGCATCTGCTGCAGCC
GTCGATGTTTGTGTCTTTGG
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
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

コンテクスト (配列番号1144):
CTTTCCTATTTGTTCAGAACTTTTTAAATTACCTCAGAAGCACATGAAATTTAAAGGATTTTAAAAAAAACTTAAAGATT

ATTTCACATAGCTCTTGCAC
R
TTTCTTGATAAATGAATCCTCAGGTATTCCTCTGTTTTTGTTACTAATAGTTACTTCTTATGGGTTTTTTTTCCCCTGAA
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

コンテクスト (配列番号1145):
AATACACATCAGTAAAGTGAGAGAAAGTTTCTCCAGGTGCGGTTCAAGATATTAGAAACTAATGACTGATGTACACAGAC
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

コンテクスト (配列番号1146):
TTTGTGGAGCATTTGCATGTGGAAAGCAGCAAAAACATAATGGGAACGGGTTCTTTTGTTATGATTTTTAAAAATCTCTT
TTGTAACATCCTTCCCGCTG
Y
GCCGTTTCTGCATATTCCTTTATGTAGCTTTCAAACTCCTCTTAGGAGTTCTGGTCCCTACAGGGCGTGGGAGCCCAGGC
TTTACGTAGCTTTCAAACTC
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)
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

コンテクスト (配列番号1147):
TGGTTCTGGTTATCCTTAGATAATGAAGTAACAGTGTAGCAAATTTCAAAACCTCTTGGAAATGTTATTTTACCATTCAA
AAAGGCTTACTAAGGTTCTC
R

TTATGGGTGGCCCTCTTTTTGCAAAAGGTTTTCAGGCTTAAGCTCCATTTCTAGGTGCTCCAACACTCCATTATTTGTAT
ATGTATGGAAATAAAAGCTG
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

コンテクスト (配列番号1148):
CACACCTTTCACTGTCGTCTTCGGTGTCGTGATGTGCTTGGCAGTGTTCGTTTTCATATACCCACTTTGAACGTTGTCAG
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
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

コンテクスト (配列番号1149):
TGTTTGGGGAACATTTTTGCAAAATCTAGAGTTAGTTTAAACAGATTATCAATTATTACCATAATTGATCATCTGCAGTT
TCAAGCTATCTAACAGGTTC
R
CTTACCTCTTTAAAAAGGAATGGAATTTAGCAGGACAGTAACTGAGACCCGTGCTCCTGGAGTCCATGTGGGAGCTGTGT
GGCTCTGCACAAGCATTTGC
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)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号1150):
AGACGTTCGGGTATGACAGCAAAACGCTGCTACTCCTTAAGAGGCAGGCGCTGTTGGCATAATCAGCTGGGAGGATTGTG
GGGTCCAGCGCAGCACTTTT
Y
GGCTCAGTCCATGATTGAGCCAAGAGGCCATCCTTCCCTTCACTCCCCAGGAGGACGAGGTCTGTCACTGTGGAGGGCAG
AGGACACCAGAAGCTCCTCT

Celera SNPID: hCV2231808
公開SNPID: rs363098
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1151):
GCCTGCCCTATCACAGGCATCGGAGCTTGTCACCTGGTTTAAAAGAAGAGAGTTGTGTGGGGATTTGGGATGCACGTTTTTCACTCAAAAGTATTTTAGC
R
TAGAGCTCTGTGATTCCGTAGCTATTTAGGAGTTTAAGCACCTTGAAGGCTTTAATTGCAGAAAGTTCTATGTGGACGTGCAATGTGTTATACGCAGTGT
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)
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1152):
AACCGATTTAAAGAGAGGGCTTTCCTGTGGTGAGGTAAGAGATTAGCTGGTCATTATCATAGAGCCCCCTCTGCCTTTGTGCAGATGGGCTGTGGGAATC
Y
TGGGGTTCCGTTGGGTCCTTTGTCACCTCACTGAAGGCATGTAAGCTGAGCTGGCCAGACCGTGAGCTGATCCTGCCACTTGAACAGCATCAAGCCTGCC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1153):
ATGGTTTGGGATGAGAACTATCTGGCCTCCACTGGAGGAACAAACACAGGATGTTATCATCTAAGCTCCATGGCCAAGACAGAATGGAAGTCAAGGTTGC
R
TATTTGCCGTAGACTTCAACACAGTGTCGTAATGCGTGACGTCAATAACTTGTTTCTAGTGTCTTGGAAGTTGATCTTTAGTCGTAAAAGAGACCCTTGG
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

コンテクスト (配列番号1154):
GTGTCAGCCACCACGCCCAGCCATATTTTCAGATCTCCCTCTCTTTGCCCTAAACCACTGTGCTTAATAAGTAGTTTTTA
GTGGCCAGCAGTCTCCATGT
W
TAACACATTTTAGCAAAATGGAAAATACTATATGTTTTAAATTTGAACGTGAGATTATACTGAAATAAAAATCATCTAAC
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

コンテクスト (配列番号1155):
CGCTGACGTCAGGGAAGTTGAAACCCAAGAGAAGCCAGTAAAAGTGAGTCTCAGATTGTCACCATGTGCTGGCAGTTTTA
CACGCTGTCAGTAATAAAAG
W
CTTCTCCCTGCAGGGCAGCCTGCCTCCAATAAATACGTGTAGTATCAAATCCTGTCTTCCCTCATAAATTGTTTGGAAGC
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

コンテクスト (配列番号1156):
ACTTCTGAATTCCTGCCCTGCGAACAGGACTGGATACCTAATAGACAACAGGTACTTGATAACAGTTTATTGAATTAATG
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1157):
ATGTTGAAAAATGCCGTAGAGAAGATACTTCTTTTCCACCTGTTTTCAACTCATATCATCTTGAATTTCAGGGCACCTTTCCATGCTCCTAGTGCTTGCT
R
TCTGTTTATTATTTTCCTTCCTGAATACCCTGAACTCCAGCATGTTCTGCTGTAATTCTGGCCTCCCTGGCATCTTGGACTCCTGTTTCCTTTGCTCTGT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1158):
GACTTCTGCAGGGGTCTCCTCACTGTTAAAGAGCAGATTGAAAGTGAAGAACGTGGGCTAAGTGTTTAGGTCGATATTTAACCCTGCTAGGTTTTGGATA
S
TAAGTGAAATTGAGGCCATTTTGGTTGAAGTTGACAGAAACCACTATCAGGGATCCCCAAGACTACCCCAGGCTTTTCTAGAAAGACTCTCAGCTAAGAT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1159):
CAGTTTTAGAACCCATAAAGGAACTCTGTACTCTTTACCCAAAACCTCCATGCCTCCAGCTGCAGGCAGCCACTAACCTGCCTTCTGTCTCTGTGACTCT
R
CGTCTTCTGGACATTACTGTGGATGGGCTCATACAGTCAGTGAGCTTGTGACTGGTGCCTTCTACCAAGCAGGGTTTTCAGTGTAGCAGCCTCTCTGTTT
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

コンテクスト (配列番号1160):
TCGGCAATGGGTTAAGTTGGCAGAAATGAAGGCCTGTTTACGCACTGAGGGCAGAAGCAACAGGGAGGATCAGTTCATGA
CACAGGAGACACAAATCGCC
R
TTGTGGTGTTCACAGACATGGGTTAGGATTGGCTGCATGGATGACAGAGCACTGTGGGTTCTCCCAGAGTTGCTGGGGAG
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

コンテクスト (配列番号1161):
TGGTGTACAGTTCACAAAGCTTAAAAAAATGCTACCTGCCATTTCATCCTCAGTGAGGAAGGTGATACACAGAGAGACCA
AGTGACTGTGTCCACGGCGA
Y
GGCGCTCTGCATTTCACTTTAGCGGTTAATGTACTCTACCTATATTTTTACTTTATATTTACCATATATCTTTTCATGTA
TACTTGGCGTAAGTGCTTTA
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

コンテクスト (配列番号1162):
TGGTTTGGATTTGATGCCAGGAGGAGACAGCCTCATTTCTAAGGACTAGTCTTGCCTTTGTGGGATAAGGGTGGTGTGTT
CTGTGTCCTTCTACATGTCC
R
AGCGATCTCTGTGCAGCTCAAATGTGGTCACTGTCTTATTGCGCTGATTTCCTCTCCTTCCATCTCACAATTGAGGCAAA
ATATTGTTACTGTTGAAGTG
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

コンテクスト (配列番号1163):
CACCAACCTTGGCCTGCCAAAGTGCTGGCATTACAGGTGTGAGCCACCTCGCCTGGCCTATTCATCACTAATCAGAATTT
CTATGATCAAATGACATGAA
Y
CATTGTTTCCACAACTGCAGTGGAAGGAAATGGCCTGGCAGTGCCAGTTTCAGAAGCAGCCTGCCCCCAGTCAGGCACAG
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

コンテクスト (配列番号1164):
GTTCCTAGAGACAAGAAACGTTGATAATCAATTAGCATGTATATGTAATCAAGTGGTAAAGGGCTGACATCAGCCACCAC
AGTGGAAATGCAAGCTCTTC
M
TCCAGTTCCCACATCTAAGGCATTCATAAACCCAGTGTCCATTGATTGAACAGGAGGACTCTATAATCCCACTACATATA
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

コンテクスト (配列番号1165):
ACCAAAGCGATCTGGAGCCATTCATCAGGATAAGTACACACTAGTATAGGAGATACCCAAACTTTTCAAACATTGTTAAA
TATGAGGTCTGAGCTAATAC
Y
GACACCAGGAAAACCTAAATCTGCCATGATTCTTTGGTAAGAATGGGACTTCCATCGGACAAGTGAAACATGGAGACTCC
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
染色体: 7
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号360):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1166):
TGCCTCCTTAAAGATTCCATCGCATTATTAACATGGTAGGTCACTGGTTGGAAATGCAAACGCATAGCCAATTAGTGGAA
GACAAGGTGAGCTTGCCAAT
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360
SNP部位ゲノム: 179361
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

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:

ゲノム配列 (配列番号361):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1167):
CTTCCTACAATCTGTAAATTCTAATAAGGCCCTGTAGGAATAGCAGAAAATACCATAGACTCTTTCTCCTGAGAGAGACA
ATGTTGAGACGGGTGGTAAC

Y
GGCCCAGTAAGTCTGGCCCAAAAATATGACTAGATCTTCTGTCTCCTGATGCCTTCTTTGCATCCTGAATTCTTTTCATA
TGGATGCCCTTCAAAGCTGG
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1168):
TGATGTGAAAAAACAGAAGTATTAATGAAATGCTGTGGGAACATAAACTAACTAGGGAGTAGTAATTCTGCCTTGGTGGT
ACTTGGGTTTTGATTTTGAT
Y
AGAGAAAATTAGAACAGGTAATATTTAAGGTAGTTTTGAAGAATGAGTAAAATTTTCCAGAAAGTTTGGGGAATGTAATT
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
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:

ゲノム配列 (配列番号362):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1169):
GGTGAGTCAGGGTCCCTGACCTATGCTTAAGAGCCATTGCCAAAGATTGACTCAGGGAAATGGGTAGTTCCGTGCCCCAT
CCTCTTCCCTACTCACTTCC
R
CTTGATACTAGAAGTGAGACTCACTCAGTGTCCACTTTCCCCACCCTTGGAGAGCTCACAGGGAGTGGAGTGTATCACTC
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

コンテクスト (配列番号1170):
CACTGCGAAAATCTGCAGTTTCACTCCTGAGGCCAGTGAGATCACGAACCCACCAGAAGAAACGCCGAACACATCTGAAC
ATCAGAAGGAACAAACTCAG
R
ACACACCACTTGTAAGAACTGTGACACTCACGGCGAGAGTCCACGGCTTCATTGTTGAAGTCAGACCAAGAACCCACCAA
TTCTGGATACACTTTCACTC
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

コンテクスト (配列番号1171):
TTGGTCTGGGAATATTCAGGGCATCAGGGGAACGAGGCCAACTGAGGATAAGCGGTGGGCATGGAGAGCTGAGGTACAGA
GGCCCAAGAAATCGTCAGGC
R
TGAGGAAGCCTACATAGAGAGAGCTCTGCAAAGACTCCTGGAAAGACAGAGGTGGAGAGAAAGGAAAAGAGCACCTGGCA
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

コンテクスト (配列番号1172):
ACTTAAGTCACTTTTTCTATCTTTTGCTGTGTAATACAAAGACTTCATTTTATACTAGCATGAGGTCGCCCCTGCCCTCA
AGCCTAATGGGTCAGGGAAC
Y
AATCCCAGATTGCCACCTTTGAACGTCAATTTTCTGAAACCTCTTGTTATACCAAATACTGTAACAGTCAGAGTTCACTT
ATGAAAACAGAAACCACTTT
Celera SNPID: hDV75255684
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: イントロン

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:

ゲノム配列 (配列番号363):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1173):
GAAATTACAGACTTTGGATATTCCACTTTACCTTCTTGGAAATGTCCCTCCTGGGCCCTTCTCGCTGCTCCCATCTGGAC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1174):
CTTCAGCAAATACATCAGTCAGCTGGATGAAGGAGGCAGGTGTGAGCCAGCAAAAAAAAGCTTGTGATTTTATTGGAGCA
TGAATTTAAAAGTGTTGATG
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: イントロン

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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1175):
TAGATACTTCTGAATGAATTGGTGAAGTTTTAGTTCATGTTATTTGAAGCATCTTTTGAGTTTTTAATATTTGTTTTGTG
GGAGTCTTATGTTTGTAGAT
K
ATTTGTTTATAATTGTGAATTAACTGAACTAAGATAAAACACAACTGCGCATTGTCAAGCAGTAACATTACTAAAATAAA
TTGCTACCAATTTTATCTTT
Celera SNPID: hCV1958451
公開SNPID: rs2985822
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

コンテクスト (配列番号1176):
GGACTACGGTTTTTAGCGCCGGAACTTACAACCCGAAGTTCTGCTGCTTGTGACTGCCTGCCGGAGAGACTGGCATGGTG
GCGACCAGCTGGGGAGTGGT
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
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

コンテクスト (配列番号1177):
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)
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

コンテクスト (配列番号1178):
TCAGTTAAGGACTAGCCAAATTTATTTTCAAACTTCAGATGTTTATCATGAAGTAACTTTGTTAAAAAGGAGATTCTTAA
AAGCAAGCATTTGTTTCTTA
Y
AGGTCCGAACAAGGTCAGTTGGTGAATGTGTAGCATTCTATTACATGTGGAAAAAATCTGAACGTTATGATTTCTTTGCT
CAGCAAACACGATTTGGAAA
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)
SNP型: イントロン;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: イントロン;偽遺伝子

コンテクスト (配列番号1179):
GTTAAATTATGGAAAACAGCATCTCCCATTGCTTGTGTAATCCTATACCTACACATTCTCCCACTCTAAAGCCTGTTGAT
TTGGGGGAGGCTGGGGAGAA
K
AGAAGAAACAATTACATAGATGTCAGTGACCACATTGCTAGCCTGAGTCCCAGTTGCCCTCTGGGTTCCACAGAGAGTCA
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

コンテクスト (配列番号1180):
TACTCATCTTTGTAGCATTACTGGTAAGTAGGTCGATCCTTGCCCCATAGGCACTTAGTAAACATTTGGTGCCTAAGTGA
ATAGGTGGGTGAATTATTTC
Y
GAATTAGGGTTTCCTTATATGGCCTTGTCTACCCCAAAGATCCCAAAAATATAAGAACTTTCGTCTGCAGAGAACAGAGG
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

コンテクスト (配列番号1181):
AAGCCACCATTTATGCACCAGTAAAGTGCTGGAAGGACCAAATATGAGAAGGCACATTTTAGCCCGAACCCAGTGAAAAC
ACATAGTCGGCCCTCAGTAA
M
TACTGCTTTTCCTTCCTCTTAAACTGCTTTCCATCATTTAGCTGCCAAAAGCAGGTGTTGCCACAAGAGGGCACTTTTAG
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

コンテクスト (配列番号1182):
GTGGTGTTCAGATCCACATCTTCATTAAGTAAGTTGGCATTATATGTACACCAAATTTGAAAATCACTAAGCTGTGTGAT
TTAATTTATTCCCTTGGTGT
S
TATATCCTTAGTATTCTTTAGTTTATATTTCTAGCATTAACCTATTTCCTGTCTCCAGTTTTGTTTGTCCACCTTGACAT
TTCTGCTTGCTTAACTAAAT
Celera SNPID: hCV1464018
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;イントロン

コンテクスト (配列番号1183):
ATGAGGGTCAGTTGCATCAGAATCAACCCTGTACTTATTTTAAAAAGCAGATTTTTTGGACCTCTCCCCCGGCATACTGA
ATCAGAATCTCTGGAGGTGG
K
GTTCAGATCCACATCTTCATTAAGTAAGTTGGCATTATATGTACACCAAATTTGAAAATCACTAAGCTGTGTGATTTAAT
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
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;イントロン

コンテクスト (配列番号1184):
AAGTCAGAGAGAAGTGGCTTGACTTCAGAGGGACAGCTTGATGGTGTAGCTTTGAAGAGGAATCTGGCTGGGGACGGCTG
AACTTCAGGGGAAGATTACC
Y
TCCCGTTCTGTCCCCTTTTCAGCTCCTCTTCCCACTGAGAACCACTTTCACACAATAAAATCCCCTGCATTTACCAGCTT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1185):
GTGGGCAGCATTACGGGCAGCGCTAAGGAACCATTTAAAGTAAGACAAGTCCACACAGCTGTGTGCTTTTCTACAGTCTT
GTTCAACTGCTGCATAACAA
Y
AGAATGTTGGAAGCAGGAATTAGTTTTAAAGTAAGATGGTATTGACGAGACGACAATAAAATACCTCTACTACAGAGCAC
AGCAATGTTCGGCCTGGTGG
Celera SNPID: hCV1958439
公開SNPID: rs4655658
SNP染色体部位: 67162196
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;イントロン

コンテクスト (配列番号1186):
CCCCAGAGTCTAAATTGTTATAAGTACAGTATTTTCTTGGTGCATTTTGAGAGGTACCTTTTTGGATTGCATAACAGATA
GGTTTATATAGTATATATAT
R
TATGTTACTTGTATTTGAATCAGGTGTTGGTACTGAATAAAAGGTTATATTTCTTAGGTATATGTAAATTGCCAAAGAAG
TTTGTTCATTGGTTCGTTTA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1187):
GAGGGAACTAAAAAATCTAATATGTAAAAGAAATTATGTTAACTTTTTTGTTTTAAAAATTAAAGATGGTTGCGTTATTG
TAAGATAAAGGAAAAAAATA
Y
TTTGATTCACTAATCATTTCCTAATATTTTCTAATGTATGTTTTAGTTTTCTTAAATATTTTATCAGTTGGAGAATGGAA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1188):
ACCTTCTAAAAGGACGCTCTCCTAGTCACACTTGAAGGAAATTACAGGATAGTTGCAGTTTTACTAACTGCAAAAATAAG
AGGAAAATGAGAGAAAAAAT
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1189):

CCAAGATCATGCCACTGCACTTCTGCCTGGGTGACACAGCAAGACTCCATCTCAAAAAAAAGAAAAGAAAAGAAAATGTG
TAGCACTATATGAATGTAAG
Y
TGGATGTACTATTTTATTTCATATCTAAATAAAAATTACCCTTATTCCACACCCAAACTTCCTATATTAAGATGCTAAAC
TCACTTGTTATTTTGAAAGA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1190):
AGTGTGGGACTTAGGATAGGTTACTTAACATTGTTAAACTTCAGATGTTATTACAAGAATAATATATCTAAAGCGCTTAA
CATAATATTTGGCACATAAT
M
AACACAAAATAAATCTTAGTTAATGTCATTCATAAGATTCTCAAAAAAGTCTCTGACCTATAACTGAAAATGTACAACTT
GCCACATAATTTTTTCTTTC
Celera SNPID: hCV1958456
公開SNPID: rs10789219
SNP染色体部位: 67190330
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1191):
CAGAATATCCATTTGTAATGGGAAATAGAAGTTTTGGATGACAGTTTCTTCCTAGTTCTTCCTAAGAAAATCTTTTCAAA
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (C,33|T,87)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号1192):
CAATTAATATCAACCTCCCAGCTTCCTGTTATATCCAAAGAAAACCCAAACTCCTCAACCAGGCCAGCAAGGCCACCTGC
ATGATAATGGCCTCTTACCC

R
TGTATCACACTACCTCTGTTATAGCCACACTAGCTGCTTTTGTTGTTAAATAGGCTAGTTTCTTCTGCTTCAAGGGTTTT
CAGCTCATTCTCACTCTCTG
Celera SNPID: hCV3144208
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

コンテクスト (配列番号1193):
GGGTGTTAATTATTTGGTTAGAAATATCTTGGCTTAATTCATTAGATATCTTTGAGCATATCCAAATATTTGATGGTAGA
TGTAAAAATAATATGTAGAT
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
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

コンテクスト (配列番号1194):
GGCAGGCGGATCGCTTGAGCCCAGGAGTTCGAGACCAGCCTGGGCAGCGTTGCGGGACCCTGTCTCATTTTATAAAACAA
AACAAAAAATAAATAAAACA
R
AAATCCACATTTCTGATTTAGTCCTGAACTAGTGCCAAATTAGGCATTTGTTGCCCTGTAAAAAGTATCACGTATATGTT
TTTCAATATTATGGAAAGCA
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

コンテクスト (配列番号1195):
AATTAATCATACAGTTAAGTTAAAGAATTGTAAGTTATTGTAAAAGAACTGAGCTCTTAGGAAAAATCTATCTAAACATT
ATGTAGAATTAGCTGGTTGC
R
GTGATGTTTCCCCTGTTGTCCCAGCTACTTGGGAGGCTGAGGTAGGGAGAATCACTTCAGCCCAGGAGTTTGAGACCAGG

CTGGGCAACATAGTGAGACC
Celera SNPID: hCV3144214
公開SNPID: rs2985795
SNP染色体部位: 67198811
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

コンテクスト (配列番号1196):
TTTTTTTTTTTTTTTTTTTAAATTTCTACTTAAGGGCAAGTAATTTGAGAATTCTGAAATTAAGCATGATGCTTAGATTG
CAGTTTGTTTTGCATTTGCT
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
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

コンテクスト (配列番号1197):
TATCTTATGTACATGGTAAGACCAGTGCCTACCATGAACCTATCTTTTTTACCTTTTTAATCATTGTTTTTTTCTGATTT
GTTTAAAATTATAGGAATCT
Y
AAGAAGCCACAAAGAAGGGATTTTCATTGATATAAAATGAATTCTTTTTAGTCCTAGGGATACTATGGCCACCAAGTTTA
TGCATATCCTACTTTGTACA
Celera SNPID: hCV11863077
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

コンテクスト (配列番号1198):
GAATGTTGAAAACCTTTTGTTAAATCTGAGTAATTTACTGCATTTTCCATTAATTCAGCTTAGTTAGACTGCTGGATCCA
GTGCTTGTTTGCTGTCACAT
R
TACCTAATATGCTTTTAACATATGCCAAATTCTGTTCTTAGTTCTTTACATTTATTAACTTATTTAATTTTCACAACAAC
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1199):
TCCCTTTTCTTTTCTATGTAAAAAGAAACAACTGTACTTTAGGACCTCATCATTCTCACTAGCACAACAGCCTGCTCTAT
CTGATGCATTCACCTCCAGT
Y
CTGCCCTTCCGTGATCCCCACCTGACAGTCATCCACGCAGCAATCCCAGTGATCCTGTCATAGTGCAAATCTCATCTGTA
GTAGTTCAACTTAGTCACGC
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

コンテクスト (配列番号1200):
GGGGTCTTGCTCTGTTGCCCAGGCTGGTCTTGAACTCCTGTGTGCAAGCAGTCCTCCCACTTCGGCCTCCCAAAGTGCTG
GGATGATAGGCGTGAGCCAC
Y
GAGTCTGGTCGGTTTATGTTTTTAAAAAGTCCATTTCTCCCACCTTCAGCCAGCCTTCCTTTAGCTTATGCAGACATGAT
TGCCCTTCCTTTTGTTACAG
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1201):
CACCTGCCCTCAAGGACAACTACTTTACCAGAGCCTAACTAGAGTTTTATCAGGGCCTGACTGACATGTGGGAATGGAAA
TACCCAACTCTGGCCCCCAA
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

コンテクスト (配列番号1202):
CTTCAGTTAGCACAAAGCAGGAACACAAATACATGCTATTGCAATTTGAAACAGGATTCCTCAGCAAAATTGATTCTGAT
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

コンテクスト (配列番号1203):
TTATGGTCACCCTGTTGTGCTGTCAACTATTAGGGGTTACTCATTCTATTTTTTTGTACCCATTAACCATCCCTACCTCT
CTCTTACTCCTTTCCCGGAC
Y
GACCTTCCCAGCCTCTAGTAGCCATCCTTCTGCTGTATCTCCATGGGTTCAATTGTTTTGATTTTAGATCCCACACATAA
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

コンテクスト (配列番号1204):
AACATTCTAGTATGTCTGACATAATCACTAATGTTACCTTTGAACACTGGGTGTTCTACTCTGTATCAGCTATGCTTACA
AATGCTACTAGTCCTCAAGC
R
TTTGGTATCTTAATCATTGGGAAGTGTTTGCAGCCTTTTTCAGAACTTTAACTATTTACCAATGAAGCAACAATCAGTAA
GATATTTATTGGCATTCAGT
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

コンテクスト (配列番号1205):
GTAGTAAAACTTGGGGATATTTTACATAGTCTGTAAAATATCCCCAAGTTTTACTACTGCCAATGTAGTACAATATTTTA
CAGACAATATTTTACAGACT
R
TGTATGCCCAGCCTTTGCATTCTACTATTACAAAGCTTGACCCTATAGGGTCCAGCAATATTCCCCAACCACATGTCAGT
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

コンテクスト (配列番号1206):
TCAACTTAGTCACGCTGGTAGCCAGTGGGCTAAGTCTAGCTGGCAGATTTTTTGTTTTATTTCAATGCCTTTGAGCAGGT
ATGTACCCCAAGCCCCACCA
Y
TCACTCTAGGCATTCACACCTGGCCCCTGTGAGACATCTGAATTTGCCAACCTCTGACCTACAGTATACAATCCAAATAC
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

コンテクスト (配列番号1207):
TATCTTTTGCAACAATTAGTAATAGAGCTCAGGAGTAAAATGCTTCCCTCATTTTTACGAGAAGGTTAAGTTTTCATTTG
TAATTTTGTTATATGCAATA
W
TTGGGGGAATATTGCTTAACAGTTTGTTCCTCCCATCTTGTCAGAGGAATTATCTGTTTGGACAGAGGAAGAGTGTAGAA
ATTTTGAACAAGGGCTGAAG
Celera SNPID: hCV26465735
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1208):
GAATAATTAAAATGTGTGATTAAAATGTGAGAGATTGCAGTATTTTGACGTATACACACAAATTAATTATATAGATAGAA
AAGAAATCTCAGTGTGAGGA
Y
TATAAAGAAGAGTTCAGTGCCTTCATTCCTATATAGTTTTATCTTCTAGTCAAGCCCCAGCCCCAAGAGATTGGTTACCT
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1209):
GCCTCGGCCGCCCATAGTGCTGGGATTACAGGTGTGAGCCACCATGCCTGGCTGAAGATTTTTTTTAAAGAGTCTGTTTC
AGATTATTCACCTCATTTGA
R
TTCCAGAAAAAATGCTGTGTATGTTTCCTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTGAGATAGAGTTTTGCTCTTGTTGCCCAGGCT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1210):
GAAATTAGCATTCAGGCCTTACCCCCATGAAGTATTACTGTTAACATATGTTCGGACTGCTTCCCTTCACCAATGTGAAC
AACTTTTTTTCCCAAACAGT
R
TTAAAAGCCACTTTGCAACACTTGACTTCATCTTAATGTACATTCACTGTTGTTACATACATATCTAAGTAAATCAAAGT
TTTGGGTGGAAGTGTTGAGA
Celera SNPID: hDV70961073
公開SNPID: rs17497828
SNP染色体部位: 67224910
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

コンテクスト (配列番号1211):
AAATACTTTAACTCATGGCCCGATGATTTTCAGTTAACCAAATTCTCCCTTACTATCCTGGTTGCCCCTTCTGTCTTTTC
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

コンテクスト (配列番号1212):
CCTTTATTTTGAGCCTATGTGTGTTTCTGCACATGGTGATGGGAGGTACTGGTATTACAAAAAGCTTCTCCCCCGTGGGT
CAAATCTAAGCTGAGTGTTG
R
GACATAATTGAAATTCACTAGATAGATAGGAGATAGGGGTAGGGAATTCTAATCAGAGGGAATAGCACATGTAAGGCAAA
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
染色体: 3
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号366):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1213):
AAGTCAGCCAGGTCTTGGGTGAGGTCAGCTCTCTCCCTTTCCATCTTGGCTCGAGTGGTCCTTTCAGCTTCTAGTTTCTC
TTTCAAATCCTTTATTTGAG
Y
CTGTAGCAAGAAATAATTTTGACTTTTACTAAGCACTTGTAGCAAGAGCTTTACTCTATTTTTTTTTAATCACAAAGCTA
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) 全体 (C,9|T,53)
SNP型: ミスセンス変異;ESE SYNONYMOUS
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;ESE SYNONYMOUS

遺伝子番号: 108
遺伝子シンボル: NFIB - 4781
遺伝子名: 核性因子 I/B
染色体: 9
OMIM番号: 600728
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号367):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1214):
CGCTGAATTTTATATAGTCTAGGAAACATTTTCACATTGGTTGTTTCAGTCAAATACAAAGAAGTTACAGAACAGCATCG
AGTACCTAAGAGAGACCAAA
R
GCATTTCCTTCTGTAAAGCCCTGCAGCTGAGGGCTTACATCCGCCTGGTCCAATCAGTTCATTTCCAAACAAAGGTAGGA
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)
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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1215):
ATACATGTGTGTTATACTCTTGGTCCTCATAACTCATATTAATGTTAGGAAAATACAGGAGAACCTAGCTTCTCCGAGAT
GTCCCCTAATCATTTTTAGA
Y
TAAGTGCATGCAATTTCACATACATGTGGCTGTGCAGTACTTTTGCATGCAGACTTTGTCATGTTTCTGAGGATGGGACT
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

コンテクスト (配列番号1216):
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368
SNP部位ゲノム: 81367
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

コンテクスト (配列番号1217):
CTTCTTTTTCTTTATTGGTTGATTTATTTTTTAAAAAATTACCGTTTATTTTTAATAAATACATGTATTTTCCCCACTCA
ATCCAAAATTGTGTTTATCC
R
TGTAATAATCAGTAGGCAGGCTCTAGATTGCTTAACTTTCATTAAGAAGGATTAACCTTGTGAGACACCCAGGCAGTGTG
GTTTTTCACTGTGTGTAAAT
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

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

コンテクスト (配列番号1218):
TGTCTTTGTTCCATAAACAACCTTGTGATATTTCTTCGAATAATATTTATTCATTTATTTAGAGAACAGAATCCAAAGGA
CAGTGGAGATTTAGCACCAG
R
GGCAGTGGCTGATAATCTTTGATAACTTTGGGGTTGTGAGACCACTGGCAGTGCTCTCAGGATATCCTCTCCCAATCCAA
AATGTACTGAGTGACACATC
Celera SNPID: hCV2121658
公開SNPID: rs1187332
SNP染色体部位: 86459182
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

コンテクスト (配列番号1219):
GCATCGTGGCATTTCCGAGATTGGAGCCTAACAGTGTAGATCCTGAGAACATCACCGAAATGTGAGTTCCTGGAGCTTTT
CCTCCTTTTTCTCCTTGCCC
Y
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) 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

コンテクスト (配列番号1220):
GGCCATTCTTGGGTTTTCTAGACTAATGCGAAAGTTTTCACCGTGTTCCAAATTTTTCCTGTGGGTACATCTTCCTATCT
GAGATGCCTGTGAGAACATA
Y
CTAACCATTCCCCTTGGAACATAAAAGGATGACTCTCACTGTGAAATAAGGTGAGAAACATTTCTTTCTGCCTGCTCATT
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

コンテクスト (配列番号1221):
GTCAAATGGGGATTATAATAATATCTGTAATTTAAGTTGGTGTCAGAATTAAATGAGACAACAAATGGCTTCTTGTAAGT
GCTGGACGATTGTTGGTTAT
R
TAATCTATCTTGGGTTCAGAGAGGATCTTCATCTCATTTTTTCTCATGTTTCCTCAGACTTAATACTCACAATTTTTAAT
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

コンテクスト (配列番号1222):
TGGAAAATCAAGTTGAGAAATTTGGAGTTCTAATTATGTTTTTATACAAGAATCCCCTAGATTTGATGTTTATGCATAAC
TGGGACTATCTTTTTAACAG
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)
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

コンテクスト (配列番号1223):
TGATTTTTAATCTTCTCAGTAGATCTTTCATAGAACAGACATTTTTAATTTTGATGAGGTGTAGTTTATTAATTTTTTCC
TGTGGATTATACTTTTTTGC
R
TCAAATCTAAGAACTCTACCTAGCCCTAGGCCCCAAACATTTTCTTCCATGACTTTTTTTTTGAAATATTCTATAATTTT
ACATTTAAGTCCATGTTCCA
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

コンテクスト (配列番号1224):
ACATAGAAGAAAGGAAGAGAATTTGTCTCAATTTTCCAAGAAGGAGCAAATTTGGGATCCAGAATACACCTAAATTACTG
TTCATTCTGTTTTCTCAGAC
Y
GCCTCCACTTGCCTAGCCTACTCTTTCTCTTTTTGGGCTATTTTGTCCAATCTTTCCCCATCACTGGACAGGGAGTGGGT
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
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

コンテクスト (配列番号1225):
CAAATACTGGCTTTCTTTGTAGGCTCAGACTACATATTGTCATGTGAGATGCATTATTAATATATTGTGGATATGCCTCC
AAGTCAATCTATATGAAACT
S
TTTTTTTCTTTTTTTTTTTTTTTTTGAGACTGAGTTTTGCTCTTGTTGCCCAGGCTGGAGTACAGTGGTGCGATCTCGGCT
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)
SNP型: INTERGENIC;未知

コンテクスト (配列番号1226):
TAACGTGGATTTTAAAGAACATTATTCAATGTGTTTCCTCTTCAATTACTTCTGTGTCATAATTTAGCTAGCTGTTTGCC

TTCAAATGTGGCATTGGCCC
Y
GTGGGCTTGCCTAGTAGTTCACATCATATTCTGTTTGTTCACTTTTGTATTTGTTGGCTAAGTTGACTTTTTTAGAATAA
AGATTCTCTAACTTACTAAT
Celera SNPID: hCV7423840
公開SNPID: rs1443441
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1227):
TGGGCTGGTGGGAGGAAGGTAAGTGTGGCCCCTGCCCCACTGTGGTCCTTGTAGTGGTTGGTTCATAGCACAGGTCTACA
AGTGTGTGTATCTACACATG
Y
ATGGACCTTATTTTGTGTAATATATATATATGTACATTATATATATTATATATATATTATGTATATATATATGCATATGT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1228):
AGTTCTTTCTGGGCAATACTCTTCTCTTTGCTACTCTGTCTTGTGAACTCTGCACTCCTTGATTTCTCTTGAGCTAGTCT
CCTCAACTTAGGTAGATGGC
Y
TCTGCCTGGGTTCCTTCTCTCTGAACGATGACCTTCATTGTCTTATATCCATTGTCTTAACTTTAATATATTTTGTTCAG
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

コンテクスト (配列番号1229):
ATGTCACTAGAAGATAGAAAATTTTCAGCTCCATTATAATCTTATGGGCCCACCATGGTATATGTAGTCTATTGTCGATG
GAAGCATCATAATGGGACAC
R

TGACTGTATTATAATTTATTGACTTGTTCCACTATTAATGGACATTCAGGTCCTATTTTTAGGTATGGGCCACTGTGTCT
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
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

コンテクスト (配列番号1230):
AACAGGACAACACGGGAGCAGGTATGGGTATTGACCTAGACTACCAACATGAACTAAGAAAATAATCCGGAGCTGACCAC
GAAACCTCGTCAGATGGATG
N
CCTGCAACTTAGATTTAAGGATCACCCACATGCCCGTGACTCCAGTTTTCTGAGGCTCTGTTGAATTTTCTCCATATGCT
CTTCCTTTTAGGTGTTCATA
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,-)
SNP型: INTERGENIC;未知

コンテクスト (配列番号1231):
CATAGAATTCAGTTTGATGGATTCTTAGCTGGTTAGACAGTCACCTTCTATGTAAGGATGAATTAATTAGTTAAGAAATA
GATGTCAGCATAGGCAACGT
Y
TTTAGTTGAGTGTCTGGACCTGTCATGTTAAATATTCTTTATCACTGACTTAAATAGAAGCATGAAAGGCAAATATATTA
GACCTGCAGGTGAAAAAAAT
Celera SNPID: hCV7424057
公開SNPID: rs1147195
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

コンテクスト (配列番号1232):
TGTAACATCCTGACCCTACAGGACTTCCAGTCATTTTGAAGGCCTAGCATGCAGCATGCAATTTGTGAGTCGTGGGCTTC
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)
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

コンテクスト (配列番号1233):
GTTGCTGAGCCTATGAATAACCTTGCCACCAGGGCCACTGTGTTCATGAGCCCATGGGCAATGACTGGGGTGGCCATCTG
TCAGTGCTGTCAGTCAGGGC
S
TAATAATCCTTGCTGCCAGGACCACTGTGTTCATGAGCCCATGGGGCAATGACTTAGGTGGCTGGGGAAGGAGGCTGACT
TTTATCCAAGAGTGGGTCAT
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

コンテクスト (配列番号1234):
TTTTATAACCCATCTGTGCCATTGAGGGGCCGAATTTGGCCCAGTTGGGGATTTGGCCAAGGAAAAGGTATGTTACTGGG
TCTGTTCTTCCCATAATTCA
N
TTGAATTTCTTGTTTGCAAATTCTGGCCATTTTCTGTACTGCTGGGAAAGATGATTAGAAGAGTATGTGTTCTGGAAGCT
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
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

コンテクスト (配列番号1235):
GAATGGAGTTACAACTGTGCAGAAAGTGAGTTTTATGGAAACAACAAATGCAGTTTTGGTTTTGTTGAATTTGAGGTGCT
GATGAGAGACCCATGTTCCA
Y
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

コンテクスト (配列番号1236):
GGCTTGAGTGAATGGAGTTACAACTGTGCAGAAAGTGAGTTTTATGGAAACAACAAATGCAGTTTTGGTTTTGTTGAATT
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

コンテクスト (配列番号1237):
ATTAAAATTCTCCTCTGCTGAGGTCACTTTTGGGTGAGCATTCACATGGAACACAAATATCTTTTTGACTTTTTTTGCTC
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

コンテクスト (配列番号1238):
TTCTATTTCAAAGAAAATTACTGAGAGTTCTAATTACAGTTATTGAAATCCAAATTCTACACAGCACTCTCTTCAATTAT
GAACAGTGTTCATAAGTAGG
R
TCACTTATCTAGAAAATTATTAAAAATTCAATGTACATGAAAGCCTCAAAAGTCCTTGAAAGGCAAATGTTAGGAAAGGG
CTGTTTCCATGACAACATCT
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

コンテクスト (配列番号1239):
GAATAACCTTGCCACCAGGGCCACTGTGTTCATGAGCCCATGGGCAATGACTGGGGTGGCCATCTGTCAGTGCTGTCAGT
CAGGGCCTAATAATCCTTGC
Y
GCCAGGACCACTGTGTTCATGAGCCCATGGGGCAATGACTTAGGTGGCTGGGGAAGGAGGCTGACTTTTATCCAAGAGTG
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

コンテクスト (配列番号1240):
CTCCTCTGCTGAGGTCACTTTTGGGTGAGCATTCACATGGAACACAAATATCTTTTTGACTTTTTTTGCTCATTCTGAGA
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

コンテクスト (配列番号1241):
AACTAAAATTGATACATAAAATTTTAAAAATACAAACATATAAAATGCAAATATATATATAATTTTGGAGATGCTTGCTA
TTAACTTTCGAACATAACCA
Y
CCCTACTATTAGTCATGGTTATTAGCAATAGAGAAAACATAATTCAGTCTCCCTAGTTTAGGCAAAAGTGATATTTGATG
AATCTATCTAGTTTATAGTA
Celera SNPID: hCV16094754
公開SNPID: rs2799484
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

コンテクスト (配列番号1242):
AGGAGGGTAGAAGTAAAGGGAATATAGGACAAACATTCATACAAAAAGCTGAAATATAAAAATTTAATCAAAATCAAAAT
CTGAAATACAAAAATTTACC
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)
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

コンテクスト (配列番号1243):
TCCTATTGGACAGAGAGAAACTTTAATTAGCTGCCTCCAAATGGAGTTTGCCTCCAAATGGCCATTCTTGGGTTTTCTAG
ACTAATGCGAAAGTTTTCAC
Y
GTGTTCCAAATTTTTCCTGTGGGTACATCTTCCTATCTGAGATGCCTGTGAGAACATACCTAACCATTCCCCTTGGAACA
TAAAAGGATGACTCTCACTG
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

コンテクスト (配列番号1244):
GACTATGTTGTACAGAATGCATGATGAGAAAGAAGTATTAGTAGATATCAGTAACAGTCTGTCTTTTAAACAATGTTGAT
ATAAAAACTTATTTTGCTCA
K
TTTCAGTCCAATTATTTGCCCCCCTAATTTGCCACAGCCTAGTTATTTTAAAATTAATTAATCTGAACTTTTTTTTTCTT
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
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

コンテクスト (配列番号1245):
TTTTCCAACAATGGTACCACTTTTTATGGGCCCCTGAAAAACAGTGTCACTGCAATACTTGAAACAAATACTTGATAATA
CTTGAAATATAGCACCTTTC
Y
ACTGAGGAAGTTAAACAACTTTGCAGGAATTATCTCATGATCTACATGTGATGCTAATGAGGTAGGTGGCAAATATGATC
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

コンテクスト (配列番号1246):
GTGTTAAAAAATGAAATGCTGGAAATTTCCTTCTGGGGGATTTTTCCACATGGGCTAGACTAGTTGAGGTGTCCTATAAT
GCAGTCTAATATAGAGGTTG
R
ACAATGTGTGGTGCTAGTCTGGGTTTTCAGTGAAGCAGGTGCTGGGACAGAGTCATGAGTGCAGAAGGCTTATGGGCTGT
CACACCTGTGAAGGGCGGAA
Celera SNPID: hDV70859019
公開SNPID: rs17087472
SNP染色体部位: 86435871
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

コンテクスト (配列番号1247):
AGTCTGAGATTGATTGCATTAAAAAATAATTTCAGCAAAAGTCTGTATCATCACCTTTGTGCTTGAAGAGCAGCAAGTGA
TACAACCCCAAGCCACTAAC
R
TATATGGCAAGAAGGAGAAGCAGAAGAAAACCAGGGAAAAGAAAAAGCAGATACTCATTGCCCTAAGAAAAATAATTTTG
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
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:

ゲノム配列 (配列番号370):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1248):
TTTCAAATGTCTAAGAAAAAAACAAATTATCTGAGAACAAAAGATCTGGATTGAAGCCCCTGCTCTATAAAGTAGAGGCT
GTATGGGCTTGAGGAAATCA
Y
AACCACTTAAGCTTAGTGCCTTTGATTATAAAATGGGGAAAATGACATTTATATAAGGTTACAGGGATCAAATTATATAA
CATACAGAAGCCATCTGTGC
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: TFBS SYNONYMOUS;イントロン

コンテクスト (配列番号1249):
CAGAAAACAAGCACATCAGTACTTGTCAGTGACCTGGAAAGTTGAATGGGGGAAAAAAAAGAATAAATGATGGTCATCAG
AATGTGGCCTAAAGAAAGCA
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

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:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号371):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1250):
GAGTTCATCCTTAAAGGAAATGACATTGAACTTGTTTCAAATTCAGCTGCTTTGACTCAGCAAACCACAACAGCTAAAAA
CCAGGATATCAGAACATTTT
R
GATGGTATCTATGTCTCTGAAAAAGGGACAGTTCAGCAGGCTGATGAGTAAAATCTAAGAGTTGTACAGCTACAGAAACA
AGATGTCAGATAATTCCTAA
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: イントロン;偽遺伝子

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

コンテクスト (配列番号1251):
GAGTGCTTATTTTTCTAAAAAGTGTGACAAGTTCCTGAAATTAGAAATGAAAAGATCTTAAAATACCTAATTTAATCCCT
GAAGCCAATGACTATCAAAA
M
CTCTATGGATGTATATGTGTGCAATATATAGTTGCTTTTTCTTGAGTACTGTTATATACTTTGTAAAACCTTAAAACCAA
AAATATGTCTTTTAAAATAG
Celera SNPID: hCV8746776
公開SNPID: rs972446
SNP染色体部位: 56130505
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: イントロン
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1252):

ACATTTGGGGTCAGATACCCACTCCTTCACCCAAGGATAAAAGTTGGACAAAAAGGGATCTACCATAGCCAAAACCTCCA
ACTCTCTACCCTCAGACCAC
R
TAAGTTCAACACTTGGCAAGAGGAAAAACACCTGACAGAATCACTGAAGCCAGGTTCCTGGGGTGTACTATGGTTTTTCC
TTTCCTTTTTATGCCTCACC
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

コンテクスト (配列番号1253):
GAACCAGCAAGAATATGTAACACTAATAGATACAGCTAATACTTGTAAAAAAGATGCTGACTGAAATCTAAAATAGGGTA
CAAGTGCATGAAGTACCTCA
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,26|C,82)
SNP型: INTERGENIC;未知

コンテクスト (配列番号1254):
TTTGTGTTTAAACTTTCAACCAATCATTTTAGCATCCATCACTGGATCTTACCCATAGGAAATTACCACTGTTCTGATGG
TGATTTTTCTATTTCTCTAA
Y
TTCATTTACACTTATTAATTAAAACTCTTCTGTAAGGGAGAGAGATTACTTCTTCCAAATTTGTTCATGTATTAAGTTAT
TTATTTATATCACTATGGAC
Celera SNPID: hCV15809632
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

コンテクスト (配列番号1255):
GTCCTAAATCAGACAAGGGAAGGCCCTCAGAGAAGGCCTGACTGCATGAATGCAGATTTTCTCTACAGTTGCAAATCCCC
TCCACAAAAGACAGCTTTAC

R
GGGTTACTTCAGTTTTGCTGGCTCTCTGAACACCCATCTCAAAATATGTCAAGAAAGTATATCTTAGGGTAAAATGTTTT
GATTTCCTTCAAGGTGAAAT
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
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

コンテクスト (配列番号1256):
TGCTTTGGGTAATATGAACACTTTAACAATAATTTTTCCAATCCATGAACATGGAATATCTTCCTATTTATTTGTGTCTT
CTTCAATTTCTTTCATCAAC
R
TTTTATCATTTTCAGTCTATGAATTTTTCATGTCCTTGGTTAAATTTATTCCTAAGTATTTACTTTTTTGTAAATATTAT
AAATGGGATTATTTTCTTGA
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

コンテクスト (配列番号1257):
CTTGCTAAAAGAATGTGTGTGTGCACTTTGCTAAAGAGCGGGGCTGAAATCACAAGCAGTCAGTTCTAACATGATATAAT
TTTATTATTTTTACAAATGT
Y
AAAGTCTCCAGAACTGTTTGTGGGTAAAAACTTACTGCCACCTGGTGGATCTGAGTTAAGACAAAGGGAAATAGATATCT
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

コンテクスト (配列番号1258):
CATGCACCTTTTAGGAAGATAAAATTCAAAGGGAATTGATTCATCAACAAAATTAGATATCATGCTAATAAGTGAAAAGA
AAGATGCATTGAGAATATAC
R
CTACAGAAATTCAGTAGAGAAGAAAAAGATTACGAATTGGTCCAATATTACATAATGCAGTAAATAAAAATTGAACAGAC

TCATGAAGGAATAAACTTTG
Celera SNPID: 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

コンテクスト (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

コンテクスト (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

コンテクスト (配列番号1261):
TTTAAATCATAGCTATAGAGAGTTTATCTAGATGTTGTGCCAACAAATTCTCATGTACAAGTTGAATACTTCATTAAGGA
GAATAATGATATCCAACATT
W
ACCAAGTGCTTGCTATGTTACCAGGCACTATTTTAAATACATAACATTAATGAACTTAATCCTTGTAAAAATGTTACAAA
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

コンテクスト (配列番号1262):
TATTAAATTTGGTTGAATGTTTTTTCTGCATCTAACAAGATGATCATATGATTTTTGTCCATAATTCTGTTAATGTGGTG
TGTCATATTTGTAGATTTGC
R
TATGCTGAAACATCCTTGCATCCACAAGATAAATCCCACTTAATTGTGGTACATTATTCTTTTAATGTGCTGTTGACTTC
AGTTTGCTAGTATTTTGTTG
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

コンテクスト (配列番号1263):
GCAGGGTACATTAAGAGTAAGCTTTGGCAGCCAGGCGCAGTGACTCATGCCTGTAATCCCAGCGCTTTGAGAGGCCAAAG
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

コンテクスト (配列番号1264):
CAGTGCAAGACTCCGTCTCAAAAAAAAAAAAAAAAAGAATGAAGTGAAATTTTAATAAATGGTGTTGAAACAATTGCATTT
TCTTACAGAAAAAAAGTAGA
Y
ACATTCCTGATATGGTTTGGCTATGTCCTCACCCTAATCTCACCTTGAACAATAGTTCTTATAATCCCCACGTGTTGTGG
GTGGGAGGTAATTGAATTAT
Celera SNPID: hCV31137533
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1265):
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1266):
ATGGAAGCCTTATGCCCATGCTTTCCCCTTGCTCCTTCTGACTTCTGATCAATTCAGGTGCTTCACTGCATGGCCCCTGT
GTGGCATGATGTGGCATGCA
M
CCCTCCCTTGGAAACTGTGAGTAACCAACTATCCTTTCAATAGCAACCATATCCTGACACACTTGAATAAAAACAAAACC
CTGGGTATATTTTAAAACAT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1267):
CCTGGATTCATGAAGCAAATCTAAATGGTTTCTGACTGTCTGCAAGTTTATTAACATTTAATGATTCTATACCTCTAAGT
TTGCTGGAAGTATTTACTCC
Y
TTTCTTTCTCTGTGTATTAACCATATTTTCTTATTTTATGTATTCTTGATGCTCTGGCATCTGACACATTGCTGATTCTG
TAGAGTCTGCCCCTCCCAGG
Celera SNPID: hCV31137548
公開SNPID: rs6554290
SNP染色体部位: 56131787
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

コンテクスト (配列番号1268):
GATCTAGAAAGCAGATACCCTGTTTTTCTCTCCTTGAGCCTCCCTGACCCCAGGACAGGGCTGTCCCCATGTAGTGAGGCTGTGTCTCCCACACCACCTG
Y
GGTGCTCTGGCCGGGGCATCCAGCATATCCAACAGCCAAAGACTAATTAATTCCCTTTGGCATTGCTGTGCTGCCAATAAAACCTCAACGTTATGACTGG
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

コンテクスト (配列番号1269):
GGACAGACTCGGGCGCCCGGCCCAAAGCCCGGCAGGGGCGTGTCCGCGCGCTCACCTGCTATTGGCCAGGTGGGGCTGTCGGCTGCCAGCAGTGCTTATG
Y
TTTAAGTGCGGAGCGGGTGGCTGCGGAGCCAGGCGCGGCGCAGGATGGTGGACAGCGTGTACCGGACCCGCTCCCTGGGGGTGGCGGCCGAAGGGCTCCC
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
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

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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1270):
GGGGGCTCGCCGACACTGTGGAAGGCAGCTTCCCTGGGGCCTATGACTGCAGGGGGCCAAGCCAGAGTGGACTTTGAGCTGGTGATGGGCTGGTGGCGCT
R
TGAGCTTGGGACCCAGCCAGGCACAGCAGTTTCCTGGCCCGCGCTGACTCTGCTCATGCTTTCCTCCTCAGAGCCAACCAAACACCTGCTCAGGCAACTC
Celera SNPID: hCV1262973
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)
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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1271):
ACCAGGGAGGGCGTTGGGAAAGGATTTTTCCCCCGGCTCCCAGTGAATTAGAACGGGGCAGTCGTCTGGACTCCGAGTCC
TGGTGGAGGAGTGAAGCCTT
R
GGTGAGAGGCCTGTGGCATCGGGAGAAGACTCCCCAGGCAAAGGGCCACTGCCCGGAGCGAGGGCCGCAGCACTGGAGAG
GTAAGAGAGTTCTTCAGGCA
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)
SNP型: ESE;サイレント変異

コンテクスト (配列番号1272):
TTAGGATGTGGACATCTTTGATGGTGTTGGGGTTGAAGACATCATTCTGCCTGCTACTGGTGGTCAGATGTGCCATAGAG
TATAAGAAACCTTGGGAGAA
R
GTGGCTATTTCCAAGTAACAGTAGAGGAGAGCCTTTAAATGCTGCTGTCAAATGGCCAGGACTTGATCCTTGTTGAAGCT
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

コンテクスト (配列番号1273):
AGGGAGTCAGCTGTAGGGCAGTCGCTCCCTGGCCGAAGCCTTCCTGGCTGTTTCCGTCACACCCTGAGGCCACCCCTCTT
ATCTTGCGAGGAGGGAGGCA
Y
ACAGAGGCTGTGATTAGCTGTCACAGTAGCAAGACTGTTCCCCTCTCTGTCCTGCGGAGTGAGTGTGAGGGAAAAGAGCT
CTCCTTGTCTGCTCATTATG
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)
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: 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:

ゲノム配列 (配列番号376):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1274):
GTAGTCTGAAACAGTTTCCAGGACCACTTCTCTCTTGTTTAAAATTCAGCTTTGGTCCTTTGTAATATTCCCCCCTCCAT
GAGACTCAACTTCTTAGGAA
W
GAACCTTCCTAATGGTGTGAGATATTGACTTAAACATGACCCAAATACATGATTGTTCTGCAATGGCGAGTCAATCTTCC
CAAATCTTTTTTATCAGCTC
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

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

コンテクスト (配列番号1275):
TTCCACTTCAGGAAGTTTTCTCACCATGAGACTAAAATGTACTGTGTTGCTATTGTTACTATTAGTTCTGTTTACCTGAA
GAGATAGTGGAAGCTTTGAC
R
AAACATAGGTTAAGAGTAGGGTGGAGTCTAAGCTTTAGTTTATCAGAGCTGGCTTACAAGTAGATTACAAAGTGTGCTGC
AGGGTAAAATGAGGGGATAG
Celera SNPID: hCV3082219
公開SNPID: rs1884833
SNP染色体部位: 117357969
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

コンテクスト (配列番号1276):
ATTTCCTTTGTGTTTTGTTGTCAGAGTAGAAAGTGTAGGAATATAATGATAAAGGATCAATAGAGATGAAATTGCTTATA
AAAATCAATAGCTTTAATGG
Y
TTTAAATATTTCAGGACATTAGCATTTGACACAAACAACATTGAAAGAAACCTTATTTAATGGACGTTTCTGGCTCAATT
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)
SNP型: INTERGENIC;未知

コンテクスト (配列番号1277):
TACATATACAGTGCTATCTCTTGTTTTTATTGTCATACACACTCACACACAACTCATACATACATTCATTTTGGAGATAA
AATTATAACTTTGAGAAAGG
M
GTTAACATGTTATTCTCTAGGAAGCTAGGAATAAAAAGTAGTTGACCAATAATATGTCTTTCTATAGAAATACTAAGTAA
AGATTTGTATTAACCTCTTT
Celera SNPID: hCV1802750
公開SNPID: rs13213246
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

コンテクスト (配列番号1278):
TTCTATAGAATTAAATAAAATCAGTGAATTTGTATTGAAGAATAAACAAAACACATTGTCTATTATTTGAAATAGACTTC
CCATATTTAAAGTTTTATAA
R
ATATACAGCATTGAAGCCTGGCCTTACTACGAAAAATACTTTTGTTGGAAAATCTATTGAATAGTTAAAAGAAGTTTTAG
TTTTCCAGAACATATTTCAC
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1279):
TGAGGGAGATATGCTGAGGTGAACTGAGCAAGCATGTTTCCACGGTTGATTTATTACCTTGGATCTAAAGTTATATTTTT
TGTATCTGACTACACAGTTA
R
TAACAGTTTTTCATTTCTTATTCTGTATATCTCTATTATGCAACCTACTGCTAGATCTGTTACTTTTTACAAAAAAAATA
GCTGGTATCTATTAAGTATG
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1280):
AGACTATTTGAACCTTTTCAGATTTAGAAGCAGTCTTTTACCAAGTACTTTCTTATACATTGAAAGTCAATGAGTGTTCA
GGGATTAGCTAGATGCAAAG
M
CTAATTCAGAAGTGAAGGAATCATTACATATAAATTAATACAATTTGATAACACTATCTATCTTTCTACCTCTGTTTCTT
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
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
染色体: 2
OMIM番号: 177010
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号378):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1281):
TTTGCTGAGAATTCTTAGCCATTGCTGGAGTGAATGTAGCTAAGAGTAGAACTAGGATTACTGTAATAGTTACTCTGTTG
AAGTGATCTAGAAAATGAGA

Y
GTGTTGAAGCGGGGAAGTGTTTGATTGTCAGGTCTAGAGGAAAAGAATAGGAAAAGTCTCCGAGCTTTGAATTTCCTGAT
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

コンテクスト (配列番号1282):
AGTGAGAAAAAAATCACTTCCTAATGAGCTCTTTAATCCTTGAAGAAAACATTAAATCTCTATTCTGGCGGAGCTAATTT
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

コンテクスト (配列番号1283):
CCACTTGTATCCCAAAAACTATTGAAATAAAAAGATAAAAGGAAAAAATAAATAAATGAAGGTCAATAAATAAACGAAGG
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

遺伝子番号: 120
遺伝子シンボル: SKAP1 - 8631
遺伝子名: src キナーゼ結合リンタンパク質 1
染色体: 17
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号379):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1284):
AGACACTCTGTGAGGGACTAAGAGCACAGAAAACCCAACTGTGGACCAGTTTGGCCGAAATAATCAAATTGTGTAGAAGT
GATGTAATTGGCCCAGAACA
Y
GCAAATGGTAAAAACTGGGACCAGAAGAACCCATGTCTGACTAATGCCAGAATGTCTTACTGCCTGCACATAAGAGTTGC
TAAGGGAGGATTCGAGATCA
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
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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1285):
TCTTCATCCTTCTAAGGTATCAATTCAGTAGCCCTAAGAGCACATTCCCAAGAGCTATGAAACCACCTGAATCTGGAGGC
TTAATTATCCTAGGCTGACA
M
ACTCAGGAGACCTAAAGATATTGAGAAAAGAGGCATGCAAATTTCTCTAACCTATTTCTTTAGGAAAACTATCTGCTAAC
AAGGTAACAAAGGCTTACCC
Celera SNPID: hCV11728590
公開SNPID: rs2065002
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)

SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号1286):
TTATATAGGTTTAACTGAGCTTCTTAAATATATATAAAACTCATCCAAATATCTGTCCTTAAAATACAAAAACAAATAAA
CAAAAGACAAACAATGAAAA
Y
GCACCAACCCTAATAATAGTATAAGGAAGAACACTATTAAGGAATCAGTGACATTAGCCTCTTCCCAATCGATTTCTCCA
GAAGATAAATGCTTTTGCCA
Celera SNPID: hCV2142106
公開SNPID: rs2755271
SNP染色体部位: 67247565
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: イントロン
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1287):
ACTAAAGTACAGGAATTTTACCCTCAGAGAGCCACTATGTCTTTCTCATCCCCAGTAAGAACTTTCTTTATTCCCCACTT
TTTCTCCTATGAATTGACAT
K
CCAACATCAGTACACAACTGTTAAAGCTTTAGATTGCTACTTACTTTTGAATCTAATTTTTGTTTTACGTATGCACCATT
TGCTGCTGTTAGGACATCGT
Celera SNPID: hCV2142162
公開SNPID: rs1024229
SNP染色体部位: 67285491
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: イントロン
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1288):
TTACCCTCAGAGAGCCACTATGTCTTTCTCATCCCCAGTAAGAACTTTCTTTATTCCCCACTTTTTCTCCTATGAATTGA
CATGCCAACATCAGTACACA
M
CTGTTAAAGCTTTAGATTGCTACTTACTTTTGAATCTAATTTTTGTTTTACGTATGCACCATTTGCTGCTGTTAGGACAT
CGTTTATCAGAATAAAAGCA
Celera SNPID: hCV2142163
公開SNPID: rs1024230

SNP染色体部位: 67285508
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: イントロン
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1289):
AAGCCACCATTTATGCACCAGTAAAGTGCTGGAAGGACCAAATATGAGAAGGCACATTTTAGCCCGAACCCAGTGAAAAC
ACATAGTCGGCCCTCAGTAA
M
TACTGCTTTTCCTTCCTCTTAAACTGCTTTCCATCATTTAGCTGCCAAAAGCAGGTGTTGCCACAAGAGGGCACTTTTAG
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

コンテクスト (配列番号1290):
TTTTTGAAAGTGCTCAAGTGAACTCAGGATCTGTTTCCTTACTCCCTCAGAGGGGAAGGGCGGTTAATTAAATGGCAGCA
TAGTTCAATAAAAAGGACAT
S
GGTTTGATGTATTAGCAAGTCATCTTTCTCTGAGTTTTGTTTTCTCATTGGTAAAATAGGGAGAGTAAGACCCATATGAC
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

コンテクスト (配列番号1291):
TACTTGGTCCATTCTCTGTGGGGACCTCAAACTCACCTAGGATACGCAGCCTCCTACCCGATTCACTAAGTGGAAAGTAG
TCTGGAGGAGCTCACAGATC
Y
GACCACTCCTGCCCTGTCCTCCCTGGCTCTTCCACTGAGACTGCCACCCAGGACTCCCTTGGATTCCAGCCAGCTGGATG
CCTGACCTGGGCGCCAATTC

Celera SNPID: hCV2142100
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

コンテクスト (配列番号1292):
TCTCTGTGGGGACCTCAAACTCACCTAGGATACGCAGCCTCCTACCCGATTCACTAAGTGGAAAGTAGTCTGGAGGAGCT
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
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

コンテクスト (配列番号1293):
CTGGTTAGTACTAAAAAAGTCCAGTCCCATGAGGGCCTACCTATTCTCACAGATTAACAGGTCTGTGACTGGTGGTACCC
CACATATCTGTGGGTTACTG
R
AGACCATCTATGATAATTAGAATCTTTCACTATCTGAGCTTATTCCTGGCAATACATTTTTTGGGCGGGGGCATGGGAAC
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

コンテクスト (配列番号1294):
AAACGATTATTACTACAAGAGACTACTTGTTTCTTTGTGAGTTTAGATTTAAAAGATGTAGTTTAAATACTTTTAAAAAT
GTCTGTATCAAAGTACACTA
Y
ACAAGCATTGCATAACCTGGTTTCATAGCATTTTTCTTTCTGGGGATGTGGGATTCAATGTAAAAGCAAAATTCTACATT
TGTAAAGCTCTATATGTTTT
Celera SNPID: hCV2142114
公開SNPID: rs2755242

SNP染色体部位: 67252186
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1295):
TGCTGAAGAGAAAAAGGAATGCTGACCGAAGGATTTGCAGGGGATTCTCAAGCACAGAAGGAAGCTTAAAGCCTCTTGTA
GGAGGAATGGCTGAGCTAAA
Y
GGGTTATAACTGGGATGCTAATGACAGAAGCTGCACTGTATCCTGTGAGACTTCGACCCTGCAAGGGTATCAGCAGATTC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1296):
ACTAATACACCTAAGCCAGCCAGACAGAAAGCTCAGAGCTCACAGACCCTAAAATGCAGTTGTGCACCTTCCATAAGGAC
AACATGTCCTCTGGGCCAGA
S
GAAGACAAGAGAGATCCTTAAATATTGAAGAAAACCAAATTAAAACTACTTTAAGAGGGGATACAGGTTCACTTAACAAC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1297):
AAATGAAAGGGTACACTGATCATCTCATCTCTTGTCCAAGAGGAATGGATTCTCAAGTACCTAGTTGTTTTTGCAATAGG
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
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

コンテクスト (配列番号1298):
TGCTGGTTCATTTGGTTAGGTGTATCTTTAACTTCGTAAGAAACTGCCAAGCTGTTTTCCAAAGTAGCTACACAATTTTG
TATTCTCACCAGCACTATAT
R
AGAGCTCCCACTGATCTATATTCTCACCAACACTTGGAACTGTTACAGGCCATTCTAATAAGTGGTTAAGTGATATTTTC
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

コンテクスト (配列番号1299):
GAAAAAAAATTTCTACTCCCACCCTTCATAGACTTCTTGATATTGCCCCACAGGTCACTAATATTGTGTTCATTTGCTTT
ACAATCTTTTTTCCTCTATA
Y
GCTTCATCTTGGACAGTTTCCATTACTGTCTTTAATTCACTGATCTTTTCTCCTAATCTGCTGTTTCATTCCTTCCACTT
TATTTTTCAATTCAGATATT
Celera SNPID: hCV2142133
公開SNPID: rs2815360
SNP染色体部位: 67267046
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

コンテクスト (配列番号1300):
AGCAAGACTGTAAGTTCCTTGGGAGCAGGAAATGTGTCACATGTCATTTCTGCAGAGTTCCATGCACTTAGAAGTGCTAA
GCACAAATACTAGTGGCAGT
R
GATTAAACATCCATGATCTGTGGCCCAGCATCATTTTCTACACACAGATGAGGTGAACTTTGCTTTTGTTTTAATCCCTG
ACCCCCTCTGAACTTTGCTT
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,33|G,87)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号1301):
AAAGACCTCAAATAAACCTCTCATAAACCTAAGTTTCTTCTCTCCTCTAGCTCTAAATATCTCCTCTGCTTTCGGTGTAC
AATTCTGACATCTATTAAGT
M
CCATGTGCCAGGCCCCAGGCAGGATTTGAGGCACAATGCTAAAGATGGTTTAATCAGGCTTCCTGATAATCAAGCAGCAA
ATGATTAAAAAAGTGCTGCC
Celera SNPID: hCV2142135
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

コンテクスト (配列番号1302):
AGTGCCTATTATGTACCAGGCTCAGAAACATTCAGTAACTTTTCCAAAATTATCTAGCTAGTAAGTACCTGTTCAGCTCC
ATAACCTATAGTCTTTCCAT
Y
TGTACTGCCGCAAAAAAAAACAAAGGCAAGGCAACAACATGTTCTCAATTTTTTTTTCCTTTATGGCTCCACGTGGTTAC
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
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

コンテクスト (配列番号1303):
CTTAAACTTCCACCAGTTATCTCCTGGTGGTAGATTTGCAAGCGAATTTTTTATTCTCCCTAAGATAGGAAATAGAAGGC
ATGGTGAACATACATTTTGT
Y
AATCAGGAAAAAAACAAAACATTTAAAATGAAACAAAACTTCTGCTTCTAGAGAAAGCTCTGATAAAGAGCCATTGTGAA
GAGAATGACCTACCTGGTCA
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

コンテクスト (配列番号1304):
CAGTCAGCCAGAGACATGAGTGTTATCCAGGAAGTAGAGGATATGCATGGAGGCACACATACACACAAATACACATCATC
CAGTAACTGACAAACAGCAA
R
AACTTAAATGCCAAAACTTCTGTTTTTCTTTATACATTTTAATTGTTTTGAATGTCTTTCTCCCTGCCTTCTTAAAGTAC
ACTGACTGAAACTAGATTTA
Celera SNPID: hCV2142160
公開SNPID: rs2815380
SNP染色体部位: 67283445
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

コンテクスト (配列番号1305):
TGCATAGGTAGTTGGGCCCCTGGGTGAAATTTCTGAAGTGTGGATCATGGTTAGTTCTGAGATCAAGCTAGAACAATGTC
TAAGCACATAGCAGGAACTC
M
AATACTTAAACAATAGCTCAATGAACCTGTGAAGTATAACTTGGGGGTTTAGGGAAACTGAAAATTTCTGGAACTTAGAG
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,41|C,79)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号1306):
TCCCTTTTCTTTTCTATGTAAAAAGAAACAACTGTACTTTAGGACCTCATCATTCTCACTAGCACAACAGCCTGCTCTAT
CTGATGCATTCACCTCCAGT
Y
CTGCCCTTCCGTGATCCCCACCTGACAGTCATCCACGCAGCAATCCCAGTGATCCTGTCATAGTGCAAATCTCATCTGTA
GTAGTTCAACTTAGTCACGC
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

コンテクスト (配列番号1307):
CCTAAAAAATAAAAATGCTTTCTTATTTTTCCTGTTAAGATGATCTTTGATGTTCACATTAATCCTATTTAAACTGGATA
GGAATACTGGGGAAGCACAG
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
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

コンテクスト (配列番号1308):
CCTCTTTATGGTACAGTTTCCTTTACATTCTGTGTTTACTGAGCTCCTTGTGTGTGTGCCTTTAAAGTTTTCATCAAATT
TGCAGAAAAAAAATTTCTAC
Y
CCCACCCTTCATAGACTTCTTGATATTGCCCCACAGGTCACTAATATTGTGTTCATTTGCTTTACAATCTTTTTTCCTCT
ATACGCTTCATCTTGGACAG
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: TFBS SYNONYMOUS;イントロン

コンテクスト (配列番号1309):
TAATTCACTGATCTTTTCTCCTAATCTGCTGTTTCATTCCTTCCACTTTATTTTTCAATTCAGATATTTTTCATCCCTAA
AAGTTCCAATTGAGTCTTTT
K
TTATAGCTTTCTTTTCTCTTCTCATCCTTTCTTAACAATCCTTCACAGCCTGTCATCCAAAGACTGAAAAATGTTGTTTG
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

コンテクスト (配列番号1310):
AATAAAACCTACAGATCATGTCAAAACTACACATTCCAGCTTGCCAAGTAGGTCACTTGCTCTTATTTAAAAAGAGATAT

CTCAGAGGTAAGAATGGTTA
R
AAACATAACAGTGTCAGTCAAATAATATACTGGCAAAGAGAAAGTTCTATTCATTCATAACTAAAGAATAATTGATCCAA
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

コンテクスト (配列番号1311):
GAATCACTGGCTTTGTACTAAAAAAAAAATCCCATCTGGAGGTAGCAATTAGTAAGTTTAAACACAATCTGTACTGATGC
TTTGGAAAGTCATTGGTCAA
R
TGATGTCCACTCTGCCTTTATCTATGTTAACTAGGTATCTTTTATTAACAGTAAGCTGGTTTTTGCATGAGGCATAGTTT
AAAAAAATGTTTTTAAGTTA
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: TFBS SYNONYMOUS;イントロン

コンテクスト (配列番号1312):
GACACTTTTTAGCAACACAATAAGTAACTGCTGAACTGAGTATCCCCTATCACCCCACTTGAGGAAAGGGGGCCTCATGA
ACCCAATTCTTACACTTTTT
W
TTGTCTTTCCCCCCCTTTCTGTGGAAAATGGGGTCTCGCTATATTGCCCAGGCAGGTCGTGAACTCCTGGGCTCAAGCTA
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

コンテクスト (配列番号1313):
TCAACTTAGTCACGCTGGTAGCCAGTGGGCTAAGTCTAGCTGGCAGATTTTTTGTTTTATTTCAATGCCTTTGAGCAGGT
ATGTACCCCAAGCCCCACCA
Y

TCACTCTAGGCATTCACACCTGGCCCCTGTGAGACATCTGAATTTGCCAACCTCTGACCTACAGTATACAATCCAAATAC
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

コンテクスト (配列番号1314):
TGGATAAACAAAATGGTACACATACAATGGAATATTATTCAGACTTAAGAAGGAAGGAAATTCTGACATATGTTACACAA
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

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:

ゲノム配列 (配列番号381):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1315):
GGAGCCCTAGCTTTGCATAAATCATACGAGCCCCAATTTCCTTCCAGTTCACTGTCATTTGCCCAAGTCAGCCAGTATCT
TTCTGTTGATGGTAACCAAG
R
ACCCTTACGCCCAACCATCCAATTAGAGGAGGGCTCCATTCCAGGGCAGGGCAGGCTTACCCAGCTGCTAGGCTAAGCAC
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
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)

ゲノム配列 (配列番号382):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1316):
AAACAATATAAATGCCTTTTATGAGTATGGTATGTGCCTATACGTCTGTGGTTTACAGTTCAGTAGGTTTAAAACACATG
GCCAGCAATGGTTAATGAAA
M
CTGGCTCAGTTCCACTGGTCACAATAAAAGGCTAGGTTGTCCATTCCTACTTGAGACTTGGTTGATTATAAACCTAATCA
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
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

コンテクスト (配列番号1317):
CGACGTGGATGACATAATTTCTATTCAAAATGATTATAAAATACAGAATATAGTGCTTGAGAGAGACACGTTAGCCATCT
AAGGAAAAGAAAATCAATAT
Y
GGTAACACTTCAATTACAAAGTTGGATAAATGGAGCATTATTACATTTTTTTTCTATTGAGACATATCTTTATGGTTGGT
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

コンテクスト (配列番号1318):
CACTATTACATAAATATTTTATACTTTCAGTATTATCTATAATAAATTTATAAAACAAGCACTGTTTCACCACCGGACAG
AGCAAAGGTTTCAAAAAAGA
K
TTGACTGTATGAACAATCCATTTAGAGGAGCTAAATATTAACTCTTTTTTAAGATAACTAATCTCTAACAAAGCTCATAT
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1319):
ATTTTTAGCCAGTTTAAAACGTGTGTGAATATCAAACTGGAATCAGACATCTGTGGCACTGTATTATGTCTCTGTCACCC
TCAGGTTCTATGAAACCTTG
R
AAAGCACAACTCAGGTTTGTATACTCCTGTAGGCCATACACTACATCACACTGTTCTTTAGGCCTCTTGCACAAAATAGA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1320):
AAGCATATTGACTGACTAATAGCCCAAGGAAAAGAGGAGATGAAGTTAGGGGAATCTATGAGTGAAGGAAATCCCCCTGT
GCAGGAGGCTAGTATACCAT
M
AATAAGGTTATATTTGAATATAAAACATAAACCCTGTAGATTTCATTGTGTCTTATTTCAGTTATGAAGCCCCCATTGTA
TCATCATTTTTTATCACAGA
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;イントロン

コンテクスト (配列番号1321):

AGGAAGCTGAGGTGAGAGGACTGCTTGAGCCTGTGAGGTTGACGCTGCAGTCAGCTGAGATCACGCCACTGCTCTCCAGC
CTGGGGCAACAGAGTGAGAT
Y
GTCTCAAAAGAAACAAACAAACAAAAAACACTTTTGAAGACATAAGGTAGGTTAAAAAAATCCTTTGTAATTAGAAAATG
TGTCACTTTTTTAGCTAAGA
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

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:

ゲノム配列 (配列番号383):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1322):
GGACAGACTCGGGCGCCCGGCCCAAAGCCCGGCAGGGGCGTGTCCGCGCGCTCACCTGCTATTGGCCAGGTGGGGCTGTC
GGCTGCCAGCAGTGCTTATG
Y
TTTAAGTGCGGAGCGGGTGGCTGCGGAGCCAGGCGCGGCGCAGGATGGTGGACAGCGTGTACCGGACCCGCTCCCTGGGG
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
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)
染色体: 1
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号384):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1323):
AGCTCTCCTCCCTGGGGGGCTTGCGGCTGGCCTTTCTGGGGAAGTTGACCACTCCCAGGGTCTGGTCCCAGGGCTCCGAGGGAGGCAGGCACAGGTGGCA
S
TGTCCAGTGTTGGGAGCTGGGAACGGAGATCCCCGAACCCTACTCAAGCCAAGAGGGCTTTAGGGGCCAACCTAGAGAGTGGGCTTTGGCCGGGTTCTGC
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
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

コンテクスト (配列番号1324):
AGGTGAGATGAGTTAGTCCTGGGTCTTGGGTGGCTGTCCTAGGATACACTTCACATTCCAAACACAATTACTCATCTTTGCTTTCTAAGTGCTAGGCATA
R
TTTTAAGTGCTAGAAATAGCTAGATGAAAACAACCAAAACCCTTGTCCTCTTGGAGCTTGCAATATAGGGGAGAACAACAGACTATCAGGCCCCTGGCCT
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: TFBS SYNONYMOUS;イントロン;偽遺伝子

コンテクスト (配列番号1325):
TAGCTAGATGAAAACAACCAAAACCCTTGTCCTCTTGGAGCTTGCAATATAGGGGAGAACAACAGACTATCAGGCCCCTGGCCTCCCTTCCTCCTTCCTC
R
GAAACACAGACCCAAAGCCCAGGCCTGACCTTGCCAACTTGATATAAGCACAAGACAAGTGTCTAAGCCTTCACTAACCTTCACTGTCCACAAGATCACA
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
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: イントロン;偽遺伝子

コンテクスト (配列番号1326):
AATATAGGGGAGAACAACAGACTATCAGGCCCCTGGCCTCCCTTCCTCCTTCCTCAGAAACACAGACCCAAAGCCCAGGC
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: イントロン;偽遺伝子

コンテクスト (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;イントロン

コンテクスト (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
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

コンテクスト (配列番号1329):
CCATCCGCCTCATCCCCTCACTATGCTCTAGCCAAGGTTGACTGAATTTAGTTGCTTAAACACCTCAAGTGTGTCTGCCC
ACCTTGGGGCCTCACACAAT
Y
CATTTCCTCTGTTTGGACTCTTTTATGCTTTTACCTAACACCTTATCATTTTTCAAGTCTTGACTGAAATGTCCAAATCA
GGTCCCCTCATCTTATCCTA
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
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

コンテクスト (配列番号1330):
TCACGTTCCAGTCCATATTCACATTCTTTTGGCCAATGTTTATCTGCTTTTGCCACCTGCTCTTAATCCTGTGGTATATG
GAGTTAAGACCAAACAGATC
M
GTAAAAGAGTTGTCAGGGTGTTTCAAAGTGGGCAGGAAATGGGCATCAAGGCATCTGAGTGACCCTGGAGTATAGAGGGA
CTTAATCCAAAATAAAAAAA
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
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: tripartite motif-containing 39

染色体: 6
OMIM番号: 605700
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号386):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1331):
TATTTTATCTTTTGATAACCCATTTTTTGTTAGCATGAGAGTAGGCGTAGATACCTAATATGCCACATTAGTGGTTCACA
CCTTATCCTTAAAGCTCCTT
R
TCACAAACCTTCCCATCTTGTTCCTTTGAAGTCATTGAATACCTGAGCAAACTATTAGTCACTACCCATGCATTGATGAG
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

コンテクスト (配列番号1332):
TGTGGATAAGATATTGGGAACTTCTGAAAAATTTTAGTAGGGCTATGCCTAGAGAATTTTCATGATCTTAACAAATCTTG
CTCATTCAGCAAGTCCTTAG
R
GAGCCTTCATGGGAACCTATGAAAAAGAAAGTCCTCAATGTATTACATGGAAAATAACGATAGCAACAACTATAATAATA
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

コンテクスト (配列番号1333):
AAGAAAAATACAGACAAATATCCCCAATGAACATACATGCAAAAATGTTCAACACAATACTAGCTAACCAAATCCAGTAG
CCTATCAAAAAAATAATACA
M
CATGTTGAAGTGGGTTTCATCCCAGGGATGCAGAGATGGTTTAACATATGCAAGTCAATAAATGTGATACACCACATAAA
CAGAATTAAAAACAACAATC
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)
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

コンテクスト (配列番号1334):
GGGGGATTGTGAGCAGCTAGTCAATGGATCTGGGGTTGGTGTCCACCATACCACACTCCAAGTCCTCCTAGTTTCTGCTT
TCCTCAGTCAGTTAATCTGC
R
AGCTACCTTGCTTCTCATCCTCTCTTCTGTGAGAGGTCAGGCACCATGTTCTGGCAGTTTTCCCAAACATTCCTCTACAT
TCTTAGCCCCACTGGTCTCC
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

コンテクスト (配列番号1335):
GAGGGTGTGTCGCTAGCCCTGCTGCATGTGGTGTGGTGCAGGGTGCCAGTGCCTGGTGGGACCAGAGAGCTCCCAGCACA
GCCTTTGGGCAGGTGGGACC
R
CCGATCATTTTAAAATAATTTTTTATTGATTTAACTTATATTTTGAGTTCAGGCATACATGTGCAGGTTTATTATATAGG
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
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

コンテクスト (配列番号1336):
GGAACTGGCTGTCCCACACCACTCTGACATTTCCAGAGAAGCACCGTCCTCTTCCAGTAGGACATGAGTAAGACCAGTGA
GGAGCCAACATGCAGCCCCT
S
GGCATCTCTGGGGTTGAAGGAAAGATATATATGTCCTTCTGATGTGTGGAGCCCTGAGGGCAGTGTTCAAGACCCTGCAT
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)
SNP型: INTERGENIC;未知

コンテクスト (配列番号1337):
TTTTAATTTGCTGATTTCAAGAGCGGTAAGTGAATACATATGTTTTATATTAAGTCACCAAATTTGTGGTAATTTGTTAT
AACAGCCATAGGAAACTAAT
R
TACTACTTTGGTAGTCTGGAAGACAACCCTTCCAAGGATATCCATGTCAAATCCTTGGAACATGTAACTATTACTTTATA
TGACAAAAGAGTGAATATTA
Celera SNPID: hCV27452310
公開SNPID: rs3094057
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

コンテクスト (配列番号1338):
TACCCGTTTCAGCCCAGTGGAATTTAACCAGAACTGTGGGATTGAAACTGTCTCTTGAAGAGGAACTGTGGGGAAAATGA
ACAAACCAACATTCAGGCTC
M
GTTGGAGTATGCTTTTAGGCTTTCCCAGGTTATGGAGTATAAAGCTAATTGTTGATTCATTCCTTCTTGGCTTTACAGTT
GTAGAAAGAGATCTGGCCTA
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)
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

コンテクスト (配列番号1339):
AGAGAAATGGAATGTTGCGTGAAATGTCATTCCAAGAAGAGAGCAGATTTCCTTTAGGCTAGTCTGATGGATAAAAGGAA
GAATAATTTCAGATTTTCCT
R
AAAAGAGGAGGTTGCCTTTGCCTCATTCATTCCATTTGTTAGCCTTTAGAGCAGTGGTATCTAACCCTTTCAATATGAGG
ACTCTCTTTGCTTATCTGTG
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

コンテクスト (配列番号1340):
ACACAGATGCAAATGAGATGTTCTGGGAGAAAGCAGAAAAAGCCCTTTTCACAGAGTTCCTTATTTTACTATTCTATTAC
ACTTGTCTGAGGTTACAATC
W
CATCCTTTTTTAACAATCTCTAAATGAGAAAATCATCAAAAGGGTATGTAGTGAGTGACAGACACAGGATAAATGCTGTA
AGTCAGTGTTTGATGAAAGA
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
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

コンテクスト (配列番号1341):
AGGCCCCAGTGTGTGCAGTTCCCTTCTATATGTCCATGTGTTCTCATCATTTAGCTCCCACTTATAAGTGAGAACATGTG
GTATTCGGTTTTCTTTTCCC
R
CATTAATTTGCTAAGGATAATGGCCTCCAGCTCCATCCATGTTCCGCAAAGGACAAGAACTCATTCTTTTTTATGGCCAC
ATAGTATTCCATGATGTATA
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

コンテクスト (配列番号1342):
TTCCAGTAGGACATGAGTAAGACCAGTGAGGAGCCAACATGCAGCCCCTGGGCATCTCTGGGGTTGAAGGAAAGATATAT
ATGTCCTTCTGATGTGTGGA
K
CCCTGAGGGCAGTGTTCAAGACCCTGCATTTTCCGAAGTACTTGTTTACTGAGCAAGTGTTTCTGCTTGTTGCATTATGT
CAGGGGATATGGAAGCCACT
Celera SNPID: hCV27452332
公開SNPID: rs3094035
SNP染色体部位: 30471115
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

コンテクスト (配列番号1343):
ACCCTTCAGCCCAAGGCCACCTGGAGCACATCTGTGGGTGAAGAAGTTGGGTTTATTACTCACTGCAGTGGGAGGGAGAA
TGCACACCTTGGATAACTAC
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

コンテクスト (配列番号1344):
TCAGTCCTGGGCAGATGGGAAGGTTCATCCCCTGCCCTGCAGCAAGAGGGCCCCGTCCAGGAGGCACCCACAGCAGGGGC
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

コンテクスト (配列番号1345):
GAACTTCTGTTTCCTTCAGGGTGACAGAGGGTCATATTGTTCTCTGCAGAGCTCCAATGCATCCCCATCTTCAATCCCGC
CAGGCCAAAAGCAATCCCTA
W
GATAAGTCTGGGTCTTTGTGGCTGATGTTTGTAAACTGTGTTGAACCTGTAATGAGGCCTTCATTTCCCTTTAGGCTTTG
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

コンテクスト (配列番号1346):
AATTGTTGATTCATTCCTTCTTGGCTTTACAGTTGTAGAAAGAGATCTGGCCTAAAATCCCTATAACTGGGACAGGCTGA

GTCCAGGCTCTGACATTGGC
Y
AGCTGTGCGACTGGGCAATATTTTGTTTCACTCTCTAGCCTCATTTTCAATAGGTAATACATGCAAGTAGCAGGAAATTC
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

コンテクスト (配列番号1347):
CCGAGAAGCAAGGAGTATGTCTCCCAGAATCCCCTTCCCTGTGTAGTTCCGATTCACATTTTCCAATCAGAGAAACTTGC
ATGAGATATGGTGCCCAGAA
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

コンテクスト (配列番号1348):
CTATTTTGTGCTATTATTAATAATGCAGCCGTAAGCATTTGCGTATAGGTGTTTGTGTGGACAGATGTTTTTGTTTCTCT
TGGGTATGCTGTATACCTAG
R
AGGGGATAGCTGGGTCATATGCTAACTTAGTGTTTGACATTTTGAGGAAGTGCTGGCCTGTTTTCTAAAGGGGCTTCACC
TCTTTATATTCCCACCAGCA
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

コンテクスト (配列番号1349):
GGAGAAGGTAAGTAAGAGACTTATCTCCATTCCCTTCATATCTAATTACCAAATCTTCCATCTAGCTCAGTCAGGTTGAG
TTGAAAACATCTTGACTTTA
K

TCATTTAGCCACTGAGCACATCATAGCTCTTTTCATACCTCAGTCTTATTCAAATATTTAATTTATCAAGCTCACTTATA
AATGCCAAGCCTCTCATTTG
Celera SNPID: hCV27462964
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

コンテクスト (配列番号1350):
CAGTTAACAATGAAATCAAGATGGAAATTTAAAAATTCTCTGAAATGAATGATAATAGTGTCACAAGTAATCAAAATCTC
TGGGATATAGCCAAAGCAGT
R
AAAATAAGAAAGTTCATAGCAATAAGTGCTGACTTAAAAAAGCCTGAAAGAGCCCGGGCACAGTGGCTTATGCCTGTAAT
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
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

コンテクスト (配列番号1351):
AGTACTCAGCTCAGCACGCTTCTGGTCTCTGGTTCAGCCTTCTCTCCCACCTAGGCCTATGGAGCTACTCCATCTCAGGC
TTCTGCTCTTGTCTGGGGTG
Y
GAATCGTAGTGTGTGGCCACTTCCCCAGCTCAGATCATCATTGCCTGTCCCTGGGATTTCTGCCAAAATTTCCCAACACA
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

コンテクスト (配列番号1352):
CATTGAGGAAGTATCTGCTCTACCCTTGCTTCAGATTAAACATTTTGAAACTCTCAGTTTTAACATTATTGAGCCTTACT
ATTATTGAAATAATTCTTTT
Y
CCAAAACACCAGACTACACTCAAACTCCAGAAGATGCCCCTAACCAAGACTAATATTCTGACATCAAAGGAAATCTGTGG
ATAAGATATTGGGAACTTCT

Celera SNPID: hCV27464304
公開SNPID: rs3132630
SNP染色体部位: 30453097
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

コンテクスト (配列番号1353):
AGTTTATAACTTATCTTTCTTGAAGGTAATCTCAGAGTACCTATGAAAAGACATCTATAAAATACTTTTGCAAAAATACC
TAATACATCAAATGTGTGCT
Y
ACCACATCTCATCAAAGCAAAGTGTAAAACGTTCTCAGGGACCTGTAGAGCTAAAATGTCACCTTCTATGTTCAAGATAT
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

コンテクスト (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

コンテクスト (配列番号1355):
GAATAATCACCAGCGTGTCTGGAAAGAGTGAGACACTCTGGAGACTCAAGGGACAGTGTTGGCGATTTATTGGAGGTTTG
CAGTGTCACAATAGGAGGGT
K
TTTCAATAGGAGGAAAACATGGTCCAATTGAAGAAAGGGCCAGAAGGAAGAAAAGAGGAAGATGGGCTCCAGTGCTAGAA
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
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

コンテクスト (配列番号1356):
ATCTGAGTTTCTCTTCCTAAAATCCTTTCCTTCTTAGAGCGATCAATGAGCCCTGTTGAATGGCCTATGGAAGGGAAATG
AATGTTCTAAATTTCCTCTG
W
CCCTTTTCTTCGGACCCCCAAAGGCATTCCCCACCAGCACCCACTATGACCCCATCTCTGACTGTAATACCACCCTGAGG
TGCTGGGCCCTGGGCTTCCA
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

コンテクスト (配列番号1357):
CTGCGCCTTTGCTCATTCTGAACTTCTTGTCAATTCTCAAGTGTCAGCAGCCACCTCTAGTTGCAACAGAGTGGACTTTG
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

コンテクスト (配列番号1358):
TTTTTACATTTTTCTTATTGCCATGTAATTTGGGGCAGAGAGTCTTTGCCTAAGCATGAACTTATTGTGCCATCCTGACC
AAAGCCTGTCATTTAGGGAT
R
TGTCCTGCTTTGTGGTGGGTCATTCTGAAATTACCCGTTTCAGCCCAGTGGAATTTAACCAGAACTGTGGGATTGAAACT
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (G,103|A,17)
SNP型: INTERGENIC;未知

コンテクスト (配列番号1359):
TACAGACCCAGTAGACACATTTCAAAAATTATAAAATAATTAAACCTTACAATCCCATCGCATTAGTAATCTTTACTTTTCCACAACTTGAAACAATTCT
R
TGTCCTTCAACTCTCGGACCCCTTTCCTCATCGTCTCTTCCTAGGTCAAATATGTATGAAGTTTTCACAACTCTGGAGTGCAGATGTTCTAAGCATGACC
Celera SNPID: hCV30262083
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

コンテクスト (配列番号1360):
AAATTACTTGTCATGAATTAAGTATTAAGAGGGATTTAAGAGATGAAGAACAGACAGAATATCTTACATCTGGTGAGCTGAGAGAGTTCGTGCCTCTTGG
K
CTCCTTTTTTTGTTAAAGCAGCAAAGGAGGCTTTCTGCTGAGAAGGCAGGGATGGGAGTTTCTTAGAGGACTTGAAGAGAGGAGAATATGGAAGATTCAC
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
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

コンテクスト (配列番号1361):
TTCAATAGGTAATACATGCAAGTAGCAGGAAATTCAGAAAGTATGCAAATAGATAGGGGAATTAATTTTCCAGCTACCCATTTTATCTTCCAGAGGAGAA
Y
ACGGTAAAAATATTCTGGATATTTTTGTAAATATATATAAACAAGTTGGTATTGATTTAAATTTTTCTTTCATACAAATGGTAGAATACTATTCTATGGG
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

コンテクスト (配列番号1362):
ATAAAGCAGGTAAACAGGTGACCAATTGGAGTCCCAAAAGAAGATAGACACAGGATCAGAAAAAAAATTCAAAAAAATCT
ATGGCTGAAAGATTCCCAAA
Y
TTGATGAAGAATTTTAGCTTATAGATGTAAGACACTCATCAAAGCTGAATACCCACATAGAAAATCATAGGTAGAGTGGC
CATGGCCTTGGCTGGCCTGA
Celera SNPID: hCV29504305
公開SNPID: rs3094712
SNP染色体部位: 30459327
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

コンテクスト (配列番号1363):
AATTAAGAGAGAAAGCTACACATATAAACAATTGATGGACTTGATTGATTAACATGGAAAAGCATTAACTTTCCAGTTTT
CTGCCTCTCACTGGAATTTT
R
TCCCTACACTTTGAACTCATTTCAAACTTCTGGCTTAACTAGGAATTGCTATAGTCAGGCTATTCTAGACAGCTCCTGTG
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,101|G,17)
SNP型: INTERGENIC;未知

コンテクスト (配列番号1364):
ACTACATTGTCTCAGTCTATCTTTCTGTTCAGTCAGTTAATTATTAGGATAAGAAGATACCATCAATCTGATTTTTCCCC
CATATTTTTAAAGGAGAGGA
R
AGAGAACAATTTGGAAGGTCAAGAAGTTGGTATGCCCAGGAGCTCACAACTCTCACCTTTGGGGTTTTATGGAATATTTT
TAGGCCTTATTTATTTATTA
Celera SNPID: hCV30352101
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

コンテクスト (配列番号1365):
AGTGCTCATTTTGCTTATGGAATAATTTTAGGAAATTTTAAGTGTGGTTGATGACATCTTCCTCCAGAGAGGATTTGTGT
TTGTTTTGCGTGTTATTTGC
R
TTTGTTTTTTGACAGGTTCCTTGGAGCCTGGCCCACTATAAACTGAATTCACAACTTGATGATTGCCAGACAATCCAGGT
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
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

コンテクスト (配列番号1366):
GAACATGTTTCCACGTGCTTATTGGCCTTTTGTATATTTTCACTGGAGAACTGTAAATCCAAATCCTTTATTTTTAAATT
TGATTATTTGCCTTTTTACT
R
TTGAGTTATAACCGGTTTTATATATTATAGACAAAATTTTCTCTTTTACCATATGTATGATTTGCAAAAATTTTCTCCCA
TTCTGTGGGGTTTTTTTTTT
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

コンテクスト (配列番号1367):
AGGCAAAATTATGTATCTCAAATTTAAAAGTTGATACCTGTTTGCAAGAAACTCATTAAATGCCAAAGAAGTACTTGATT
CAAACAAGTTCCTTGAATTC
R
AAATCAATTATTTGTATCTAAAAGTATAAATTGCGTTCTATCTGCATCACCATATGTTAACAAGACAATGCAAAGCTCAA
AATGTAATTTTGTATTATTT
Celera SNPID: hCV29775548
公開SNPID: rs3132647
SNP染色体部位: 30438716
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

コンテクスト (配列番号1368):
TAAAGGCGATATATGAGCAGCCCATCACTAACATCATATTCAAGGAGAAAGAATGAGGAAGGCTTTTTCTCTACCATCAG
AAACAAGACAAATATACCTA
Y
TCACCACATCTGTTCAACTTAGTATTGGAAGTTCTAGCCAGAGTAACTAGGCAAGAAAAATAAAGTAAAACACCCAAAAT
GGAAAGGAAGAAGTAGAATT
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

コンテクスト (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

コンテクスト (配列番号1370):
TCAAACTTTAAAGAATTAACTTAGTTTTATTTGGAAATCTTACTGAGGACTATAGACGGAGGCCTACAACCCAAGAACAG
CCCTTTAGAGAGGCTCTATC
R
GACTGTACCAGCTCAGTATTTCAGCCCACTGCTTATATTATAGGTGTTCTGTATTGCAACATCACATCACACTTGGTAAG
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

コンテクスト (配列番号1371):
AGAAAATTAGGTTCAGAAAGTTTAAGTAACTTGCCCAGGGTAACACAATTATGAAGATTTGAGGCCAGAATTCAGTTCCA

GGCAGTTTTGTTCTAGATCT
R
TTGCTCTTCAGCCACTATAGTGTCATGCCAAGACTGGCCTAAAGTCGTGTCTTCTGCTCAAACAGGTCCTTCTATGGCAA
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

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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1372):
TCACGTTCCAGTCCATATTCACATTCTTTTGGCCAATGTTTATCTGCTTTTGCCACCTGCTCTTAATCCTGTGGTATATG
GAGTTAAGACCAAACAGATC
M
GTAAAAGAGTTGTCAGGGTGTTTCAAAGTGGGCAGGAAATGGGCATCAAGGCATCTGAGTGACCCTGGAGTATAGAGGGA
CTTAATCCAAAATAAAAAAA
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

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:

ゲノム配列 (配列番号388):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1373):
AACATTAGCAACAAAGTCATCCAAGAAGTCATCTCTGAGAACCTCAAGTCCACGCTGAAACAGGAAGTGAATTTTCTCCT
GGTGGGCCTTTTGAAATAAA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1374):
CTTACCTAAGCACAATATAAGGTCACTTTTCAGATAACAAAAAGAAACTATCACATCATCTGTGCATTATTCAGTTAATC
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: イントロン

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:

ゲノム配列 (配列番号389):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1375):
TGGGGCTGAAGCCACATCCTTCTTTATGGTGTCGCCATGTGCTTCTCTGTAGGCCGAGTTCCCATAATTGGGGTTGGTGG
TGTGAGCAGCGGGCAGGACG
Y
GCTGGAGAAGATCCGGGCAGGGGCCTCCCTGGTGCAGCTGTACACGGCCCTCACCTTCTGGGGGCCACCCGTTGTGGGCA
AAGTCAAGCGGGAACTGGAG
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
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
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

コンテクスト (配列番号1376):
GGTCATGCTACTCATACTAAGGTACTCATTTCAGCAAGTATATAATATTGTAAAGAATCCTAAGATGCTTAATTTTGTAAGTTTGCATTTTACTCGGATC
R
TATTTAGCAAGCAGCAGCTATATTTTTCACTGCTCATCATGCACCACCCTTCTCCTACTTGATAACTCAAACCATTGAAATACAGATGTAGAGTACTAAC
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
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

コンテクスト (配列番号1377):
TGCAGTCAACAGCCCGCGGGGTAGCCAGCTTCGAGGGACCGCCCGGAAAGACACAACGCGCGTGGAAGGCGCCGGGCGTCCAGTCTCGGGAGAGATTAGA
R
GTGGCGCTCCTGCCCAGCGCCGGCAATCCAGGGGAATCCGCGGCCATCGCGGATCCACCAGGGGTGAGGCGGCACTGAGCACAAGTGTGAGGCTCTCGGG
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
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

コンテクスト (配列番号1378):
CAGCTCAGACTAAAATTCCAGCTCTGAGACTGAAATCTTACACATGATAAAAATTGCCAGAAGCATGTGAATTTATAACCTGCCAATACAGCCCTGTCTG
R
TGGAGAAACAACCCCACTAGCTACATTGTAACAATGCCACGGATAGACTTGGGGTTCAGGTAGAAGGGCTGGACAATGCCATGAATAGACTTGGGGTTCA
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

コンテクスト (配列番号1379):
TTTAGTTTTGGACACTATGGGAAACCTTCAGGTGCCCTTTCTTAGTGTAATTGTTTATTCTTTTTAAAGAACTGTGCTAACATTATTGCTACTTAGCAAT
W
GTTTTTAATCTGGTGAAAATAACAGGTCAGTGGGCAGTGAAAGTTCTCCTGTCACACTTGTCTTCTCACCCATAAAAATCACTTAAAGCTCTGAAGCCAG
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
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;イントロン

コンテクスト (配列番号1380):
GGGTGAGAGGGTCTCTTTTCCCTTGGAGACACTGAATAAACTACATGTTGTGGCCTGCATTTTGACTGCAGCCCATCACATGAGGTCAGGTGTGGAACTT
K
CCATTTGTACTGCCATGTTGGTACTCAAAAAGTTTCAAATTCTGGAGCATTTTCGATTTTGAATTTTCAGATTAGGAATGCTTAACGTGTGTTTTGCTTA
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)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロンIC INDEL;イントロン

コンテクスト (配列番号1381):
GTGCTTGCGTGGGGGAGTCGGGGCATGTGCAGAAAAGGCATGTCACAGCTGAAGGAGGGTGAGAGGGTCTCTTTTCCCTTGGAGACACTGAATAAACTAC
R
TGTTGTGGCCTGCATTTTGACTGCAGCCCATCACATGAGGTCAGGTGTGGAACTTGCCATTTGTACTGCCATGTTGGTACTCAAAAAGTTTCAAATTCTG
Celera SNPID: hCV1619955
公開SNPID: rs912131
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

コンテクスト (配列番号1382):
ATTTTCAGATCCTCCTATATTCAGGTCCTTGGGGACCCAGTCTCTTGTGTGTTTTGTGTGCCGACTTGCTCATCATGGGTGATTTCCTTGTGGATTTTGT
R
GTTTTGAATTCTGAGTTTTTCCCCACTGGAGCTTTAACTATAAATCCCATGTAACCCCAAGGCAAGAGAATATCTCTCCAGAGTAATTTTACATTTGCTT
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)
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

コンテクスト (配列番号1383):
GTGACGGAGCGAGACCCTGTCTAAATATATATATGTATATATCCCACAGTTCTGGAGGCTGGGAAGTCCAAGATCAAGGCACCAGCAAAGTCGGTGTCTG
R
TGAGGGCTGGCTCTGTTTCCAGCTGTGCCTTCACATGGTGGGAGCGCAGAACAAGTGCCCTCAGGCCTCTTTTATAAGGGCACTGATCCTGTTCATGAGA
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

コンテクスト (配列番号1384):
TGAAGCCTATTTTATCCAAGGATTGACCACCAACCCTAGTGATTATCTACTGATTTCCCAGAAGGCTGCTGCCGAGAATC
TCTGGAGATTCGGAGATGGA
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

コンテクスト (配列番号1385):
ACAGGTGTAGGGTTTCCTCTACCTCTGCACTACTGACAATCCAGGCGGGGTAATTCTTTACTGTGGGCAGGAGGAGGGGG
GAGGTTGGCCCGGTATTGCC
R
GATGTTTAGCAGCACCCTTGGCCTCAGCCCATTAGATGCCAGTAGCACCCTCTCCCCAGCACGTTGTGACACCCAAAAAT
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

コンテクスト (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

コンテクスト (配列番号1387):
TTGAGATGGTAATTATTTACCTAATTGACCACTCTCTCAACTGGATGCTTTTGAAAGAGCAGGATCTTACTCTCTCTTAC
AGCTCCCTCAGCATGGAGTA
R
TGAAGAGTGTTCTTTAATACCAAAGGGACAAAGAAAGCTGACTGGGATCGGTCTGCCACATGCTAGTTGCTTCAGTTATT
TTTTTGCACTAAATTATTGT
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)
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

コンテクスト (配列番号1388):
GAGCCGAGATTGTGCCATTGCACTCCAGCCCGGACAACAAGAGCGAAACTCCATCTCAAAAAAAAAAAAAACAACAAAAAA
AGACGGCACCCCTCCTTCCC
Y
GGTTATGCTGCAGTAGCAAACAACTCTGAAATATCAGGAACCCGAGACAAGGCTTGCATCTCACTGGTGTTCCATCTCCA
CTGCAAGTTACCTAGGAGGG
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

コンテクスト (配列番号1389):
TTGTTTATTACTGGGTGGGGTATCCATATTCTTCACAGAATGGTCCTGCTGAAATTGAATACATAGTTTTGTGAGTGTAT
ACTCACGTCTGATTGTCATT
R
TGGGGGCAGGGAAGGCATGGACAGGAGAGTGAAGATCTTTAACCTTCCTCAGTTTCTTAAGGGAGTCTGTGGCCTCCCCC
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
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

コンテクスト (配列番号1390):
AGGTGTTTGTTTACATATAAGAACCTGATGATGGTTTTCTCCATGTGCTAGAGACTCTAGTTGCCTTCCAGTATATTTTT
TCCTTCATAAGGGAAGGTTC
R
TTTTATTTGAGCCAGCAATGCCTCCAGCTGAGATCACGTATCTCTTATCCTTCGCCTCTCAGTCTGACCACTGGTCTAAG
TCCTGGCGTCCTGGCCATTG
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1391):
CGGCCTATGTCTATGCTCTTAAAAGATAGCTTTGCATAACCACATGCAGTTTCTTCCAACTATATCCCCTATTTCACTCA
CATATCCCTTCTTCTAGGAA
R
TCTTACTCATTTAAGTCCTGGCCCAACCCTTTTCCTGAGTCAGTCCTGACTTTATTTATGAGAGCTCTCCTCTTAAATTT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1392):
TAGAGTATGTTTTGAGGCCCTGGCCTGCTTCTGGGCGAGGGATGGTAGGTGTGAGTTCCTCTGCGCCGCCTTTGCTTGTG
CCCAGCTCTCTCTTCTCTCC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1393):
TGAACAAATGGAAACAGCATAACCTGCTGTGGAAGCATAAGCATCTTTAGAGTATGTTTTGAGGCCCTGGCCTGCTTCTG

GGCGAGGGATGGTAGGTGTG
R
GTTCCTCTGCGCCGCCTTTGCTTGTGCCCAGCTCTCTCTTCTCTCCGTGCTTCCTTTTCTCCTATTTAACCTTTTTTCCC
TTAGATTGCTTCTCCATTGA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1394):
CAACATTTCAGTGACCGTATCAACTGTTCTTCTAGATGTCTGGTGAGAGACCTTCAAAAATTGAAGTCAGTCTTTACATA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1395):
CTCAGTCAACATTAATTGCATGCCTAATATTTTCCAGGTATAGTTCCCACCCTCAAGGAGTTCACTGTCTATTGGGGCAA
AACTTTTTAAAAAAGAACGT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1396):
ATCACAGGCGTGAGCCACGGCGCCTGGCCTCTTTCCTCGTTTTCGAATTAATTTTAGTGTTTGGGGTTTTAGTGGGGCTT
GTTCCCCACTTCAGCTAGGC
Y

GTTGCTCAGCGTCAGTGGCTGGAGATGTTGGCAGAGTCAGTCCCTCCATCCATTAGGTGCTGAAGGGCCACTCAGAAGCC
CAAACTTGCAAGGGTTTTTC
Celera SNPID: hCV3193775
公開SNPID: rs7338177
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

コンテクスト (配列番号1397):
AGCTCGTGCCCACCTTCTTGCCATCGACTCCCCCATTTCACTGCCTGCCTGGCCTCTGTAGGCACTTGAATTTACAACAC
GTTTTCTTGCCACTAACCAC
R
CATTTCCCCACTTGAAAAGTATTATTTCTTCTCTCTTACAGTTTATCACATGGTCCAGAACTTTCTGTAAGCGTCCTGAT
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

コンテクスト (配列番号1398):
AACATTTAGGTGCCCAGTGCCTTTGCTGACTTGCAGATTTGAAACACTTTTCTCTGGCATGCAGGCCTCTGTGTTTGGTG
CTGTTTCAGGACTAGGATTT
W
AAATTTTACAGCTCACTCTTTCCTCCCCTCTAATTCACACTGTTTAAGTATTTTAGATGTGGAGCACATTTTTTGTATCT
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

コンテクスト (配列番号1399):
TGGAATTGCTAGGTCATGTCATAATTCTGTGCTTGACGTTTTGTGGAACCAAAAAGATATATCTTAAGTATTAAAATAGT
ACACATATAAAGTTATCATA
S
TTCCTTCTTATATATTAGAAAGAAATGGTTTCTTTATAGTCAGGCAGAACCAAGTTCAAATCCCAGCCCCTCTACTAACT
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
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

コンテクスト (配列番号1400):
CATATGCACTTGAAAAAATGTGTAACTTGCCGTTGTTGGGTGGAGTGTTCTATAAATGTCAATCAGGCCAAATTGGTTGA
TAATGTTTTTCAGGTCTTGT
R
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)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号1401):
AAGAAGGGATGACTGTTAATTAGCAATGAAGAGAGGGAAGGGCATTTTACTTCAGGAAGTAACATGAATTTCAGACCCTT
AGGAGTGTGGTACAGGAAGC
R
TGCTTTGAGGCAAACCCAGGCTTAGATTGGAGAAGTCCAGGAGGGCTCAGTTGATGAAGGGCTTTATTTTGTAAGTTCTG
AACCTCCAGATTTTGGCAGT
Celera SNPID: hCV3193794
公開SNPID: rs2296911
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

コンテクスト (配列番号1402):
CTTAGTTACTGCGTGCAGCTCTTTTCTCAAGCTTTTTGGGCTATCTTGCCCACTTTCTTGATTTCAACTACAGTGAACGT
GTATTGTTTGCTTCCCAGCT
S
TCTATTTCCAACCCACACTACTCTCCTGATATTTCTTGAGTCTTATTTCCTTTCTTTCTTTTATTTTATTTTTAGAAATG
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)
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1403):
TACTTCCTTGCCTCCAATTCATTACTGTTTTTTTTTTTCCATATTGACTTCATATGTCTCTCTTCATTAAAAATATATAT
TTGTTACAGAGAATGCCTCT
S
CCTACCCCCTACCCTGTCCCCCATCACCCCTCTACAGCAAAGACTGCTTTCTGTGATTCTGTAGTTACCGCAGACAGATG
TGTGCACAAACGGCATAGAC
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1404):
GCGGCTTCCAGAGGAAATGTAAAGACTAGTGAGAAAGCGGAGGTGGGGCACAGGCTCAACCAGGGCACTTGGCAGTGGGG
AAGGGGAGAGCCAGGGACAG
R
GACCGTGAGATCCAGGCCCAGAATGGGGTGCACTCAGGAGCCACGAAGCGGGGCACCGCAGAAACCGGAAGCATCCTTCA
TTCAGTCCCCTGGAACTAGA
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
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

コンテクスト (配列番号1405):
TTGCTTATATTTAGTTTTAATTTTTAATTGTGGTAAAATGTACATAATATAAAATGTACAATCTTAACTATTTTTGTGTA
TAGTCCAGTAGTATTAAGTA
Y
GTTCATATTGTGCAACCGATGTCTATAACTCTTCTCATCTTGCAGAAATGAAACTCTGTATCCATTAAACAACTTCCCAT
TTCCCCCTTCCTCCGCCCAC
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)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号1406):
GGATGGCCGTTCCTCAGAAGGCTGTGTCTTACATGCTCATTTTACAAACATTTTGGGCATCTCCTCTGGGCGATGAACTG
GGCTAGGTGCTGGGAATGCA
R
CAACGAACAGGTCCTGGTCTCAGTGCTTACAGTGCTGACGGAGCTTAGGCACAGTTTTCCAGGACTGGTCATTAGAAAAG
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1407):
CTCCTTAAGCAGATTGTCCCCCACCCCACCCTTTTTGGAGAGTTTCTAGGATTTTATTTTGGGGGAATAAATAAATTTCT
TTCCAACTGGGATGGTGGTG
R
AAAGGCTGTTTGTAGACTGTGGGTGGGGAAGGGTTTGAGGCCCCACTGCTGTCATGCTTGTTCGGTGGCATTTGCACCAC
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)
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;イントロン

コンテクスト (配列番号1408):
ATATTTTTGAGTTTATACCTAAGTTGTTTTTCAGTTACAACTTTGTCTTATTCAATAACATAAAAATGAACATTTGTTAG
CCTTTCATTCTAGTTTACGT
R
TATAATTTTAAAAAATCTTACTAAACGTGATCCTGAAATTTCTTATAGGCAGTTTTCTGTTATCTTAATGAGAATATGTT
TTCTTATAAGCACAAAAAAA
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1409):
GGTGGTTCCTCCAGCAACCAACCTTATCTTCTGGGTCCAGGCAAGAGTTGCCTCATTGGCATAAACTCAAGTGTGATGGA
AAAGGGCTCATGATGAAGAA
Y
GAAAGATGCCCTCTCACCCCTGTCTCTTGGAAAATTCCAAGGTTTTAGGAGCTCTATGCCAGGAACTAGGGGAAAGACCA
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

コンテクスト (配列番号1410):
AGAAATCTTTGTTATAAGCTACTGAAATTTGATAATTTGTTACCACAGTATAACTTAGAAAAAGCTGACTAATAGTACTC
TTTTCTAAGCACTTTACAAA
Y
ATTATTTTAATTAGCCCTCATAAAAACCTGAGGAACTACGGAATATTCTCCCTATTATAGATGAAGAAACTGAGGCACAG
GGAAATTAACTACAGTCATG
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

コンテクスト (配列番号1411):
TCAAACTCCTGACCTCAGGTGATCCGCCCGCCTCAGCCTCCCAAAGTGCTGGGATTACAGGCGTGAGCCACTGCGCCCTG
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

コンテクスト (配列番号1412):
AGGGACAAGCTTAAGAGAGGATGCTTTTAGAAAATGTTTCTTTTCATCGTAAAAGTAACGTTAACCACACTATAGGAAGT
TTGGAAAATAGAAAAAAAAC
R
GTCCTAGCATTTCATTTAATTTATTCGTCTTTTCTTTTTCTATACACTTATGTTCTTGTTTTGAAATAACTGACTTTGTT
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

遺伝子番号: 132
遺伝子シンボル: UBE2O - 63893
遺伝子名: ユビキチン結合体化酵素 E2O
染色体: 17
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号391):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1413):
AGCCCAAGGATGGGAAAGGTGTGTTTGCAGTGGATGGGGAATTGATGGTTAGCGAGGCCGTGCAGGGCCAGGTGCACCCA
AACTACTTCTGGATGGTCAG
Y
GGTTGCGTGGAGCCCCCGCCCAGCTGGAAGCCCCAGCAGATGCCACCGCCAGAAGAGCCCTTATGACCCCTGGGCCGCGC
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

コンテクスト (配列番号1414):
GGGAAGAAGTGGGGGTGAGCTGGGCTGGACTCCTGGGAGGCCAGCAGTGTTCTTAAGCCTCCCCAGGCATGTGACCAGGG
CCCAGAGCCCTGTCCCACGC
R
TGCCCCTGGGTTGCTGGCAGTAAGGGCATGCTTACCTGCCTAGGTTTTCCTGGGTGATGACAGAGGGTGGGGGGCTGACG
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
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,113|A,5)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号1415):
GAATACAGTTTTCTTCCAGCTTCTGAAGGAAAGCGTCACATCCACACTGCTAAGTGCACAAATCCTAAGCGTTTGGCTAG
CAGTATCTTCACAGACCGCA
M
ACACCTCCGACCAGCACCCAGACCCACAGGCAGAGCGCGTCACGCCCACAGGCCTCCTGGGGCCCCTGTGGTCACTGTCT
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;イントロン
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;イントロン

コンテクスト (配列番号1416):
CCAAACTACTTCTGGATGGTCAGCGGTTGCGTGGAGCCCCCGCCCAGCTGGAAGCCCCAGCAGATGCCACCGCCAGAAGA
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

コンテクスト (配列番号1417):
GTGAGGTCTGGTCAAAGGCAACTTTAGCTCTTCCATTTCCACTCAAAGGATCTGTAATGTTCTAATTTTTCAAAAAGAAA
AGTAGGCTTGAGGAGTAATC
R
TAATATAATTAATTTCAAAGTAATTTTTTTTTTTTTGAGATGAAGTCTCGCTCTGTTGCCCAGGCTGGAGTGCAATGGTG
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

コンテクスト (配列番号1418):
GCTAAGCATGTCCAGGGGCAGGAAACAGCTATTGCAGGCCCAGGCGAGACAGGAGGAAGGGAAGAGGAGCAGGTGTTTGA
TGCTGCATGGATGCATCAGC
R
TCCGCGAAGAGACGTCTGGGTGAAGAGATGAATGTCTCACTGCACCTGCAGAATTGGGCAGAAACTCCTCCCAGTCTCCA
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

コンテクスト (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

コンテクスト (配列番号1420):
CCCCAGTACAGTGCTGGGATGACCCAAAAGCACACTGGGGGACCAGAGAAATGCTTTCTTCCTTGGCTTGAAGATGATGT

CATCAACCTTCAGGGCCCTC
R
GAATCCCTTAAATAATAAAACAGTCAGAGCACATGAATACCGGGATGCTTTCAGCACTGCATATGTCAAGCCCTGAGGCT
CCCAGAATCCCTGGAGACGT
Celera SNPID: hCV7446926
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1421):
CAGTGGCTATCCCTGGAGAGTGAAAATGGTAGGAGGGAGACAAACATTTCACTACATATTTGTTTAAACCTTTTGAATGT
TGTGATATTTGCATATATTA
Y
CTGTTTAAATATACAGATACACACACACACACATACACACACACACACACACACACACACACACACACACACAAAGATTA
AGATTTAGTTTTCAGGTTGG
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
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: イントロン

遺伝子番号: 133
遺伝子シンボル: VARS2 - 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
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号392):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1422):
GTCGTGGAAACCAATTACCGACTGTATGCCTACACGGGTGAGGCGGGACAGAGGGCCCCTGGAAGAGGAGGTTGGGGGTG
AGGGAATGCCAGTTTATGTT
Y
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) 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)
SNP型: 転写因子結合部位;UTR5;UTR3;イントロン

コンテクスト (配列番号1423):
TCTGTGCTCAGGGACCCACAGAGTCAAGCAAGTTATTGAATTCAGCATACCGAATTTTATTTATTGCCGCTCAGGAGGGTGGGGGCCTGCTGAAAGACAG
R
GTCGGGGCCTGCCTCCTGCATCCCCGGCCCAAAAGCCCGGGCCAAGAAGGACACAGGCTTCAATGGCTGTCATGTGTTGCAGACAACATGGTGTTGAGAT
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
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

コンテクスト (配列番号1424):
GTGTGTGTGTCCCCAAACAACTCCCCAGATGCCTTGTAGGCCTGTGACACTGGTGTTGAGGGAGACATTGTCCATCCCTGGAACCCTCTGCTCAACAGGG
S
GACAGTCAGAGACTTGAGCATCCAACCCCCACTTCCTGCCAGCTCTGTGCTCAGGGACCCACAGAGTCAAGCAAGTTATTGAATTCAGCATACCGAATTT
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)
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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1425):
GGAGCCCTAGCTTTGCATAAATCATACGAGCCCCAATTTCCTTCCAGTTCACTGTCATTTGCCCAAGTCAGCCAGTATCTTTCTGTTGATGGTAACCAAG
R
ACCCTTACGCCCAACCATCCAATTAGAGGAGGGCTCCATTCCAGGGCAGGGCAGGCTTACCCAGCTGCTAGGCTAAGCACACACTTCAAGCATCAGCAAG
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

コンテクスト (配列番号1426):
AGATGGTTTCTTATGCAGCAATAGATACTGGATACCAAGTTTATTCTGAGAGGCAACAGGTCCAGCTAAAATGATTTGTTTCCCCATACTCTCTTGCAAC
W
AGGGGTGACCACAAACTAGGACATAAACTGGGAAACTTTTGTATTCCTGACACAGGGAATACCCCTTTCAAACTGCTCCCTCACTTCTTTCTTCTTCCAG
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)
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

コンテクスト (配列番号1427):
AACATCTCATAAAATTATGCCATGTGCCCTAGAAACTGGGAGTGCCATACGTCCCAGATTTCACCATTTTGCTGAGCTTGACCTTGAGATGACCAATGCC
R
GGAGCTCTCTGCTACTCTCTGCCCTCGTCCTCAAGACCAGGCATGGAGCACTTACCTCTACCCTTTTCCAGGCCAGGCTTCCTGGAGGCCCAGAGGGTCA
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)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号1428):
AGTGCTTTCTTTATAATCTTTTTTTTTTTAGACGGAGTCTCCCTCTGTGGCCTAGGCTGGAGTGCAGTGGCACGATCTCAGCTCACTGCAGCCTCCAAAT
Y
CTGGGTTCAAGCAAGTCTCCTGCTTCAGCCTCCCGAGTAGCTGGGACTACAGGCGTCCACCACCATGCCCAGCTAATTTTTGTATTTTTAGTAGAGACGA
Celera SNPID: hDV72026194
公開SNPID: rs800683
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: イントロン

遺伝子番号: 135
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

コンテクスト (配列番号1429):
ACCTTACCTTCAATTCTTCTGAAGATTTCACTTTTGTTATCCCAGTGGCTCCAAACTTCTCTCCATCAAGCATGCATTTTATTTCTCCTTTTTATGCCCA
M
TGTTTTGAAATACTCAATCCTAATAAAAGGGCATGTTTCAAGAAATAATTAGTAGTCCTTTCCCAATTTGGTGTTCCTCTTTGGAACTCTTAACTGAGGA
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
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

コンテクスト (配列番号1430):
TGCTATGACGTCACCTCTATGGAATTTAAACTCACAGAACCTGAGTTCAATTCTTAGAGCAACTAGTTCTGAGGCACTTTCTAGTCCCCCATTTTACAGG
R
TGGGAAGAATTGAATCTCAAAGTAGGGAAAAAACTTTCCTTCCACCTTCACCTCTCCACTTCTGGCTGAAATGGCCCTGAAAGACTCAGCTCTTCCCTAC
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

コンテクスト (配列番号1431):
AAGATAAAAGCATTTTATGAAAGTAATCACAAAATTTTAAAAAAATATATTTTTTATAAAATGCTTTCAAACTTTCCTATATTTTGAAACCATAGTATTC
M
AACTTTCCAGCACTTACAGAGCATTTCAGATTAGATAAGGTCACTAAATGAAAGAATAACATGTATAACTAATCACATTATTAATCGTTTGGTAGATGCT
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

コンテクスト (配列番号1432):
CAAGGATCTGGGTGGTTTTCTTTGTTGTTGTTGTTGTTGTTGTTGTTGGCTTCTGGAGTAAAGTTCCAGTCCCCAATCATCCTCCCTTCAACAACTCAGC
Y
GCTATGACGTCACCTCTATGGAATTTAAACTCACAGAACCTGAGTTCAATTCTTAGAGCAACTAGTTCTGAGGCACTTTCTAGTCCCCCATTTTACAGGA
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

コンテクスト (配列番号1433):

ATCTTTTTCTATTGAGATGTTTGTCATTTTCTCATCAATGTGTTTATTAGAAAAAATAACTTCTGGCTAGTCATATGTAT
TGCAAATATTTCCCTCAGCC
Y
GTAGTTTGATTTTTATTTATTATGTGTTTTGTTCTATAAAAATTTAAAGAGTTATGTAATCAATAATGCTTATTAATTTT
TCTTTATGTCTTACATTTCT
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: WAP４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

コンテクスト (配列番号1434):
GCCACACTGGGGGAATCACCCTCATCTGGGCTGCCCTGACTCTCCAGAGCCAGTAGGCAGAAAAGACAGATCATTGATCC
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

コンテクスト (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

コンテクスト (配列番号1436):
GCATGAATACCTAGTCCCTTTTCCTATAGAGAGGTATCAACCCAGGCACACAGTAGCAATTTTATAACCTCCTGTTGATTACTTAATGGAAGTTATTAAA
K
TTTAAAATGAGCCTATTACAGGTTATGTGGATCCTGAAAGAGTAAATGACCACTAGTGGAAATGAAATCAACTAGGCAAAAAGGACAAATCTAATACTTC
Celera SNPID: hCV27947633
公開SNPID: rs4812930
SNP染色体部位: 43659777
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

コンテクスト (配列番号1437):
ACCTTACCTTCAATTCTTCTGAAGATTTCACTTTTGTTATCCCAGTGGCTCCAAACTTCTCTCCATCAAGCATGCATTTTATTTCTCCTTTTTATGCCCA
M
TGTTTTGAAATACTCAATCCTAATAAAAGGGCATGTTTCAAGAAATAATTAGTAGTCCTTTCCCAATTTGGTGTTCCTCTTTGGAACTCTTAACTGAGGA
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,112|C,6)
SNP型: INTERGENIC;未知

コンテクスト (配列番号1438):
GTCATAGCTCATAAGTATCCAGACTTCACCATCTTCTCCCTTTTCTTCAGCACAAAGTGAATGCATTAAGAAATAAGTAATTTTTTTTTCTCCCTTGGAA
K
TGATCAAAGCTACATACAACTGGTTCTCGAATTCTTTTTTTTTTATACAGAGTCTTGCTCTGTCGCCCAGGCTGGAGTGCAATGGCTCGATCTTGACTCA
Celera SNPID: hCV30259333
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

コンテクスト (配列番号1439):
TGAATATAATATTTAATCCATTCCACTTTTGATAGATATTTGGATTGTATCCAAGTTAGAGTCTTATGAATGTTTCTATG
ACCACTTTTATATATGGCAC
Y
GGGCATACATATAGATATTCCTGTTGGGTATATACCTAGAAGTGGAATTTTTGGGTCATAGGATATGCATATGTTCAGTT
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
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

コンテクスト (配列番号1440):
AGAAGTGGAATTTTTGGGTCATAGGATATGCATATGTTCAGTTTTAGGAGATCTGCCAAACAGTTTTCCAAATTGGTTAT
ATCAGTATACATTCTCATCA
R
CAGAATATGAGACTTCCAGTGATGCTGATTTTTCTGCAACATTTAGGTTTCTTAAAAACTTTTTTTTTTTTTTTAGATGG
AGTCTTGCTTTGTTGCCCAG
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

コンテクスト (配列番号1441):
TCCAGTCGTCTTCTAGAGTCCTTCTTTAACCTTCTTTCCAACCTCTTGACCTTTCCACTATTACTAGTGTCATAGCTCAT
AAGTATCCAGACTTCACCAT
Y
TTCTCCCTTTTCTTCAGCACAAAGTGAATGCATTAAGAAATAAGTAATTTTTTTTTCTCCCTTGGAAGTGATCAAAGCTA
CATACAACTGGTTCTCGAAT
Celera SNPID: hDV70786611
公開SNPID: rs16990423
SNP染色体部位: 43661024
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

コンテクスト (配列番号1442):
CCTTCTCCCATCTACCCCCCTCATTCTCTATTGCTCTACTTTTCTAGAACCAAATAGGAAGGAAAATAAGAGTCAAAGAA
AAGGATAAAATTCTGACATG
R
ATTGCATCATTGCATGAACAAGGCAGTGATTTTCCCTCTGCCTGAAAGTCTTTATATTTGTTCAGAAATTTTCAATGAAG
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

コンテクスト (配列番号1443):
TGCTATGACGTCACCTCTATGGAATTTAAACTCACAGAACCTGAGTTCAATTCTTAGAGCAACTAGTTCTGAGGCACTTT
CTAGTCCCCCATTTTACAGG
R
TGGGAAGAATTGAATCTCAAAGTAGGGAAAAAACTTTCCTTCCACCTTCACCTCTCCACTTCTGGCTGAAATGGCCCTGA
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

コンテクスト (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

コンテクスト (配列番号1445):
TGGAATAATACAGTGTGTATTATTTTGTGTCTGGCTTCTTTTGCTCAACATCATGTTTGGAAAGTCCGTCTATATTGTGG
ATGTTGTTCATTCAATTTCA
Y
TGTTATATAATATTCCATTGAATGAATATAATATTTAATCCATTCCACTTTTGATAGATATTTGGATTGTATCCAAGTTA
GAGTCTTATGAATGTTTCTA
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

コンテクスト (配列番号1446):
CTGAGGAACCTTGAGAATCTACCCTTTTCAAACTTAACAACCCTTCTAGACTCCAGAATCCATGGATTTAACTGCTTCTT
AAGAAAGCGTCCTCTTTGTA
Y
TCTCCAAGTCCTGTGTTTGCTTAAACTCACTCCCTTTGCCTGATCTGCTCCTGCAGTCTCCCACAGGATCCACAATGTGC
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

コンテクスト (配列番号1447):
CATTTTCAAAAGAAAATATTGTATGGCATTAGTCATTTGGAATTTTTTAGGCTTTCTTTGTAATCTAAGTCATTGTAACT
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

コンテクスト (配列番号1448):
TTTCATTTAATCAAATATTGCAGAAATAATTTATTTTCTATAAAATGATTTTGGGAGCAAGTACTGTTTTCTTTATGTAT
ACTGCACACAAGTGCATAAA
Y
CATTAGTGGATTTTTACTACATACATACCCATCTAGACACCACCCAGATTAAGAAAGAGATCATCAGATAATATTCCTCT
TCTCTCATCCAAGAAAAGGT
Celera SNPID: hCV30169599
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

コンテクスト (配列番号1449):
AAGATAAAAGCATTTTATGAAAGTAATCACAAAATTTTAAAAAAATATATTTTTTATAAAATGCTTTCAAACTTTCCTAT
ATTTTGAAACCATAGTATTC
M
AACTTTCCAGCACTTACAGAGCATTTCAGATTAGATAAGGTCACTAAATGAAAGAATAACATGTATAACTAATCACATTA
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
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

コンテクスト (配列番号1450):
CAAGGATCTGGGTGGTTTTCTTTGTTGTTGTTGTTGTTGTTGTTGTTGGCTTCTGGAGTAAAGTTCCAGTCCCCAATCAT
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

コンテクスト (配列番号1451):
TGCAGATGGAGGGCTCCTAGACTTAAAAAGACTCTTCAGGGCACTATGTGAAAATAGAAGAGATCCTCTGACTTGAGACA

GAGCAAGAACCTATGGGGAA
W
TTCTAGACTCCAGAAAAGAATCCAGACCTTTTATATCCATTATAAGAGGGAGCAAAAGGAAAAAAGAAAGTACAGAAATT
CCAAATTGAACACCAAGTTC
Celera SNPID: hCV30277376
公開SNPID: rs6073810
SNP染色体部位: 43658868
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

コンテクスト (配列番号1452):
ATCTTTTTCTATTGAGATGTTTGTCATTTTCTCATCAATGTGTTTATTAGAAAAAATAACTTCTGGCTAGTCATATGTAT
TGCAAATATTTCCCTCAGCC
Y
GTAGTTTGATTTTTATTTATTATGTGTTTTGTTCTATAAAAATTTAAAGAGTTATGTAATCAATAATGCTTATTAATTTT
TCTTTATGTCTTACATTTCT
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

コンテクスト (配列番号1453):
CTGGCAGAACCACAATGCCAAGGAGTATCAGCAATTTGGACATCTGAGTAAAGCTGGCAGGAGACTCAGGATTTTACCAG
GCTCTGCTGGGGGTAGAAAA
R
GGTTCCAGATGAGGAGTTTGGAGAATGTGTGACTCGACTCTCACTACCTTATCTGGTTCTGCCTCCTCCACTCCTCTGGC
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

コンテクスト (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
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

コンテクスト (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

コンテクスト (配列番号1456):
ACTACCTTATCTGGTTCTGCCTCCTCCACTCCTCTGGCCATCACTCCCTGGGTGGGCACTGGCTTCTCACAAAGTACTTC
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

コンテクスト (配列番号1457):
CGTTCCTGCAAATATTTCACAGAGGAGTAAGAGCCACATTCTTGCTGGCTTTCCAATTCATTCTCCTCTCTTCGAGTCCA
CCTCTTAAAACTTCTTAGTG
M
TCTTGCAAGAAACTCATGTCTTTTGTCAGGGAGAATGGCATGGCCTTTGTATGACACTTCCTTCTAGCCAGACTCGGATT
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: イントロン;偽遺伝子

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:

ゲノム配列 (配列番号397):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1458):
TTGTCTGCTTGGTTGTTCAGTGCCACCTCAGGGGCAGGTATTTTCTGGGCAGATGGGGTGTTAACTTGGGGTTTGGGCTC
ATTCCACATGGACCATTTCC
R
TCTCATGATGGACACTGTTGGGCCTGTCCAATCTATAACTCTGTAGGTCACACAGAAGCCAATTCATACAACCACTTGGA
ATTACGTGGTTCTCAGTGTC
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

コンテクスト (配列番号1459):
GCCAATTCATACAACCACTTGGAATTACGTGGTTCTCAGTGTCCTGTGGTCAAGAATTCTATCTGATCAGGGCCAGCAAC

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
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

コンテクスト (配列番号1460):
CTCTTTCAGCTACTACTGCTGGTTGGTTTTAAAAAAACAAGACAATAGTAAAAATTGGAGACAAGTGTTTGGCCATAAAG
AGAAACACTGGCTACCTCCC
R
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)
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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1461):
TGAGTACCCACCACAACTTTTAGAACTCAGTACTGCTTGCCTACAGAAGCCATCACGGATGCCTTAAAAAGGGTGGTGAT
GGGAGGTTAAAAGTCTTCCC
R
TAGAAGAGTTGACAGCTGCTCCTTAAGAGTTTGCAGCTGCCAAAGCTGATAAATAGATTCAGGTAAGGATGCTGAGACAA
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

コンテクスト (配列番号1462):
GTGGACACATGTTGTCACTTCTCTTGTGTATATACCTAGCAGTGGAATTTTGGGGTAATATTGTAATTCTATGTATAGCA
TTTTGAGGAATTGCCACACT
S
TTGTCTAAAGTGGCTGTGCCCCTTTATGATTTCAGGAGTAATGTAAGAGGGTTTCAGTTTCCTCACATCCTTGCCAATGC
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
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

コンテクスト (配列番号1463):
CCACAGATGGGGCTAGGGGTGGGGGATGGTTTCTGGATGAAACTGTGCCACCTCAGATCATCAGGCATTCGTTAGATTCT
CGTAAGGAGCATGAAACCTG
K
ATTCCTTACATGCGCAGTTCACAATAAGATTCACGCTCTGATGAGAATCTAATGCTGCTGCTGATCTGACAGGTGGTGGA
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

コンテクスト (配列番号1464):
AATTTATTTTTTATTCAAAAAATTTTTCCACCTCTAACTTCGTTGTGAAGACTATTTAGTACAGCAAATGTTATGGACAG
TTTAAAGGATTGGGGCCAAC
R
TTAACTGACCAAGAACAACTTCCATCTAAATCATCACAAAAAATGTTTAAATAAAGAAAGAAAAAAGTAAAAGTAAAAAA
GGGGGACAACAGGAGCTTCA
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

コンテクスト (配列番号1465):
ATAAGTTATTTGACATTTGTTAGGTATAACTTACTCACATGTAAGAGGGGGATAATGTCATAGTTATCTTATGAGGGTGG
TAGGAGATGTAGATACAAAA
Y
TGAAAAGCATCTAGCAGTGCCAAATACCTGTGAGTGCCTCCACAGATGTTGACTTGCTTCCTCTTTTTCTTTATGCTGTG
AACAATCCTCCATTGCCTTC
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

コンテクスト (配列番号1466):
ACTCTGCCCGGTCTCCTCCTCCCTTCCTCACCTACCACCACTTCTAACCTCCCACTACCCGTTGCAGATTGGATCATGAT
GGACACCTGACTCATGGTGG
R
CAAACTGGATCTTTTCTTCTGGGAATTAGACTTGGAAATTCAGAGAAAACAAGTCAGTTTGTATGCATGCCTTGGATTGA
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

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:

ゲノム配列 (配列番号399):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1467):
TCTCTAACTTCTTTTTATCCTGCAAAGCCTGGCACAATGCCTGGAAATGGTATAGAGAGATAACAGTTACTGAGTCCTAA

ACCTGTGCCTTCCACATCTC
W
TTTAATCCTCACACTACAAAACAGGTACTATTATTATCCCTGTTTTGCAGATAAAGAAACAGGCTTATGGAAATTAGGTA
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
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1468):
ATGAGTACATTGATTAGCGGCAGGTTGAAGATTTTTTTTTTTAATTTCTATTTTTAATTACCAAAGTGTATGTATCTATT
ATATGATATTGTAATAGTTC
R
GAATAATATAAAAGGTAGAAAGTCTTACATCTTTGCCTCTGCCAATCCCCCTTCTAGAGGCTCCACCTTTATAGATTAGT
ATAAATCTTTTTGCGCCTCT
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1469):
CCAGAAAGAAGGTGATGGTTGAAGTGAGTGAAGATAAGCAGGAGCTTGTCAGGAAGAGATGGAGAGGGATATCCCAGGTG
GCAACACAGAGGTAAGAGAA
R
AGAACAGAACACTCCCACAGGCGACAGCATGGTAGGTGCAAAGGGTATACGGTGAGCGGTAAAAAATGAGGTATGACCAG
ACCATGAAATTCCTTGCATG
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

コンテクスト (配列番号1470):
GATGGACTTACAGTTCCACATGGCTGAGGAGGCCTCACAATCCTAGCAGAAGGTGAAGGAGGAGCAAAGGCACATCTTAC
ATGGCAGCAGGTGAGAGAGT
R
TGTGCAGGGGAACTGCCCCTTATAAAACCATCAGATCTTGTGATACTTATTCACTATCACAAGAACAGCACGGGAAAAAC

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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,95|G,21)
SNP型: INTERGENIC;未知

コンテクスト (配列番号1471):
TTTCTTAGTCTTCTTAAGAAGTTTTTCCTTTCTGTCAGGGAGGCAGCAGTGGGGGTGGAGGGCAGGGAAGGAGGGATTGT
TTTTACACTGACCACAGTAA
R
ATATTACTCAGGCTAATTAAGGCCTAGAGAATGGTTAAACAAGAAATTAGAGTAAATTATGTAAATTCTGGCCACCAATA
TGAGTACATTGATTAGCGGC
Celera SNPID: hCV30379482
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

コンテクスト (配列番号1472):
GACCCTGTATGGCAGACACAGCTGAATGTGTGTTCAGAGTTCCAAGCTCAGGAATCTGGGAGTGGCCAGCCTGGAGGTTC
ATTCTTTATCTGTGACGAAC
R
TCTGAACCCTCAGCCTGTCCCAAGGACCACGAGCCATACAGGGGATCATAGTCCTCTGTTTTGGGTTAAATGAAGGTTGT
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
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

コンテクスト (配列番号1473):
GACTCCCATTTTGGTGTGCATCTGTGTGTGTGTGCGTGTATATGTGCTTGTGCTCATGTGTGTGGTCAGCGGTATGTGCG
TGTGCGTGTTCCTTTGCTCT
K
GCCATTTTAAGGTAGCCCTCTCATCGTCTTTTAGTTCCAACAAAGAAAGGTGCCATGTCTTTACTAGACTGAGGAGCCCT
CTCGCGGGTCTCCCATCCCC
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

コンテクスト (配列番号1474):
AGGGGTCTGGCATGACACTAAGTCATCAAACTGTTACACGAGGAAGGAAAAAGCCTCGCTGTATTAAACCATTGAGATAC
TGGGGTTTCTTGTTGCATGG
M
CTAACTGCTGATTAGCCTAACCCTAATATGAGGACCTTCTTCTGAAGCCCAGTGTCCTTAATTTGAGGTCTTGACATCTT
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

コンテクスト (配列番号1475):
GCCTAACCCTAATATGAGGACCTTCTTCTGAAGCCCAGTGTCCTTAATTTGAGGTCTTGACATCTTTGCCAGGTTCCCAA
CTGTAATCTAGGCTCATCAC
Y
CCTCACATACCTGACTTTGAGGTTTGTCCACCTTCTGGACAGACCTCCCACCCTGGTTAGGCTAAGCCTACTGGGTTGGA
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
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:

ゲノム配列 (配列番号400):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1476):
TAGAGCGACATCAGTGTTCCCAGGGGGAGGGACCTGGACCCTCTCCTGTGTTGCAGGCGGAAGGTGGGTGGGTGGATGGT
GAACTGTAAACGCTGGTCTG
K
GAGGCGGCCACATGGCACCAGGAGCAGGGTCTTTCGTAGCCTCTGTGCCCCTTGCTCTAGGTCATTCTCCTTCGAAGGAT
GCCTTCTGAAGAAGCAATCA
Celera SNPID: hCV11548152
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

コンテクスト (配列番号1477):
GTGCACAGGGACTGCAGACGTGGTGTTAGGGACAGAGTCCCAGGTGGCATAAAGTCGGGTTGGTCCTTGGCAAAAGACTC
AGGGTGGCAGAATGCTTTCA
R
TACCTCCCTCCTTTCCTCTGTCACCCCAAACCACAGCAAAAGAGACAGGATGACCCCAGCCCTTTGCTCCCAAGGGACTG
ACTCCCAAACTCCTCCTTTA
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)
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

コンテクスト (配列番号1478):
CACACTCAGGCACCCACACGAGTGAGAGCCCGCACACACCACAGACCCCGGAAGGACAGCAAGACTTCCTGGCCCCACAC
ATGTGCCCTGGTTCACCCTC
R
TGCCCGTATGCACAAACACACACGCACGGTGCACTCATGAGTACACGCTGTAACCTGCGTGGGGTGGCTCTGTCAGCCGA
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

コンテクスト (配列番号1479):
AATCATTATCTGAAATGTTTCATTGTAGAAGCAGCAATGTGGGCTCCAAGTAGATGCAGCAGATCCACATGTCCCTCTGA
GGGAAAGCCATGGTGCCAAT
R
GGCAAGAACACCATGATGTGCAAGGCCATCCAAGGGCACCTGGAAAACAACCCAGCTCTGGAAAAACTGTTGCCTCATAT
CCAGGGAAATGTGGGCTTTG
Celera SNPID: hCV9626088
公開SNPID: rs943133
SNP染色体部位: 151464343
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
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号402):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1480):
CGTTGCCACCAACACAACCACACTGGGCACCAAGCTGGAAGCTTGACACTTGTTGAAAAATTTCTCCATTTCAATGTCAG
CACCAAAGCCAGCTTCAGTC
W
CTACAAATCCTTCTTCACCAACCAGTTTCAGGGCAATTTTGTCAGCCAACACTGAAGAATTGCCATGGGTGATGTTAGCA
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)
SNP型: ミスセンス変異

コンテクスト (配列番号1481):
TTGACACAGCGCAGCACACTGGCTGTGGCAGACTGTGGAAGACTGACTCTTTAGGCCAGACCCTAACCCATCCCTCCTCA
CTGGGAGGGGCCTTTCTGCA
S
GAAAGCCAGCAACTCCAGCCAGGGCCTTAGGGACAGAACTCTGATCTCGTTGGGCCCTAGGGGGAAGGGTGGCTGTGGTC
TCTGCAGACCAGCAGACTTA
Celera SNPID: hCV107313
公開SNPID: rs10833000
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

コンテクスト (配列番号1482):
GGGGGATAATGTGTAGAATGTGCAGGTTTGTTACATAGGTACACAGGTGCCATGGTGGTTTGCTGCACCTATTTACCCAT
TCTCTAAGTTCCCTCTCCTA
R
CCCACATCCCCCAACAGGCCCTGGTAATGTGTTTTTCCCCTGCCTGTGTCCATGCATTCTCATTGTTCAGTTCCCACTTA
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)
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

コンテクスト (配列番号1483):
TAAACTAGACACACAAGCCATAAGATAATATAATAAACATTCACACACCCACCACTAAAATGATGTATATATCAACATTT
TGTCATATTTGCTTCCAATC
Y
CTCCTAAAAATGAATACATAAAAATGTACTGATACAACTAAAGGCTCAAACCTGCATCTCTCACTGATCTTTTCGAAACT
TCTGAAGCTAATATGCATTA
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

コンテクスト (配列番号1484):

GCAGGTCACAGAGGAGGAAGACCAGCACTCTGAGCAGGATGGTCATGTACAGCCTGGTCAAGGGCATCTTCCGGGATCCA
CAAAGGATCCTGACCAGCAG
R
ACCGGGCTGGACCCGCAGAGAACCACACATAAAAAAATCAGCCATGTGACTGTGATGAAATCTGATGTTTCACACCAAAC
AGAATCAGCACCACTAGACA
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
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

コンテクスト (配列番号1485):
CTGTGGCTTACAGTTTAGGGTCTTTAAAGACAGACTATATCAGGCTTTTGATTTCATCTCTGCCATCTGAGTGGTCTTTC
TGTTTGTGGTTCTCACTAGG
K
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)
SNP型: INTERGENIC;未知

コンテクスト (配列番号1486):
TTGGTACATACCCTTACCTTTCCTCCTTCTTCAAGTCCAAAGATAAAGAGCTGCCCCTTGCTAAAGGGGTAGAGCCTTTC
TGGGATTCCGTGACTTCAGA
R
CACTATTCTGTGTTGTGTCATTTAGGAGATGCCTACAAGAGCTGGAATGAGAACTGGCAACCAACCCAGGTTTATGAAGA
TACAGACAGCATGTGATTTC
Celera SNPID: hCV31705227
公開SNPID: rs11024850
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

コンテクスト (配列番号1487):
GATCAACATGTCATATAGTTTGGCTTAACCCATATTAATAAAAATGTTTTTTTTTCACCTCTGGCAACTGGAGAAAACAA
AATCTAGTCACCTTTTCAGA

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)
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

コンテクスト (配列番号1488):
GAAACAACTAGCCTGGCCAAGGACCCCAACTTTTGGAGGAGGATACTGAGGCACAGGGGGAGGAAATCTCTTGTCTGGGG
TAGCCCAGTGAGTTAATGGC
Y
GAAAAGTCTCCTGAATCTGGACCAGACATGGTCAGGGATCTCTGGCAACAGGCCACAGAAATGATCATTGGCTGATTTAG
GTGAAGGGGAGTTTACTGGA
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

コンテクスト (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
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

コンテクスト (配列番号1490):
GTTTATCCTTCATCTTTGAACAAAATGAATACTTCAAACAATGCAGCATAGCTGCAGTTGCTAGGAAGACAGAGCAGCAA
CAGAAGCTGCCTGGATACAA
R
GCCATCAGAAAACTCTCATTTTTTCCCTCCCTCCCTCCCTCCCTTGCTTCCTTCCTTCCTTCTTCCCCTCTTCCCACCCT

CTTTCCCCTCTTTTCAGTGA
Celera SNPID: 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)
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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1491):
TTAATTTTTGTATAAGGTGTAAGGACAGCCTGTCTTGCCTTCAGCAGCCACCTCAACAGCCATCAATATCAGGCAAGACC
TTCCAGCAGGAAAATGTTTG
R
CTTGATAAAGGTTCTGATGATGGTTACCATTTCCTAGTAAAAATATTTCTTAAGTAATACATGTATATTGCTTTAGACAT
AAGGCCACTGCAACTCAATA
Celera SNPID: hCV11594063
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
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

コンテクスト (配列番号1492):

CAGCCCCCCAGGTGTGTTCCAGCAAGCTCTATTCCACTAGGGAAGAAATGAGTCATCGTATGTGTTGATACAGGCTGAAG
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
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: イントロン

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:

ゲノム配列 (配列番号405):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1493):
ATATTATTAGCAATGATTAAAAAAAAGAAAGTAGACTAGCTGGGAAAGTAGACTAGTAAGTAAGAAGATAAAAAAGGAAG
ATAGATTCTGCCAAATCATT
Y
TTATAGAGTCATGAATAAAATTCACGTAATTATGAAAATGTATCTGCAGTTTATTCAAATAAAATCAGCTAAATGGGAGA
AGCTCTTCTTATTTTGTAAA
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: イントロン

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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1494):
TTCTCTGGGAGCCTCCATCTTTGGCTCACAGTGGGTGGGCACAGGCACCTCACAAGGCCTGACAGAGGCCAGTCCCCGAT
CAGTGTAGGGAGAGCAGAGC
R
TTGGAAACCATTGACCAACTTCACCTCCATCACTTCCAGCGAAGTCAGGGGCATACTGCACCCCCACATATTTGTAGGTT
GAAGTCCTAACCTCCAGTAC
Celera SNPID: hCV28038226
公開SNPID: rs4772201
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:

ゲノム配列 (配列番号407):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1495):
ATACATGTGTGTTATACTCTTGGTCCTCATAACTCATATTAATGTTAGGAAAATACAGGAGAACCTAGCTTCTCCGAGAT
GTCCCCTAATCATTTTTAGA
Y
TAAGTGCATGCAATTTCACATACATGTGGCTGTGCAGTACTTTTGCATGCAGACTTTGTCATGTTTCTGAGGATGGGACT
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

コンテクスト (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

コンテクスト (配列番号1497):
CTTCTTTTTCTTTATTGGTTGATTTATTTTTTAAAAAATTACCGTTTATTTTTAATAAATACATGTATTTTCCCCACTCA
ATCCAAAATTGTGTTTATCC
R
TGTAATAATCAGTAGGCAGGCTCTAGATTGCTTAACTTTCATTAAGAAGGATTAACCTTGTGAGACACCCAGGCAGTGTG
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

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:

ゲノム配列 (配列番号408):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1498):
GACCAACCTGCAATGCTCAGGAAACCCCACAGGCAGTAGCAGAAAACAAAGGCCCTAGAGTGGCCATTCTTACCTGAGGA
GACGGTGACCGTGGTCCCTT
K
GCCCCAGACGTCCATGTAGTAGTAGTAGTAGTAATCACAATGGCAGAATGTCCATCCTCACCCCACAAAAACCCAGCCAC
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:

ゲノム配列 (配列番号409):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1499):
AAAAATGAGTCAGCAGGGAGAGCTACAAATTGCATCTTGTTATCAAAACAGCATAAAATAGCCTCCCCCAACTGTGGGAC
ATTTCATCCTGGTATGGCCC
Y
GTTTTCACAGCCTGGTATAAGCTTAGGAATCAAACACACCCAGGTTCAAATCCCAGCTCTAATTCTTCTTGGCTTGTGTG
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

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:

ゲノム配列 (配列番号410):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1500):
ACCTGAAAATGCATACTACACATGGTTCCTTTAAACTTGAAGAAATTAACCAAGTATACGAAAAGAGTTGATGCATAGGC
TTGCTACCAATTCCATTTTC
S
CATGATGGAGTGTGCTTTCTGAAGCTAACATTCTAAGATTATATTCCAAATTTCCTGAACAAAATGTACTTATTGCATAG
CAAGACTTGCCCCTGAGATC
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

コンテクスト (配列番号1501):
GTGTTCTCTCTGCTATCTTGCACTGCCTGCCAAAAAATTCAGGTGACCACAGACAAGGACACACCAGGAGCGTACCTGAG
TTGACAGTGAGATGACTGAT
R
AGACGTCCCCAGCATGAGGTTTTAACCATGGACATAGATCTTTGGACTAGCAAAGCCAGGTCTCCCGTTATAAGTGGACC
ATCCTTTCTGAGTTCCAGAC
Celera SNPID: hCV1565864
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

コンテクスト (配列番号1502):
CCAGAATGGCATTGGGGGTTTAGGGTCCCATGGCGGGGGGTGTAAGTGGAGAAAAACTATATGTGAAAATTAACTTGGGG
ATACTGGATTGACATTCAGG
R
CTAAACATGTTTGGATCCAGCAGTCTTATGTTTTTGAATGAAAAAAAATTGGAAGACATGGTTTTCTTGGTTACACATGT
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
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

コンテクスト (配列番号1503):
CCATGCCCAGGAAGGCTTCACAAAGTATTTACCCAAATTATTATTTTAAATGGGTTATCAAGGTGGGCACATGGCTTCCC
TTCTCTTTGCTTGCAAAGAA
Y
ATCAAAGGGCTGGGCAATGCAAAGGTGATAGAGCCCAGAATGGCATTGGGGGTTTAGGGTCCCATGGCGGGGGGTGTAAG
TGGAGAAAAACTATATGTGA
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

コンテクスト (配列番号1504):
TCAATACCTGGAAAGCTCTGTGAGGGCCAAAGCCTTCTCTGTTTTGTTTATTGCTGAAATCCCCAGAAGTTAGGATAGTC
CAGGCACATTGTAGCTGCTC
Y
CAAAATATCTATTGACTGAGCAAATGGATGATTCAATGCCCAGCCATGGCAGGGGTAAGGCGCTGGGAATGGGCTGAAGA
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
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

コンテクスト (配列番号1505):
TTAGTGCACATTTATTTCTCAAATGCAATCTGAGTTAGATTCATCTATAAAAGCAACCCATTTTGCAAAAGTCGGCTTCA
GGACCTCCCAAAGAAAGAGC
M
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)
SNP型: INTERGENIC;未知

コンテクスト (配列番号1506):
CCCTAGATGCTAATGGTTTCTTTCCTAGCATGTCTCACAGCTGGGAATCACAGATTTATTCTTTGTCCCTCTCAATACCT
GGAAAGCTCTGTGAGGGCCA
R
AGCCTTCTCTGTTTTGTTTATTGCTGAAATCCCCAGAAGTTAGGATAGTCCAGGCACATTGTAGCTGCTCTCAAAATATC
TATTGACTGAGCAAATGGAT
Celera SNPID: hCV11667261
公開SNPID: rs12446178
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

コンテクスト (配列番号1507):

TAATCATCAATGGCAAATACATCAATGGGCTAAGCACAAGTACTGTGGGAACAGAGATCACAGGAACCAGCTCTGTCCCA
CTGGGAGGTGATGGGATACC
R
TTAAAACTTCCCATGGGATGTAATATTGACATTTGAAAAATGGTAGACAAGCAGATTCAAGAATAAGTATATATAGCTGG
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)
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

コンテクスト (配列番号1508):
ATGTTCTAACCCAACGCAAGGAAGCTAAGAATCTTGAAAAAGGGTTAGACAAATTGCTAACTGGAATAACCAGTTTAAAG
AAGAACATAAATGACATGAT
Y
GAGCTGAAAAACACAGCATGAGAACTTCATGAAGCATACACAAGTATCAATAGCTGAATTGATCAGACAGAAGAAAGGAT
ATCAGATACTGAAGATTAAC
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

コンテクスト (配列番号1509):
CACCTCCTGGCCTTTCAGAGTATGGAGACGTGGAAATTCTGAGTAGGTGAGTTCCATCTCAGAGGACACTCAGGGGAAAG
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
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

コンテクスト (配列番号1510):
TGAATGAAAAAAAATTGGAAGACATGGTTTTCTTGGTTACACATGTTCTGTTTTGTCAAAATGTGCCCGATTGCCCTTTC
TTCTGTCTGTATGCCTGGTG

M
CATTTTAACTAAACTCCTCATCCCACTCCCAAGCCCTACAACACTTCAACTACCCCTTCAGGACCTCTCTAGCCAACATC
ATCTTCCCCCTCTCCTACCA
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)
SNP型: INTERGENIC;未知

コンテクスト (配列番号1511):
TAACTTGGGGATACTGGATTGACATTCAGGACTAAACATGTTTGGATCCAGCAGTCTTATGTTTTTGAATGAAAAAAAAT
TGGAAGACATGGTTTTCTTG
S
TTACACATGTTCTGTTTTGTCAAAATGTGCCCGATTGCCCTTTCTTCTGTCTGTATGCCTGGTGACATTTTAACTAAACT
CCTCATCCCACTCCCAAGCC
Celera SNPID: hCV31815680
公開SNPID: rs12448935
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

コンテクスト (配列番号1512):
TGCTCAGAAGTGAGGAGTTTCCTGGGCCGTGGGACAGTCCACGCTGAAACTGGTAAAGTCCCGGGCAAGTTGGAATGAGT
TGGTTATCCAACTTGAGGCT
R
TTGGTGGAGTTATCTGGGGGATGGTTTGTAGGGAACAAACCTCCAAAATTCAAATTCCAACCCACTGAATGATAGGGTTC
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)
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

コンテクスト (配列番号1513):
CGTTCCTGCAAATATTTCACAGAGGAGTAAGAGCCACATTCTTGCTGGCTTTCCAATTCATTCTCCTCTCTTCGAGTCCA
CCTCTTAAAACTTCTTAGTG
M
TCTTGCAAGAAACTCATGTCTTTTGTCAGGGAGAATGGCATGGCCTTTGTATGACACTTCCTTCTAGCCAGACTCGGATT

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: イントロン;偽遺伝子

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

コンテクスト (配列番号1514):
GCTGCCCTGGAATTTTTGGTTCAAAGCTTACTTGCTCTGGAAACACTTCCATTAGCTAAACTTCTACCCTTTAGTCACAG
CTTTCTTGACATCAGTGCTT
S
GTATGTGTGCACACATTTTCATGCTTCAGTGAGTAATAATGCACATACCCATGCTCAAGTGCAGAGTCAAGGAAAAGGAG
GACTTTGCCCCTCCTACCTA
Celera SNPID: hCV29881864
公開SNPID: rs10514542
SNP染色体部位: 81115185
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
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号412):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1515):
GCCCAGCTGGTGGTGAGTGAGCAGGTGTCTGGGCTCCAAGCCTTCTGGGAGCTGGTGGGGAGGAAGAGCAGGCAGGGCAC

TGGGCCTGCCTCTGAAAGGG
Y
GGATAGAAGATGCCGTGGATGAAGGCGCCTTCAGGGTGGGGGAGCCAGTCCAGCCTGAGCCAGGGCCCTAGGGAAGTTGC
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)
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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1516):
ACATTTCAAATAAGATGTTTCAGATGATGTAAGCTATTAGTAAAGAAGAATTCAGTTTTGGTGAAATAAATGAGCAATAG
TAAGTATACACAATGAAATA
M
TGCACGTGTTCATTTGAGAAAGTATTTGACTACACACACAACACCATGCTATCTACTGAGAAGATTTTGAAGGCTTGTAG
GCCAGTCATTGTAATCAATC
Celera SNPID: hCV16164743
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
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

コンテクスト (配列番号1517):
CGCCTCGGAGGAACGAGCACTCTTTCTCCCCGAGCTCCTCGGCAAGGGTTTCATCACAGAGTGGAGGAGAAAGACCCACA
GAATTTACCCATCTGAACAA
Y
CCAGAGAAAGCAGGCTGAGGAAAATGCGCAGATATTCGTATCCAACATGTGTATCTTCAGAGTCCCAGGGTAAGGGGAGG
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
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

コンテクスト (配列番号1518):
TAAAAGCCCCACCTCCGAGAGGCACAGGAGGGCAATTCACGGAGGGTGTTTTCGAACCGGGACAGACGGCTTCAGGAAGC
CTTTAGGAACTGTTCTGCCT
R
TGAGGGCCGTGAACAGGGGCAGTTAGGACCCTGCTGGGTGAGGGAGGTTTTGATGGGTGCATCTCGGCACCAGGACACCT
GCACAGCACACACCACGGCT
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

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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1519):
AATTCCAGGCAGGGCAATGGGGTCGCCTTGTGAACTAAGATGCAGATGGAGAAGAGCAGACACAGACACAGGTCTTGGGG
CCCCTGCAGGGGTTTCTCAC
Y
GGCTTTTTCCCCCTGGATTCCTATGGGTTCTGGGGAACAGAGTTAGGTCGGCTGGCAAGACAGATGCATGAGGCTGTGGC
GCCCTTGACATTGAGCCGGA
Celera SNPID: hCV9324316

公開SNPID: rs9305020
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:
染色体: 19
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号416):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1520):
AGTAGCTGGGTCTACAGGCATAAGCCACCAACTCCTGGCTAATTTATGAATTTTTTGTTGAGACGGGGTTTCACCATGTT
GCCCAGGCTCGTCTTGAACT
Y
GAGCTCAAAATGATCTGCTTGCCTTGGCGTCCTAAAGTGCTGGGATTACAGGCCTGAGCCACTGAGCCCGGCCTCTAAAA
AACTTTGTATTAACAACTTT
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
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:

ゲノム配列 (配列番号417):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1521):
GAGGTGAAGTTACTTGTATAAGGTCACACAGCCAGGAAGTAGAGAACTGGAACTAGATTGAACCCTCAGCCTAGCAATGT
CACTATGCTACACTTTTCCT
R
GTGTGGTCTACCCGAGATGAGGGGCTGAGGTTTTTTTTTGTTTTTGTTTCTGTTTTGAGGCAGACTCACTCTCTCCCCCA

GGATGGAGTACAGTGGTGCG
Celera SNP ID: 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
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

コンテクスト (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
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:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号419):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1523):
CTCAAGGAGATATCTGCATTTCTGTGTTCATTGCAGCATTTTCCCCAATACCCAAGATGTAGAAACAGCCTAAATGTTCA
TTGTCTTGACAGATGAATGC

R
GGTAAAGAAAATGTGATGTATGCAAACCATGGAATACTATTCAGCTTTAAAAAAAGAACATTTTACAATAGGTGACAACA
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

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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1524):
AGTTTTCTCATCTGTGAAATGGCCTAACAACAGTACCTACTCCATAGGGTTGTTGTAATTACTAGATGAGTCAATAGAAG
AACTTAAAGGAGTGACTGGC
R
CTCGGGAAATGGTATAAATGTCTGTTGAATAAACTAATATCAGTTTTAGGTCCATGTGCATGCACATGTGTGTGTACATG
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: イントロン

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:

ゲノム配列 (配列番号421):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1525):

AGGCTTAGGAAGTGTTGATCTGCTTCTGAGGCTACCAGCAGGCTACTATTTGCCTCTTTAACTCCCCAATGCAAGTTAAT
TAATGCAAGTTAATTAGAAG
Y
CCAGCCACCAAGTAGCCCCTAGAAGAGTGTCATAAACCCCTCCCAGAGAAAAACAAGAAGCTGCATTTTTTTAAGTCCTT
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)
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

コンテクスト (配列番号1526):
GCTTAATAGTGAGCATCAGAACTAAAACATTGCACTGGACCTAACTCATTGCCCTGTCATTGTTTCCCAGTGTAAGGAAA
ACTTATAGTGAGCACCACAG
Y
TTAAATGCCCTGGAACAATATTGCTGCCCTACTATTGTTTCTCAGTGTGGGAAAAACTTAGGTGGGTACTGAAAATCTTG
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

コンテクスト (配列番号1527):
TCCATTCTTCTAGTACTCATTCATTCCCTTAACATTGCCATCAGATCGGTTTTTTGCTAACATAACTCTAATATTTATGT
AGCTCTTCAGTTTCTTTTGT
W
GGACTGTCATTGCTACCAAATTATATGCATATATGGTTTAGGTATCTATATCTGTGTGTGTGTAAATATACATTTTTTTA
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

コンテクスト (配列番号1528):
TACAACGCACAAGACAGCCGCCTACAAGAAAGAAGCCTCGGACCCAAAATGTCAAGGTTGAGAAATGCCATCTAGATAGA
TGGATCAAGAGTAGAGAGAA
R
TCACAAGTAAACAATATTAAGGATGAGAAATGGGGCCATGTCTGCAAGTACTGCAAAACTTAAAAAAGAAAATAAGAATA
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
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:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号424):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1529):
CTTGTGGGTTCAGATCGCCTCCTCATGCCTTCACTGTGCAGGTTGACATGTTCATTCCTCACAGGTTCCCCTGCCAGGCC
TTGGATAGCCTGAACCAATA

W
AACACAAGGAAAATGACAATTTTCCTGGAAGCCCTGGTCCTGAGGCTTTCTGCCTATGTCCCCTCTCCACCTCCCGGCTC
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

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):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1530):
GTTGAAGGTTGAGGTACCAATTTCATTATTGCTGACTATAGGAGTTATAGCAAAATATCCATTTGTCTGTTACATGAGTT
AAAAATATGGTTGTTGCACT
R
TGAATAGTTTGGTTTAGTCAAAACAGTTGTATCTTAACGGATTGAGAAACAAAAGCAGGACCACTTTTCATCAGCTCCCT
CCTTCTCCTTAACCAGCAAT
Celera SNPID: hCV3266250
公開SNPID: rs7665816
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1531):
GGAGCCATGAGACCAGCCACTATTTCACCCTCTCCATCCCTCCACTTTCAGATGTATGTGGCGCCTCCAAAGCCCGAGCT
CTTCTTGGCGTCTGTGGCTT
S
AATAAGCTTGCTTTTTGCTGGTATCCCTCCTACCCTCCCCTGTCCCCAGCAAAGCTTGCATTTGAACTTCTTCCTACGGG
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)
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1532):
GAGGTGGGGGAGGGGCTGCTTCCTGGGCTGCCTTGGATTGGAGGGAAGACCTCAGGTGAGTGGGTGGGAATTTGCCCAAG
GAGCCATGAGACCAGCCACT
R
TTTCACCCTCTCCATCCCTCCACTTTCAGATGTATGTGGCGCCTCCAAAGCCCGAGCTCTTCTTGGCGTCTGTGGCTTCA
ATAAGCTTGCTTTTTGCTGG
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: イントロン

コンテクスト (配列番号1533):
TGAACTGTGATTGTGCCACTGTGTTCCATCCTGGGCAACAGAATGAGACCCTGTCTCAAAAACAAAAACAGTTACTAGAA
GAATGGACATCATAAAGATA
R
GAGCAGAAGTCAGTAAAATAGAAAACAAAAATACATAGGAAATCAATAAAACCAAAAGCTGGTTCATCAAGAACATCAAT
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
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: イントロン

遺伝子番号: 167
遺伝子シンボル: Chr4:156352896..156436796
遺伝子名:
染色体: 4
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号426):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1534):
ACCGCTGCTCACAGCGGAAGGCCGAGAGGAAAGCCTTTCTGTAGTTGCTGTTCATCCAGCCATAGAGAAGGGGATTGGCA

AAAGTGGAGCACATGGCGAT
R
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)
SNP型: サイレント変異

コンテクスト (配列番号1535):
AGCGAATCAGCTTCCTGATTATTGGCTTGGCCTGGGGCATCAGTGCCCTGCTGGCAAGTCCCCTGGCCATCTTCCGGGAG
TATTCGCTGATTGAGATCAT
Y
CCGGACTTTGAGATTGTGGCCTGTACTGAAAAGTGGCCTGGCGAGGAGAAGAGCATCTATGGCACTGTCTATAGTCTTTC
TTCCTTGTTGATCTTGTATG
Celera SNPID: hCV7427258
公開SNPID: rs1047214
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) 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

コンテクスト (配列番号1536):
AAATAAATGTATATAACATTGAACACAGATGGATATAAACATGGGACCAGTAGATACTCTGGACCACTAGAAGTAGGGGA
GAGAGGTAGTGGGGAGGGGG
K
TGAAAAGCTACCTATTGGGTGCTATGCTCCCTACCTGGGTGCAATACACCCATGTAACAAACCTGCACATGTACCCCCAT
AATCAAAAATAAAAGCTGAA
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)
SNP型: INTERGENIC;未知

コンテクスト (配列番号1537):
ACGAAAAACTCTCATAGTGAAGCCAAAGCACATTAATCCTCCTAATCTGCTTTCAGAGTAATGAGGCACAAGCCTTTGTC
GCTGGCATGCTCTGTCTGCC
R
TGCTAACACAGTCAGTGGTAATCACAGCCACCACTCACAATTAGGAAGGCTAAAGGCAAAGAACTAGGGTGAGAGGTGAC
TACACCACCATCCCGGTCTT
Celera SNPID: hCV7428284
公開SNPID: rs1444799
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

コンテクスト (配列番号1538):
CATTTATGGTATCTTACCAAAGAACTCATTTTACAGTAAAATAGGTAAGAAAAAGGCCAACACTCATAAGATTCATGGGT
ATGATCATGTACTCCATTAG
S
TGACTTGATGAAATGGTACAATAGCCTAATGTTGACTGATTCATGTTCCTTACTGGTTGACAAATCCTGCAGGAATACTG
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)
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

コンテクスト (配列番号1539):
CGTGGTGGGTTGATTACATAGAGGCATCAGTGATGATTTGTTCTCAAATAGACATGTAGTCTGGATATGGATCTGTATTT
CCTACCTGCAATGCTTGTAT
M
AGTATAACAATTTGTGAAGTTGCTGAATGCCTTGTTTGCCATTTATGGTATCCTGCCATTTATGGTATCTTACCAAAGAA
CTCATTTTACAGTAAAATAG
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

コンテクスト (配列番号1540):
ATTTCTTAGTGGATATAACTAGGAAATATGAATGACATTTTGGAACTGTCAATATTGTGATGTGGTGCTAATCTTATTCA
AAACATGGTTGAACATGGTT
K
AGCGATTTTGCTACTAGTGATAATCACTTGTCCTGATATAGTCACCATCTGCTGTGGTTTGTATATTTCCTCCAAAATTC
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
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

コンテクスト (配列番号1541):
TCCTGAAATGTAACCATCCTCCCCTGAGCTCTCCCCTAAACCTTTAGGAAAATATGTGGCAAGCAAAAGCCTGTTAAGTT
GTTTTATTGTAGTAGCAACC
R
AGGAACTGAGCTAAGTATAAAACAAATCATAAATACTTAATGAAATGAAAAACTAAAATCTGATGGCACTCAAAATTTGC
ATTCATTTCAGAAATGGCAT
Celera SNPID: 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

コンテクスト (配列番号1542):
ATGCTTATTCTTAGATCCTATTCTATTCTTACAGATTCTGAATTGAAATTCTCATCTGGGCCCAAGAAACTGCCTGGTAA
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

コンテクスト (配列番号1543):

AAATAGAAATCTTTTTGTTTTGTTTGCACTGATTATCACACAGATTCAAGAGATGCTCCAGGATGTAGTGATTTCTGCAG
AACATTAGAAGACTTTACAA
R
CTGTAGTACTTTATTAATACCATTGTTTTATGATATTTGATACTTTAAAAATTCTATTCAATGTATCATAATGTCTAAAC
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,51|G,67)
SNP型: INTERGENIC;未知

コンテクスト (配列番号1544):
CTAGCAGATAATGGTTGACTTGAAAACAAAAAATCTCCTTGGAATGAAAAATAGGAAACTAAATTTTGGTCAGTAGTGCC
AATTAATTAAGTTATTCCCC
M
ATGCTTTCCATATAGTGTGGCCTCATTAATTATTTGTCAAATTTCTGCTAGAATTATAGAAGAAATGAGAAAATTATTCT
TTTGTTCTTGTGTCTGCATT
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

コンテクスト (配列番号1545):
GTTCCTAGAGACAAGAAACGTTGATAATCAATTAGCATGTATATGTAATCAAGTGGTAAAGGGCTGACATCAGCCACCAC
AGTGGAAATGCAAGCTCTTC
M
TCCAGTTCCCACATCTAAGGCATTCATAAACCCAGTGTCCATTGATTGAACAGGAGGACTCTATAATCCCACTACATATA
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

コンテクスト (配列番号1546):
ACCAAAGCGATCTGGAGCCATTCATCAGGATAAGTACACACTAGTATAGGAGATACCCAAACTTTTCAAACATTGTTAAA
TATGAGGTCTGAGCTAATAC
Y
GACACCAGGAAAACCTAAATCTGCCATGATTCTTTGGTAAGAATGGGACTTCCATCGGACAAGTGAAACATGGAGACTCC
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: イントロン

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):

SNP情報

コンテクスト (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: イントロン

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:

ゲノム配列 (配列番号429):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1548):
TAGCTATGATCCAAAAATGTAAAAGTAAATAAACATAATAAAACAAATCAATTAACTGAACCAAGCAAACCACACTGGAA
GCTTTTATCTTGTTCTTTCC
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

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:

ゲノム配列 (配列番号430):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1549):
TGGGTCTTCTGCTGATGGACAGAGACGTTCTTCACTGAGACACACTTTGTGAATTCGGGAGTGGTAATCTCTACCCTCAG
AGGGCAGTGGGGGTCAGTCA
Y
TGAACTCTTATTCTAAAAAATAAAAACATTAAATAAAGTTAAAATTAAGGATGCTTTATGGAATTTCAGGGTTTCGATGA
TGTGTAAAGCTAATGGCAAC
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

コンテクスト (配列番号1550):
ACCTCATGATCCACCTGCCTCGGCCTCCCAAAGTGCTGAGATAACAGGTGTGAGCCACCACGCCTGGCCATGGTGTTCTT
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
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:

ゲノム配列 (配列番号431):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1551):
TGCCTCCTTAAAGATTCCATCGCATTATTAACATGGTAGGTCACTGGTTGGAAATGCAAACGCATAGCCAATTAGTGGAA
GACAAGGTGAGCTTGCCAAT
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)
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）:

SNP情報

コンテクスト（配列番号1552）:
CACAAATGTACTTTATTAATCAACCGGTGATGTTGCTCTTAAAGCATAAGTGCATCTCTATGCATTAATGTATGCTTTGG
GATATGCTATAGTCACACGC
Y
ACATCGTGATGTTTCAGTCAATGACAGACCACATATATGATGGTGGGCCCATAAGATTATAATACAGTATTTTTGCTGTT
CCTTTTCTACTTTAAGATAT
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

コンテクスト（配列番号1553）:
ATATATATAAATCTATATATATATATATATATATATAAATCTTTCTGAAAATATATGCCTCTTAAAGCAATTATTTAAGAAG
AAGATTCCAAATGTTCATAG
Y
TCTCCCCGAATATACATTATTTTTAAGAATGTGATTTTGGAGAAATTACACAGAAATATATCAAAATTTCTATAAATCAA
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）
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

コンテクスト（配列番号1554）:
CTGTAATAATTCTTGCTCCATTCCAGCCCTTTCAGAAGAGGGGCCTTCTTTCTTCTAACTAGGACTTAGCCCCCTCTCCA
ATGCCATAGTAGCTGTACTG
S
AGACTAATTCATATGAAATTTACCAGGTCTGGAAAAAACTTAAACAGAAAATATTCCAGGTGTACACAGGAGAACTCAAG
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

コンテクスト (配列番号1555):
CTGAAGATACCTGGATATAAAGAAGGGGGACGAAGAAGCTAGAAAAATGCTGTTGCAATATTATTTTGGCCCTACATTTC
CCCCAGCATTCTGTTGCCCA
K
AAATTGATTTGCATCACTGTTTGTCTTGCCTTCTCAGTTCCTTTGGCAATAACGATTATATTATCCATCTACTTTTCTTT
TAAAAATTCAAAGTATAAAA
Celera SNPID: hDV70959216
公開SNPID: rs17482753
SNP染色体部位: 19876926
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
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号434):

SNP情報

コンテクスト (配列番号1556):
TTCACACATCTATTCATTCGGCAGGCAGTGAGCACTGACTCTGTGCCTGCCACTATACTAGGAAGTCAAAGTTGATATTC
CAGTTAGGGATAAAGAAAGG
M
CTGCTGGGTGCAGTGGCTGACGCCTGTAATACCAGCAGTTTGGGAGGCTGAATCACCTGAGGTCAGAAGTTCGAGATCAG
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)
SNP型: イントロン

コンテクスト (配列番号1557):
CAGGCCAAGGAAACCACTAATCTACTTTCAATCTCTGTATGCTTTTATTTTCTGAACATTTCCTGTCACTGAAATCATGCAATATATAGTCAGAGAAATA
K
TTTTAAAACATGAATCAAGATCATGTCACTACGTTGCCTAAAATCCTTCCATAGCTTTCGTCAGCACCTAGAATAATATCCCAATTCTTTACCCTGGCTA
Celera SNPID: hCV1894171
公開SNPID: rs2469505
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

コンテクスト (配列番号1558):
ATGGAGAGACAAGAGGAGAAGCTGGTTTGGAAAGCTGTCTCATGGTCTGGGAAAGGGAAAATAATGTTTTGGACAAAGGTGGTAACAGTGAAGGTGAAGA
K
AATTCTTTTGCATAGATGGGACTTAAATGCAAAAAGTCAAGGGAACAACAGAAGTAGGGAAGTTATTCTTGCCATTTTGAACAAATTCATTTGGATTCTG
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)
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

コンテクスト (配列番号1559):
TTGCTAAGTACTCTACTGACATCATTCCAGATAATGACCTTTCAAGATAGGTATAATTCTCCCCATTTTACAGATGCTTACCATAAAAGGGTTAAGTAAC
S
CTCTCAAGGTTCTTTCTCTCACATGAAGAAACATTCCTTCCCACTGTACTGACAGTAGAGAGAGGAAAACTTATATAAGCTTTACTAATTTCCTCTCCCA
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

コンテクスト (配列番号1560):
CAGCTCCAGTATAATCTTAGGGGACCATCATCCTATATGCGGTCGCTTGTTGACTGATACATCATTATGCGGTGCATGAC
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
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

コンテクスト (配列番号1561):
GCTTCTTTGTAGCTTTTGGTGAAGGCCCTAGAGTATCTGCTTATGTCCTGACAACATGGGGATTCTCTGGGACAAGGCAA
GAGGACCCAAGCTGTGTTCA
R
ATGAGACCCAGAGATCCCAGTGCAAAGGGACACCTTTGGTAAAACTGGCCACTTTGGGTCATATAGATCCCAAAAGAAAT
CATGCCTGACTTCCTAAAAT
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)
SNP型: 偽遺伝子

コンテクスト (配列番号1562):
GCACAGATACGATTTGAAAAGAGGAGAAATTTACCATTGGTAGAGGGTTGGATTTATCTGGAAGGTGAATTGGGCGGGAA
GAAAAGTCAAGAGAATGTGC
R
CTTGGATTGGAGAAAAATGTTGCAGGAAGGGAACATCCTCAGGGCAAATTGCATGTTGAGAAGTTCTGCTGTCCATTAGG
AATGGGAAGGCCCTGTGGAA
Celera SNPID: hCV29991301
公開SNPID: rs10111409
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

コンテクスト (配列番号1563):
CGATTTTTGGCGGTGTCAAAGAAATTCATTATTTCCCTTGAAGCTTATTTTAAGCCCATAACAGTGCTATCTGGAGGATG
AAGGCTTAGGTAGAATGACA
R
TCTTTAAAATTACTGGGCCAACTATTGTTGTTCTAGAACTTGACCATCCTTCTTTCTGAATATCTCTTAGGAGCTTTCAC
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
母集団(対立遺伝子、数): 白色人種 (A,96|G,24)
SNP型: 偽遺伝子

コンテクスト (配列番号1564):
CTATTTCATTAGCTGCTCCTGCTCAGCCTCCTTTGCTCGTTCCTTCTCATTTCCTTGGCCTCTTGATGTTGTAGGGCTTA
GTCTTTGATTGTCTTCTCTT
K
TCTCTCTATACTTGTTCACTTGGGGATCTCATTCTGTCTCATGGTTTTAAATGTTACCTACAAGTCGTTGAATAGATAGA
TACAAAGAGTCAATCATTGC
Celera SNPID: hCV31233524
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
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

コンテクスト (配列番号1565):
AAATACTTTAACTCATGGCCCGATGATTTTCAGTTAACCAAATTCTCCCTTACTATCCTGGTTGCCCCTTCTGTCTTTTC
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
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

コンテクスト (配列番号1566):
CCTTTATTTTGAGCCTATGTGTGTTTCTGCACATGGTGATGGGAGGTACTGGTATTACAAAAAGCTTCTCCCCCGTGGGT
CAAATCTAAGCTGAGTGTTG
R
GACATAATTGAAATTCACTAGATAGATAGGAGATAGGGGTAGGGAATTCTAATCAGAGGGAATAGCACATGTAAGGCAAA
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: イントロン
【０５４０】

【表3－1】

表 3, 1/3

Marker	Alleles	Primer 1 (Allele-specific Primer)	Primer 2 (Allele-specific Primer)	Common Primer
hCV1022614	C/T	CTGCAGCCTCTCCTACG (SEQ ID NO:1567)	CCTGCAGCCTCTCCTACA (SEQ ID NO:1568)	GATTCCCCATCGGTCATAA (SEQ ID NO:1569)
hCV1053082	C/T	TTGCAGAGAAGCGTTCC (SEQ ID NO:1570)	CTTTGCAGAGAAGCGTTCT (SEQ ID NO:1571)	CTGAGCTTTGTGAAGAGAAACTGA (SEQ ID NO:1572)
hCV1116757	C/T	GACAAACTGAGGGACAACG (SEQ ID NO:1573)	GACAAACTGAGGGACAACA (SEQ ID NO:1574)	CCTCTGACAGACGCTTCTTGA (SEQ ID NO:1575)
hCV1116793	C/T	GGAAGGTCATCCTGGG (SEQ ID NO:1576)	GGAAGGTCATCCTGGA (SEQ ID NO:1577)	CGAAGAGTTTCTGTGTGGTACAG (SEQ ID NO:1578)
hCV11354788	C/T	TGAGACGGGTGGTAACC (SEQ ID NO:1579)	TTGAGACGGGTGGTAACT (SEQ ID NO:1580)	CAGCTTTGAAGGGCATCCATATGA (SEQ ID NO:1581)
hCV11425801	C/T	TCCCACACCACCTGC (SEQ ID NO:1582)	CTCCCACACCACCTGT (SEQ ID NO:1583)	GCCACCACAATGTCTCTCAATAC (SEQ ID NO:1584)
hCV11425842	C/T	CCGCTCCGCACTTAAAG (SEQ ID NO:1585)	CCGCTCCGCACTTAAAA (SEQ ID NO:1586)	CCTGCAGCTGGACAGACTC (SEQ ID NO:1587)
hCV11450563	G/T	TAAAGAATGCATAAATTAGTGTGG (SEQ ID NO:1588)	TTAAAGAATGCATAAATTAGTGTGT (SEQ ID NO:1589)	GATCCTAATTGGATTTGAAGACTTA (SEQ ID NO:1590)
hCV11474611	G/T	ATCGCCCATGTGCTG (SEQ ID NO:1591)	CATCGCCCATGTGCTT (SEQ ID NO:1592)	TCAAACCAGGAACCCTATCT (SEQ ID NO:1593)
hCV11548152	G/T	CTGTAAACGCTGGTCTGG (SEQ ID NO:1594)	ACTGTAAACGCTGGTCTGT (SEQ ID NO:1595)	CCTTGTCCCTGATTGCTTCTTCA (SEQ ID NO:1596)
hCV11738775	C/T	CCCCGCTTCAACACG (SEQ ID NO:1597)	TCCCCGCTTCAACACA (SEQ ID NO:1598)	AACTTCATTCGGCACTTGCTACAA (SEQ ID NO:1599)
hCV11758801	C/G	AGTACCTCTTGGTCTCTCTCC (SEQ ID NO:1600)	AGTACCTCTTGGTCTCTCTCG (SEQ ID NO:1601)	GCATGTTGTGTTTCTGATTGTAC (SEQ ID NO:1602)
hCV11861255	A/G	AAAGGGCCGAGCTGATA (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)	AGTGAAGGAGTTAACTGAGTGTGTA (SEQ ID NO:1611)
hCV1262973	A/G	TGGGTCCCAAGCTCAT (SEQ ID NO:1612)	TGGGTCCCAAGCTCAC (SEQ ID NO:1613)	GGCTCGCCGACACTG (SEQ ID NO:1614)
hCV1305848	A/G	ACATTTATACCATTTCCCGAGT (SEQ ID NO:1615)	ACATTTATACCATTTCCCGAGC (SEQ ID NO:1616)	GCCTAACAACAGTACCTACTCCATAGG (SEQ ID NO:1617)
hCV1348610	A/G	CATTTGTCCTAAAAGTACCTCTCT (SEQ ID NO:1618)	CATTTGTCCTAAAAGTACCTCTCC (SEQ ID NO:1619)	CAAGGCTAAGCATGCTGAACACA (SEQ ID NO:1620)
hCV1408483	C/T	TGCTAAGGCCTGTGAAC (SEQ ID NO:1621)	TTGCTAAGGCCTGTGAAT (SEQ ID NO:1622)	TCTGTTTTCGCTGGAGTCTT (SEQ ID NO:1623)
hCV1452085	A/C	ACACCCTGACACCTCTTTTACT (SEQ ID NO:1624)	ACCCTGACACCTCTTTTACG (SEQ ID NO:1625)	CGTTCCAGTCCATATTCACAT (SEQ ID NO:1626)
hCV1463226	C/T	ATTTCCTCCCTCACATGATAC (SEQ ID NO:1627)	ATTTCCTCCCTCACATGATAT (SEQ ID NO:1628)	TCAAAGAATGAAGAGTGAAGACA (SEQ ID NO:1629)
hCV15752716	C/T	ACGCTGCTGTTCCG (SEQ ID NO:1630)	ACGCTGCTGTTCCA (SEQ ID NO:1631)	CAGACAGACAACAATTCAGAAGAA (SEQ ID NO:1632)
hCV15770510	G/T	TGAAGACTGATTGTTGTACTTGC (SEQ ID NO:1633)	CTGAAGACTGATTGTTGTACTTGA (SEQ ID NO:1634)	TGGTGGAGAGGGTTGTAGAA (SEQ ID NO:1635)
hCV15851766	A/G	GAGTTTTCGCCATCCACT (SEQ ID NO:1636)	GTTTTCGCCATCCACC (SEQ ID NO:1637)	GAATCTGCTTCATTTGAATCTCT (SEQ ID NO:1638)
hCV15854171	C/T	TTGGTGTTTCCTTGTGACAC (SEQ ID NO:1639)	TTGGTGTTTCCTTGTGACAT (SEQ ID NO:1640)	CCTAGTGTTTGCAATCTCATTTATC (SEQ ID NO:1641)
hCV15857769	C/T	CACTCCTAAGTGAGCAGC (SEQ ID NO:1642)	ATCACTCCTAAGTGAGCAGT (SEQ ID NO:1643)	CTGCTTCAGTGTTATCTCAGTCTT (SEQ ID NO:1644)
hCV15879601	C/T	CCACCAGGATGTAACAGTCC (SEQ ID NO:1645)	CCCACCAGGATGTAACAGTCT (SEQ ID NO:1646)	TGTGGATGCAGCAGTGAC (SEQ ID NO:1647)
hCV16093418	A/G	CAAGAAGTTCACAGCTGAAGA (SEQ ID NO:1648)	AAGAAGTTCACAGCTGAAGG (SEQ ID NO:1649)	CCTGCTGGAGAGACAGAGTG (SEQ ID NO:1650)
hCV16134786	A/G	GGCAGGGGTGAGATTGA (SEQ ID NO:1651)	GGCAGGGGTGAGATTGG (SEQ ID NO:1652)	GTCGTGAGGTCAGATGCTATGAG (SEQ ID NO:1653)
hCV16158671	C/T	CTTAAATATTACCTGTTCTAATTTTCTCTG (SEQ ID NO:1654)	CCTTAAATATTACCTGTTCTAATTTTCTCTA (SEQ ID NO:1655)	GAAATGCTGTGGGAACATAAACTAACTAGG (SEQ ID NO:1656)
hCV16164743	A/C	GAGCAATAGTAAGTATACACAATGAAATAA (SEQ ID NO:1657)	GAGCAATAGTAAGTATACACAATGAAATAC (SEQ ID NO:1658)	GATCACGGGCCTCTAGATTGATTACA (SEQ ID NO:1659)
hCV1619596	A/G	GAGGAGCCCGTTGCA (SEQ ID NO:1660)	AGGAGCCCGTTGCG (SEQ ID NO:1661)	TCACCATGCACAAGGACA (SEQ ID NO:1662)
hCV1624173	A/G	TGGACAACAGCACCTTAT (SEQ ID NO:1663)	TGGACAACAGCACCTTAC (SEQ ID NO:1664)	TTCCAGAGGTTCCTTCAATC (SEQ ID NO:1665)
hCV16336	C/T	CCCCTCAAGCACTCTGAC (SEQ ID NO:1666)	CCCCTCAAGCACTCTGAT (SEQ ID NO:1667)	TCTGCCCCTCGTCTTTCTCT (SEQ ID NO:1668)
hCV1690777	A/G	GGCTTTACAGAAGGAAATGCT (SEQ ID NO:1669)	GCTTTACAGAAGGAAATGCC (SEQ ID NO:1670)	GCATGCGCTGAATTTTATATAG (SEQ ID NO:1671)
hCV1723718	A/G	CAGCCGTTTCTTCATATAATCCA (SEQ ID NO:1672)	AGCCGTTTCTTCATATAATCCG (SEQ ID NO:1673)	CTTGCTAATTCATTCTGTGACCTCAAT (SEQ ID NO:1674)
hCV1746715	A/G	GCGCCTTTCTGTGTAGTT (SEQ ID NO:1675)	GCGCCTTTCTGTGTAGTC (SEQ ID NO:1676)	CACAACAGTTGTTAAGTTGTTAGCAAACC (SEQ ID NO:1677)
hCV1754669	A/G	TTCAGGCCATCTTGCAAAT (SEQ ID NO:1678)	TCAGGCCATCTTGCAAAC (SEQ ID NO:1679)	CTCATGGCCCGATGATTTTCAGTTA (SEQ ID NO:1680)
hCV1846459	C/T	CAGGCTCGTCTTGAACTC (SEQ ID NO:1681)	CAGGCTCGTCTTGAACTT (SEQ ID NO:1682)	CAAGAGTGGGAACTGCAGGTTT (SEQ ID NO:1683)
hCV1958451	G/T	GTGGGAGTCTTATGTTTGTAGATG (SEQ ID NO:1684)	GTGGGAGTCTTATGTTTGTAGATT (SEQ ID NO:1685)	GCTTGACAATGCGCAGTTGT (SEQ ID NO:1686)
hCV2091644	C/T	TTCTGGGGCATACAACG (SEQ ID NO:1687)	CTTCTGGGGCATACAACA (SEQ ID NO:1688)	AGGGACAACCCTCCATAAA (SEQ ID NO:1689)
hCV2121658	A/G	AGTGGAGATTTAGCACCAGA (SEQ ID NO:1690)	GTGGAGATTTAGCACCAGG (SEQ ID NO:1691)	GTACATTTTGGATTGGGAGAGGATAT (SEQ ID NO:1692)
hCV2169762	G/T	CGAGTCGGTCTGCTGC (SEQ ID NO:1693)	CGAGTCGGTCTGCTGA (SEQ ID NO:1694)	TGCCTACCTCATTCCATCTG (SEQ ID NO:1695)
hCV2192261	C/T	CCTACCTTGAATTCACCTATCTG (SEQ ID NO:1696)	CCTACCTTGAATTCACCTATCTA (SEQ ID NO:1697)	CATTTCCAAATCAGAAACATGA (SEQ ID NO:1698)
hCV22275299	C/G	GCAACTTGTTGAATGCCAG (SEQ ID NO:1699)	GCAACTTGTTGAATGCCAC (SEQ ID NO:1700)	GTGCTGTCACACCCAAGAAGTAC (SEQ ID NO:1701)
hCV2358247	A/G	GGTTGGGCGTAAGGGTT (SEQ ID NO:1702)	GGTTGGGCGTAAGGGTC (SEQ ID NO:1703)	CCCTAGCTTTGCATAAATCATAC (SEQ ID NO:1704)
hCV2390937	A/C	GTGGAAATGCAAGCTCTTCA (SEQ ID NO:1705)	TGGAAATGCAAGCTCTTCC (SEQ ID NO:1706)	CCAGATCGCTTTGGTAAAGGATTAA (SEQ ID NO:1707)
hCV2442143	C/T	ATTTAAGCATCATAGCATACCAC (SEQ ID NO:1708)	ATTTAAGCATCATAGCATACCAT (SEQ ID NO:1709)	TGGTACACCATAAATCTTGACTTAC (SEQ ID NO:1710)
hCV25473186	C/T	ATCTTCACAGTGTTCCACATC (SEQ ID NO:1711)	ATCTTCACAGTGTTCCACATT (SEQ ID NO:1712)	TTCTGACCTCCAGGTTCTTT (SEQ ID NO:1713)
hCV25596936	C/T	GGCAGGCGAAGAGTCAC (SEQ ID NO:1714)	GGCAGGCGAAGAGTCAT (SEQ ID NO:1715)	GGGTCAATCCACAGTCTAGATG (SEQ ID NO:1716)

【表３－２】

表3, 2/3

Marker	Alleles	Primer 1 (Allele-specific Primer)	Primer 2 (Allele-specific Primer)	Common Primer
hCV25609987	A/G	TGAGCAGGTAGCCTGTATTT (SEQ ID NO:1717)	TGAGCAGGTAGCCTGTATTC (SEQ ID NO:1718)	TGCTGCCTTGGTTGTGA (SEQ ID NO:1719)
hCV25615822	C/T	CGGATCTTCTCCAGCG (SEQ ID NO:1720)	CCGGATCTTCTCCAGCA (SEQ ID NO:1721)	TGAAGCCACATCCTTCTTTAT (SEQ ID NO:1722)
hCV25623804	A/G	TTTCAAGCTGTCTCCTACCAT (SEQ ID NO:1723)	TTTCAAGCTGTCTCCTACCAC (SEQ ID NO:1724)	GGAGAGAAGGGAAGGACTAAAG (SEQ ID NO:1725)
hCV25637605	A/G	GCGGCTCTGCACAT (SEQ ID NO:1726)	GCGGCTCTGCACAC (SEQ ID NO:1727)	GCGGGTGGCTCCTTTAA (SEQ ID NO:1728)
hCV25651109	C/G	GGTCCTGCTTGATGCG (SEQ ID NO:1729)	AGGTCCTGCTTGATGCC (SEQ ID NO:1730)	CGACCATGGACATTCACAT (SEQ ID NO:1731)
hCV25742059	A/G	CTGCCTCTTCTGCATTAGA (SEQ ID NO:1732)	TGCCTCTTCTGCATTAGG (SEQ ID NO:1733)	CCTTCACTGCCTGTTTCTCT (SEQ ID NO:1734)
hCV25924894	A/G	GGGAAGTTCTTTCTTGTATATTCAA (SEQ ID NO:1735)	GGGAAGTTCTTTCTTGTATATTCAG (SEQ ID NO:1736)	TGCTGTCTTTGCCTCACTAAT (SEQ ID NO:1737)
hCV25925481	A/G	AATCAGCATTTTTGTCAAAGA (SEQ ID NO:1738)	ATCAGCATTTTTGTCAAAGG (SEQ ID NO:1739)	GGCTTGTGACCTCATTGTTT (SEQ ID NO:1740)
hCV25951678	A/G	AATGCAGCTGCTCAAAGA (SEQ ID NO:1741)	ATGCAGCTGCTCAAAGG (SEQ ID NO:1742)	GTTCCCGGGCTCACA (SEQ ID NO:1743)
hCV25952089	A/C	CCCTGCCTCTGTCTGACTA (SEQ ID NO:1744)	CCCTGCCTCTGTCTGACTC (SEQ ID NO:1745)	AAGACAAGCCCAGGTTCA (SEQ ID NO:1746)
hCV25983294	G/A	CCATCATTTACTCCTACCGC (SEQ ID NO:1747)	CCCATCATTTACTCCTACCGT (SEQ ID NO:1748)	GCCGAGCGGTCTGAG (SEQ ID NO:1749)
hCV2637554	C/T	ACATCCCAATAAAAGAGCAGG (SEQ ID NO:1750)	AAACATCCCAATAAAAGAGCAGA (SEQ ID NO:1751)	ACTTTGTTTCTTTCAGTATTTATGGCAGTGG (SEQ ID NO:1752)
hCV26478797	A/G	GAAATCCTCCCACTGATGA (SEQ ID NO:1753)	AAATCCTCCCACTGATGG (SEQ ID NO:1754)	GCCAGATAGAATGACTTTATTGTAGA (SEQ ID NO:1755)
hCV26505812	A/G	GTCAAATCTAAGCTGAGTGTTGA (SEQ ID NO:1756)	TCAAATCTAAGCTGAGTGTTGG (SEQ ID NO:1757)	GCTTTCCCAGATGCACTGTATTGT (SEQ ID NO:1758)
hCV26682080	A/G	TCTCGGGTAGACCACACT (SEQ ID NO:1759)	CTCGGGTAGACCACACC (SEQ ID NO:1760)	GGCCCAGAGAGGTGAAGTTACT (SEQ ID NO:1761)
hCV26881276	A/G	GAGTTGCTCACAAAAGGCA (SEQ ID NO:1762)	AGTTGCTCACAAAAGGCG (SEQ ID NO:1763)	GCAGGCCATGTGAATAGACATAC (SEQ ID NO:1764)
hCV27077072	C/T	ATCCTGGTATGGCCCC (SEQ ID NO:1765)	CATCCTGGTATGGCCCT (SEQ ID NO:1766)	GTCACACAAGCCAAGAAGAATTAGA (SEQ ID NO:1767)
hCV2741051	C/T	GCAGCCAGTTTCTCCC (SEQ ID NO:1768)	TGCAGCCAGTTTCTCCT (SEQ ID NO:1769)	CATGAAATGCTTCCAGGTATT (SEQ ID NO:1770)
hCV27473671	C/T	CTGACCTCCTGAATAATCCATC (SEQ ID NO:1771)	TCTGACCTCCTGAATAATCCATT (SEQ ID NO:1772)	CAGGGCTTCCCTAGCAGATAG (SEQ ID NO:1773)
hCV27494483	C/T	AACAGCCATTCCTTGTCC (SEQ ID NO:1774)	GAACAGCCATTCCTTGTCT (SEQ ID NO:1775)	CCAGAAGCAGATGAAATGAGTAC (SEQ ID NO:1776)
hCV27504565	C/G	GCTCCCAACACTGGACAG (SEQ ID NO:1777)	GCTCCCAACACTGGACAC (SEQ ID NO:1778)	GGTGGCAGAGCTCTCCT (SEQ ID NO:1779)
hCV27511436	C/T	GGCCCCCATACATTACAAC (SEQ ID NO:1780)	GGCCCCCATACATTACAAT (SEQ ID NO:1781)	TGGAGGAAAGTTCTGGACAGTTA (SEQ ID NO:1782)
hCV2769503	A/G	GGATTCGAGCCGACATCT (SEQ ID NO:1783)	GATTCGAGCCGACATCC (SEQ ID NO:1784)	TTGAGGATTAGCCTAGAACCACACA (SEQ ID NO:1785)
hCV27830265	A/G	CGACCCATGAGAGAATCAGA (SEQ ID NO:1786)	CGACCCATGAGAGAATCAGG (SEQ ID NO:1787)	GCAGGTCCAGCCAGTGAA (SEQ ID NO:1788)
hCV27892569	C/T	ATGTGAAATTGCATGCACTTAG (SEQ ID NO:1789)	GTATGTGAAATTGCATGCACTTAA (SEQ ID NO:1790)	TGTGTGTACAACACCTATACATGTGTGT (SEQ ID NO:1791)
hCV28036404	A/T	CATGAGACTCAACTTCTTAGGAAA (SEQ ID NO:1792)	CATGAGACTCAACTTCTTAGGAAT (SEQ ID NO:1793)	GCACCAGCCAAGGTTTACTTTATAG (SEQ ID NO:1794)
hCV2851380	C/G	CTTGCTACCAATTCCATTTTCC (SEQ ID NO:1795)	CTTGCTACCAATTCCATTTTCG (SEQ ID NO:1796)	GGATCTCAGGGGCAAGTCTT (SEQ ID NO:1797)
hCV2862873	C/T	TCAACAAATGTATTGATCAGCAAAC (SEQ ID NO:1798)	CTCAACAAATGTATTGATCAGCAAAT (SEQ ID NO:1799)	CAGACAGGAGGAGTGGGATTCAT (SEQ ID NO:1800)
hCV2930693	A/C	GAAGAAGTACAACCCACAT (SEQ ID NO:1801)	GAAGAAGTACAACCCACAG (SEQ ID NO:1802)	GACACATGTAAGTTCCACTCATATG (SEQ ID NO:1803)
hCV29401764	C/T	AAGGTGAGCTTGCCAATC (SEQ ID NO:1804)	AAGGTGAGCTTGCCAATT (SEQ ID NO:1805)	CATGGCGAGGAAGACACATAT (SEQ ID NO:1806)
hCV29480044	C/T	GGTGGGCCTTTTGAAATAAAC (SEQ ID NO:1807)	TGGTGGGCCTTTTGAAATAAAT (SEQ ID NO:1808)	CTTGAAGTGAAGGCACCTGTCAT (SEQ ID NO:1809)
hCV29537898	C/T	ACCACAGCTGTCCCTC (SEQ ID NO:1810)	TACCACAGCTGTCCCTT (SEQ ID NO:1811)	GCCTCCCAGTGGGAATCT (SEQ ID NO:1812)
hCV29539757	A/C	TCCAGTTAGGGATAAAGAAAGGA (SEQ ID NO:1813)	CCAGTTAGGGATAAAGAAAGGC (SEQ ID NO:1814)	CCAGGCTGATCTCGAACTTCT (SEQ ID NO:1815)
hCV29566897	C/T	GAAGATAGATTCTGCCAAATCATTC (SEQ ID NO:1816)	GAAGATAGATTCTGCCAAATCATTT (SEQ ID NO:1817)	GGTAAACTCCTGTTGCCTCAGTA (SEQ ID NO:1818)
hCV2959482	A/G	ACACCTGCGGTTAGATTGA (SEQ ID NO:1819)	CACCTGCGGTTAGATTGG (SEQ ID NO:1820)	CGAAGCTTCACAGATGACATC (SEQ ID NO:1821)
hCV29881864	C/G	CTTTCTTGACATCAGTGCTTC (SEQ ID NO:1822)	CTTTCTTGACATCAGTGCTTG (SEQ ID NO:1823)	CAAAGTCCTCCTTTTCCTTGACTCTG (SEQ ID NO:1824)
hCV302629	A/G	AGCTGCTGCTTGCTAAATAT (SEQ ID NO:1825)	AGCTGCTGCTTGCTAAATAC (SEQ ID NO:1826)	CCTGGAAAGGTCATGCTACTCATACT (SEQ ID NO:1827)
hCV30308202	C/G	TGGCAGGAGATGGATGTAC (SEQ ID NO:1828)	TGGCAGGAGATGGATGTAG (SEQ ID NO:1829)	CCAGTTACTTGACTTTTGGCGTTTCT (SEQ ID NO:1830)
hCV30454150	C/T	TCTAGCAGATTTGTATCAGAACC (SEQ ID NO:1831)	TAATCTAGCAGATTTGTATCAGAACT (SEQ ID NO:1832)	GCGACCCTCTCTGGTTAAACA (SEQ ID NO:1833)
hCV3054550	C/T	TCCTGTCTCTGTCCCTTTC (SEQ ID NO:1834)	ATCCTGTCTCTGTCCCTTTT (SEQ ID NO:1835)	CGGAGTGCCCTCTTGTCT (SEQ ID NO:1836)
hCV3054799	A/G	TGACTCCCAGCATGAAT (SEQ ID NO:1837)	TGACTCCCAGCATGAAC (SEQ ID NO:1838)	TGGCTTATCAAGAGACATGAGA (SEQ ID NO:1839)
hCV3082219	A/G	AGAGATAGTGGAAGCTTTGACA (SEQ ID NO:1840)	GAGATAGTGGAAGCTTTGACG (SEQ ID NO:1841)	CCTGCAGCACACTTTGTAATCTAC (SEQ ID NO:1842)
hCV31137507	C/G	CCTGGGCAACAAAGTCAC (SEQ ID NO:1843)	CCTGGGCAACAAAGTCAG (SEQ ID NO:1844)	CAAGAATATTGGCCTGCTTCAAACTAG (SEQ ID NO:1845)
hCV31227848	C/T	CCTTGGGGTAGTCCCC (SEQ ID NO:1846)	TCCTTGGGGTAGTCCCT (SEQ ID NO:1847)	GCTGGAGTCCCACTGAGA (SEQ ID NO:1848)
hCV31573621	C/T	TGTAATTGGCCCAGAACAC (SEQ ID NO:1849)	ATGTAATTGGCCCAGAACAT (SEQ ID NO:1850)	CCTTCCAGGCTTCTCTCTGAT (SEQ ID NO:1851)
hCV31705214	A/T	GTTGGTGAAGAAGGATTTGTAGT (SEQ ID NO:1852)	GTTGGTGAAGAAGGATTTGTAGA (SEQ ID NO:1853)	GCTGGAAGCTTGACACTTGTTGAA (SEQ ID NO:1854)
hCV32160712	A/T	TGTGCCTTCCACATCTCA (SEQ ID NO:1855)	TGTGCCTTCCACATCTCT (SEQ ID NO:1856)	CAGGCTTTGGTCTGGGTTAAA (SEQ ID NO:1857)
hCV3216551	A/G	GCATACATCACATTTTCTTTACCT (SEQ ID NO:1858)	GCATACATCACATTTTCTTTACCC (SEQ ID NO:1859)	GTTCATTGCAGCATTTTCCCCAATAC (SEQ ID NO:1860)
hCV323071	A/G	AAACCAGGATATCAGAACATTTTA (SEQ ID NO:1861)	ACCAGGATATCAGAACATTTTG (SEQ ID NO:1862)	GGTCTTAGGAATTATCTGACATCTT (SEQ ID NO:1863)
hCV435733	C/G	CAACTACTCGGGAGACAG (SEQ ID NO:1864)	CAACTACTCGGGAGACAC (SEQ ID NO:1865)	CCTCTCAGCCCTCTCTCCATAAAG (SEQ ID NO:1866)
hCV454333	C/T	GTATGGGCTTGAGGAAATCAC (SEQ ID NO:1867)	GTATGGGCTTGAGGAAATCAT (SEQ ID NO:1868)	TGCACAGATGGCTTCTGTATGT (SEQ ID NO:1869)
hCV540056	C/T	AACTACTTCTGGATGGTCAGC (SEQ ID NO:1870)	AAACTACTTCTGGATGGTCAGT (SEQ ID NO:1871)	GGGTCCTGCAAGTAGACACTAAG (SEQ ID NO:1872)

【０５４２】

【表３－３】

表3, 3/3

Marker	Alleles	Primer 1 (Allele-specific Primer)	Primer 2 (Allele-specific Primer)	Common Primer
hCV7425232	C/T	TCAAAATTATTTCTTGCTACAGG (SEQ ID NO:1873)	GTCAAAATTATTTCTTGCTACAGA (SEQ ID NO:1874)	TCCTCCAGCCTCTCATTC (SEQ ID NO:1875)
hCV7917138	A/G	CAGTAGCAATGGTAAAGATTTGAAT (SEQ ID NO:1876)	CAGTAGCAATGGTAAAGATTTGAAC (SEQ ID NO:1877)	TTCCACTGTATAGACTCTCCTGTACAGAT (SEQ ID NO:1878)
hCV8147903	A/G	GGCTCTCTCGTGAGCA (SEQ ID NO:1879)	GGCTCTCTCGTGAGCG (SEQ ID NO:1880)	GAAGGGGCACAGTGCCTTTTAG (SEQ ID NO:1881)
hCV8754449	C/T	GCAGCTGAGGATTTAGCAC (SEQ ID NO:1882)	GCAGCTGAGGATTTAGCAT (SEQ ID NO:1883)	CAGAGCAAGACCCTGTCTCTAA (SEQ ID NO:1884)
hCV8757333	C/T	CGTCAGCTCCTTTTGACAC (SEQ ID NO:1885)	CGTCAGCTCCTTTTGACAT (SEQ ID NO:1886)	CCCCAGAGGGTCCAAATTTCT (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)	CCCTGCATGGAAAGGTAAGAAAGT (SEQ ID NO:1893)
hCV9296529	A/G	CTCATCCTTAATATTGTTTACTTGTGAT (SEQ ID NO:1894	CTCATCCTTAATATTGTTTACTTGTGAC (SEQ ID NO:1895	CAAGACAGCCGCCTACAAGA (SEQ ID NO:1896)
hCV9324316	C/T	GCAGGGGTTTCTCACC (SEQ ID NO:1897)	TGCAGGGGTTTCTCACT (SEQ ID NO:1898)	CCCTCCGGCTCAATGTCA (SEQ ID NO:1899)
hCV9326822	C/T	CTCGGGACCAGTCCAG (SEQ ID NO:1900)	CTCGGGACCAGTCCAA (SEQ ID NO:1901)	CCGACAGCCGAGGAGA (SEQ ID NO:1902)
hCV945276	G/T	CGCCACAAACACATACCTG (SEQ ID NO:1903)	CGCCACAAACACATACCTT (SEQ ID NO:1904)	CCGCTGCTTGGAACAG (SEQ ID NO:1905)
hCV9473891	C/T	AGACTTTGATGCCAACGAG (SEQ ID NO:1906)	CAGACTTTGATGCCAACGAA (SEQ ID NO:1907)	CCAAGCACATTTATTGAGCACTCAA (SEQ ID NO:1908)
hDV70959216	G/T	CAAACAGTGATGCAAATCAATTTC (SEQ ID NO:1909)	ACAAACAGTGATGCAAATCAATTTA (SEQ ID NO:1910)	GAAGGGGGACGAAGAAGCTAGAA (SEQ ID NO:1911)
hDV77718013	C/T	GGGACCCTATAGGAGCTTC (SEQ ID NO:1912)	GGGACCCTATAGGAGCTTT (SEQ ID NO:1913)	TCATTCTTGGGGGAGAGGCTATTC (SEQ ID NO:1914)

【０５４３】

【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

【０５４４】

【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

【０５４５】

【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

【０５４６】

【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

【０５４７】

【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

【０５４８】

【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

【０５４９】

【表４－７】

表4, 7/18

Interrogated SNP	Interrogated rs	LD SNP	LD SNP rs	Power	Threshold r^2	r^2
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

【０５５０】

【表４－８】

表4, 8/18

Interrogated SNP	Interrogated rs	LD SNP	LD SNP rs	Power	Threshold r²	r²
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

【０５５１】

【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

【０５５２】

【表４－１０】

表4, 10/18

Interrogated SNP	Interrogated rs	LD SNP	LD SNP rs	Power	Threshold r^2	r^2
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

【０５５３】

【表４－１１】

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
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
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
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
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

【０５５４】

【表４－１２】

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

【０５５５】

【表４－１３】

表4, 13/18

Interrogated SNP	Interrogated rs	LD SNP	LD SNP rs	Power	Threshold r^2	r^2
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

【０５５６】

【表４－１４】

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

【０５５７】

【表４－１５】

表4, 15/18

Interrogated SNP	Interrogated rs	LD SNP	LD SNP rs	Power	Threshold r^2	r^2
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

【０５５８】

【表４－１６】

表4, 16/18

Interrogated SNP	Interrogated rs	LD SNP	LD SNP rs	Power	Threshold r^2	r^2
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

【０５５９】

【表４－１７】

表4, 17/18

Interrogated SNP	Interrogated rs	LD SNP	LD SNP rs	Power	Threshold r^2	r^2
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

【０５６０】

【表４－１８】

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

【０５６１】

【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

	白人 (N=10401)			黒人 (N=3814)		
	症例 (N=275)	非症例 (N=10126)		症例 (N=220)	非症例 (N=3594)	
特徴	平均 (SD)	平均 (SD)	p値 *	平均 (SD)	平均 (SD)	p値 *
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

＊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。

【０５６２】

表6. ARIC研究において偶発的虚血性脳卒中と関連するSNP

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	モデル1† 95% CI	モデル1† p値	モデル2‡ HRR	モデル2‡ 95% CI	モデル2‡ p値
白人										
SERPINA9	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
PALLD	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
IER2	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										
SERPINA9	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
EXOD1	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節した。

【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	IER2	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

【０５６４】

【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

【０５６５】

【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

【０５６６】

【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。

【０５６７】

【表１１】

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*
HPS1	rs1804689	T	0.30	1.23 (1.09-1.40)	0.003
ITGAE	rs220479	C	0.82	1.26 (1.08-1.48)	0.008
ABCG2	rs2231137	C	0.95	1.46 (1.05-2.03)	0.03
MYH15	rs3900940	C	0.29	1.15 (1.02-1.31)	0.03
FSTL4	rs13183672	A	0.76	1.17 (1.01-1.35)	0.04
CALM1	rs3814843	G	0.05	1.31 (1.02-1.68)	0.04
BAT2	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。

【０５６８】

【表１２】

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*
KRT4	rs89962	T	0.11	2.08 (1.48-2.94)	<0.001
LY6G5B	rs11758242	C	0.89	2.28 (1.20-4.33)	0.02
EDG1	rs2038366	G	0.73	1.59 (1.08-2.35)	0.02
DMXL2	rs12102203	G	0.47	1.40 (1.03-1.90)	0.04
ABCG2	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。

【０５６９】

【表１３】

【０５７０】

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 n	総数 n	モデル1* HR (90%CI)	*P*	モデル 2* 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。

【表１４】

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)												

【０５７１】

【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。

【０５７２】

【表１６】

【０５７３】

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
MYH15	C	0.29	0.30	3q13.13	rs3900940	Thr1125Ala	Bare et al
KIF6	G	0.37	0.36	6p21.2	rs20455	Trp719Arg	Bare et al
VAMP8	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

【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
C9p21							
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	
KIF6							
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	
MYH15							
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	
VAMP8							
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	

【０５７４】

【表１８－１】

表18，1/3

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）
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】

【表１８－２】

表18，2/3

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）
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	3.34386559	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】

【表１８－３】

表18，3/3

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

【０５７７】

表19A, 1/7

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	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

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	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

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	hCV1619596	FKBP1A	rs1048621	G	A	1198	0.2764	337	0.2961	861	0.2694	G	3136	0.724	801	0.7039	2335	0.7306
VSR	hCV1619596	FKBP1A	rs1048621	G	A	675	0.2474	297	0.27	378	0.2322	G	2053	0.753	803	0.73	1250	0.7678
UCSF CCF	hCV16336	HD	rs362277	C	T	469	0.108	107	0.094	362	0.113	C	3873	0.892	1031	0.906	2842	0.887
VSR	hCV16336	HD	rs362277	C	T	294	0.1079	97	0.0885	197	0.121	C	2430	0.892	999	0.9115	1431	0.879
UCSF CCF	hCV1723718	UMODL1	rs12481805	G	A	1336	0.3081	377	0.3313	959	0.2999	G	3000	0.692	761	0.6687	2239	0.7001
VSR	hCV1723718	UMODL1	rs12481805	G	A	779	0.2858	336	0.306	443	0.2721	G	1947	0.714	762	0.694	1185	0.7279
UCSF CCF	hCV1958451	MIER1	rs2985822	G	T	1073	0.2475	256	0.225	817	0.2555	G	3263	0.753	882	0.775	2381	0.7445
VSR	hCV1958451	MIER1	rs2985822	G	T	676	0.2487	248	0.2271	428	0.2632	G	2042	0.751	844	0.7729	1198	0.7368
UCSF CCF	hCV2121658		rs1187332	G	A	534	0.1232	120	0.1058	414	0.1294	G	3800	0.877	1014	0.8942	2786	0.8706
VSR	hCV2121658		rs1187332	G	A	331	0.1226	119	0.1104	212	0.1307	G	2369	0.877	959	0.8896	1410	0.8693
UCSF CCF	hCV2358247	SPINT4	rs415989	A	G	290	0.0669	88	0.0775	202	0.0631	A	4046	0.933	1048	0.9225	2998	0.9369
VSR	hCV2358247	SPINT4	rs415989	A	G	150	0.0549	77	0.0699	73	0.0448	A	2582	0.945	1025	0.9301	1557	0.9552
UCSF CCF	hCV2390937	LOC441108	rs739719	C	A	318	0.0733	70	0.0615	248	0.0775	C	4022	0.927	1068	0.9385	2954	0.9225
VSR	hCV2390937	LOC441108	rs739719	C	A	185	0.0678	60	0.0545	125	0.0767	C	2545	0.932	1040	0.9455	1505	0.9233
UCSF CCF	hCV25473186	NPY2R	rs2880415	T	C	2044	0.4708	566	0.4974	1478	0.4613	T	2298	0.529	572	0.5026	1726	0.5387
VSR	hCV25473186	NPY2R	rs2880415	T	C	1181	0.4336	509	0.4653	672	0.4123	T	1543	0.566	585	0.5347	958	0.5877
UCSF CCF	hCV25596936	EPHA1	rs6967117	C	T	308	0.0709	92	0.0808	216	0.0674	C	4034	0.929	1046	0.9192	2988	0.9326
VSR	hCV25596936	EPHA1	rs6967117	C	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

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, 6/7

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	AIG1	rs1559599	C	T	641	0.1476	189	0.1661	452	0.1411	C	3701	0.852	949	0.8339	2752	0.8589
VSR	hCV3054550	AIG1	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

【表１９Ａ－７】

【０５８４】

表19A, 7/7

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, 1/3

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	Genot	総数	全頻度	症例数	症例頻度	対照数	対照頻度
UCSFCCF	hCV1053082	rs544115	T T	98	0.0452	17	0.0299	81	0.0507	T C	688	0.3173	182	0.3199	506	0.3164	C C	1382	0.6375	370	0.6503	1012	0.6329
VSR	hCV1053082	rs544115	T T	52	0.0382	16	0.0292	36	0.0442	T C	396	0.2907	145	0.2646	251	0.3084	C C	914	0.6711	387	0.7062	527	0.6474
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	T T	1410	0.6501	387	0.6801	1023	0.6394
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	T T	926	0.6916	391	0.7214	535	0.6713
UCSFCCF	hCV11425801	rs3805953	C C	499	0.2298	143	0.2513	356	0.2222	C T	1070	0.4929	284	0.4991	786	0.4906	T T	602	0.2773	142	0.2496	460	0.2871
VSR	hCV11425801	rs3805953	C C	319	0.2347	140	0.2559	179	0.2204	C T	682	0.5018	274	0.5009	408	0.5025	T T	358	0.2634	133	0.2431	225	0.2771
UCSFCCF	hCV11425842	rs10948059	T T	486	0.2242	111	0.1954	375	0.2344	T C	1076	0.4963	291	0.5123	785	0.4906	C C	606	0.2795	166	0.2923	440	0.275
VSR	hCV11425842	rs10948059	T T	283	0.2078	104	0.1898	179	0.2199	T C	692	0.5081	277	0.5055	415	0.5098	C C	387	0.2841	167	0.3047	220	0.2703
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	G G	1512	0.6977	374	0.6573	1138	0.7121
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	G G	986	0.7223	383	0.6964	603	0.7399
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	T T	832	0.3836	232	0.4077	600	0.375
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	T T	537	0.3946	226	0.4124	311	0.3825
UCSFCCF	hCV11758801	rs11841997	G G	4	0.0018	2	0.0035	2	0.0012	G C	123	0.0567	40	0.0704	83	0.0518	C C	2042	0.9414	526	0.9261	1516	0.9469
VSR	hCV11758801	rs11841997	G G	2	0.0015	2	0.0036	0	0	G C	83	0.0608	40	0.0727	43	0.0528	C C	1280	0.9377	508	0.9236	772	0.9472
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	A A	1276	0.588	336	0.5905	940	0.5871
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	A A	766	0.5695	327	0.6033	439	0.5467
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	G G	1334	0.615	363	0.638	971	0.6069
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	G G	892	0.6544	382	0.6945	510	0.6273
UCSFCCF	hCV1209800	rs35067690	T T	4	0.0018	0	0	4	0.0025	T G	199	0.0917	38	0.0669	161	0.1005	G G	1967	0.9065	530	0.9331	1437	0.897
VSR	hCV1209800	rs35067690	T T	4	0.0029	0	0	4	0.0049	T G	103	0.0754	34	0.0617	69	0.0847	G G	1259	0.9217	517	0.9383	742	0.9104
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	G G	1817	0.8373	466	0.819	1351	0.8438
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	G G	1091	0.807	416	0.7732	675	0.8292
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	G G	628	0.2898	144	0.2535	484	0.3027
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	G G	417	0.3114	159	0.2978	258	0.3205
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	C C	1506	0.6943	374	0.6573	1132	0.7075
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	C C	886	0.6505	338	0.6168	548	0.6732
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	C C	1730	0.7972	461	0.8102	1269	0.7926
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	C C	1104	0.8082	460	0.8348	644	0.7902
UCSFCCF	hCV15851766	rs2229995	A A	0	0	0	0	0	0	A G	87	0.0402	14	0.0246	73	0.0457	G G	2079	0.9598	554	0.9754	1525	0.9543
VSR	hCV15851766	rs2229995	A A	0	0	0	0	0	0	A G	59	0.044	15	0.0279	44	0.0549	G G	1281	0.956	523	0.9721	758	0.9451
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	C C	1067	0.4919	266	0.4675	801	0.5006
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	C C	683	0.5011	271	0.4936	412	0.5061
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	C C	1851	0.8526	501	0.8805	1350	0.8427
VSR	hCV15879601	rs2275769	T T	8	0.0059	0	0	8	0.0098	T C	155	0.1138	59	0.1075	96	0.1181	C C	1199	0.8803	490	0.8925	709	0.8721
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	G G	1466	0.6762	364	0.6408	1102	0.6888
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	G G	908	0.6652	345	0.6273	563	0.6908
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	G G	1155	0.533	286	0.5026	869	0.5438
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	G G	772	0.566	290	0.5273	482	0.5921
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	C C	1733	0.7982	469	0.8243	1264	0.789
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	C C	1083	0.7952	453	0.8266	630	0.774
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	G G	1031	0.4756	253	0.4446	778	0.4866
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	G G	707	0.5187	266	0.4845	441	0.5418
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	G G	1230	0.5673	343	0.6028	887	0.5547
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	G G	773	0.5688	325	0.5952	448	0.551
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	G G	1656	0.7642	453	0.7989	1203	0.7519
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	G G	1037	0.7681	423	0.7848	614	0.7571

表19B, 2/3

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	Genot	総数	全頻度	症例数	症例頻度	対照数	対照頻度
UCSFCCF	hCV2358247	rs415989	G G	14	0.0065	2	0.0035	12	0.0075	G A	262	0.1208	84	0.1479	178	0.1112	A A	1892	0.8727	482	0.8486	1410	0.8812
VSR	hCV2358247	rs415989	G G	5	0.0037	5	0.0091	0	0	G A	140	0.1025	67	0.1216	73	0.0896	A A	1221	0.8939	479	0.8693	742	0.9104
UCSFCCF	hCV2390937	rs739719	A A	12	0.0055	2	0.0035	10	0.0062	A C	294	0.1355	66	0.116	228	0.1424	C C	1864	0.859	501	0.8805	1363	0.8513
VSR	hCV2390937	rs739719	A A	3	0.0022	1	0.0018	2	0.0025	A C	179	0.1311	58	0.1055	121	0.1485	C C	1183	0.8667	491	0.8927	692	0.8491
UCSFCCF	hCV25473186	rs2880415	C C	488	0.2248	135	0.2373	353	0.2203	C T	1068	0.4919	296	0.5202	772	0.4819	T T	615	0.2833	138	0.2425	477	0.2978
VSR	hCV25473186	rs2880415	C C	246	0.1806	109	0.1993	137	0.1681	C T	689	0.5059	291	0.532	398	0.4883	T T	427	0.3135	147	0.2687	280	0.3436
UCSFCCF	hCV25596936	rs6967117	T T	13	0.006	2	0.0035	11	0.0069	T C	282	0.1299	88	0.1547	194	0.1211	C C	1876	0.8641	479	0.8418	1397	0.872
VSR	hCV25596936	rs6967117	T T	15	0.011	7	0.0127	8	0.0098	T C	211	0.1548	104	0.1891	107	0.1316	C C	1137	0.8342	439	0.7982	698	0.8585
UCSFCCF	hCV25615822	NONE	T T	1	0.0005	1	0.0018	0	0	T C	112	0.0516	33	0.0581	79	0.0493	C C	2056	0.9479	534	0.9401	1522	0.9507
VSR	hCV25615822	NONE	T T	2	0.0015	1	0.0018	1	0.0012	T C	109	0.0799	54	0.098	55	0.0676	C C	1254	0.9187	496	0.9002	758	0.9312
UCSFCCF	hCV25983294	rs3739709	A A	75	0.0346	19	0.0335	56	0.035	A G	671	0.3092	152	0.2676	519	0.324	G G	1424	0.6562	397	0.6989	1027	0.6411
VSR	hCV25983294	rs3739709	A A	64	0.047	23	0.0419	41	0.0505	A G	413	0.3035	151	0.275	262	0.3227	G G	884	0.6495	375	0.6831	509	0.6268
UCSFCCF	hCV2637554	rs3205421	C C	190	0.0877	64	0.1129	126	0.0788	C T	913	0.4215	240	0.4233	673	0.4209	T T	1063	0.4908	263	0.4638	800	0.5003
VSR	hCV2637554	rs3205421	C C	139	0.1027	63	0.1158	76	0.0938	C T	564	0.4165	237	0.4357	327	0.4037	T T	651	0.4808	244	0.4485	407	0.5025
UCSFCCF	hCV26478797	rs2015018	A A	122	0.0563	31	0.0545	91	0.0569	A G	856	0.3948	204	0.3585	652	0.4078	G G	1190	0.5489	334	0.587	856	0.5353
VSR	hCV26478797	rs2015018	A A	95	0.0699	28	0.0513	67	0.0824	A G	531	0.3907	214	0.3919	317	0.3899	G G	733	0.5394	304	0.5568	429	0.5277
UCSFCCF	hCV26881276	rs2344829	G G	250	0.1154	66	0.1162	184	0.1151	G A	929	0.4287	260	0.4577	669	0.4184	A A	988	0.4559	242	0.4261	746	0.4665
VSR	hCV26881276	rs2344829	G G	183	0.1341	86	0.1564	97	0.119	G A	597	0.4374	246	0.4473	351	0.4307	A A	585	0.4286	218	0.3964	367	0.4503
UCSFCCF	hCV27077072	rs8060368	T T	237	0.1092	60	0.1054	177	0.1106	T C	955	0.4401	233	0.4095	722	0.451	C C	978	0.4507	276	0.4851	702	0.4385
VSR	hCV27077072	rs8060368	T T	152	0.1114	54	0.0982	98	0.1204	T C	607	0.445	238	0.4327	369	0.4533	C C	605	0.4435	258	0.4691	347	0.4263
UCSFCCF	hCV27473671	rs3750465	C C	183	0.0843	54	0.0949	129	0.0805	C T	904	0.4164	249	0.4376	655	0.4089	T T	1084	0.4993	266	0.4675	818	0.5106
VSR	hCV27473671	rs3750465	C C	103	0.0756	51	0.0927	52	0.064	C T	532	0.3906	222	0.4036	310	0.3818	T T	727	0.5338	277	0.5036	450	0.5542
UCSFCCF	hCV27494483	rs3748743	T T	12	0.0055	4	0.007	8	0.005	T C	202	0.0931	64	0.1125	138	0.0862	C C	1956	0.9014	501	0.8805	1455	0.9088
VSR	hCV27494483	rs3748743	T T	3	0.0022	2	0.0036	1	0.0012	T C	121	0.0888	59	0.1073	62	0.0763	C C	1239	0.909	489	0.8891	750	0.9225
UCSFCCF	hCV27504565	rs3219489	G G	138	0.0637	39	0.0685	99	0.0619	G C	859	0.3962	199	0.3497	660	0.4128	C C	1171	0.5401	331	0.5817	840	0.5253
VSR	hCV27504565	rs3219489	G G	67	0.049	13	0.0236	54	0.0663	G C	460	0.3367	187	0.3394	273	0.335	C C	839	0.6142	351	0.637	488	0.5988
UCSFCCF	hCV27511436	rs3750145	C C	55	0.0255	5	0.0088	50	0.0314	C T	577	0.2675	147	0.2602	430	0.2701	T T	1525	0.707	413	0.731	1112	0.6985
VSR	hCV27511436	rs3750145	C C	47	0.0344	16	0.0291	31	0.038	C T	380	0.2784	141	0.2564	239	0.2933	T T	938	0.6872	393	0.7145	545	0.6687
UCSFCCF	hCV2769503	rs4787956	G G	253	0.1166	74	0.1301	179	0.1118	G A	989	0.4558	278	0.4886	711	0.4441	A A	928	0.4276	217	0.3814	711	0.4441
VSR	hCV2769503	rs4787956	G G	146	0.1087	65	0.1213	81	0.1004	G A	599	0.446	263	0.4907	336	0.4164	A A	598	0.4453	208	0.3881	390	0.4833
UCSFCCF	hCV27892569	rs4903741	C C	113	0.0523	35	0.0616	78	0.0489	C T	796	0.3682	219	0.3856	577	0.362	T T	1253	0.5796	314	0.5528	939	0.5891
VSR	hCV27892569	rs4903741	C C	88	0.0647	34	0.0617	54	0.0667	C T	450	0.3306	200	0.363	250	0.3086	T T	823	0.6047	317	0.5753	506	0.6247
UCSFCCF	hCV28036404	rs4812768	A A	99	0.0456	17	0.03	82	0.0512	A T	677	0.3121	182	0.321	495	0.309	T T	1393	0.6422	368	0.649	1025	0.6398
VSR	hCV28036404	rs4812768	A A	39	0.0287	13	0.0238	26	0.0319	A T	433	0.3184	156	0.2857	277	0.3403	T T	888	0.6529	377	0.6905	511	0.6278
UCSFCCF	hCV2851380	rs12445805	C C	32	0.0147	4	0.007	28	0.0175	C G	386	0.1779	91	0.1602	295	0.1841	G G	1752	0.8074	473	0.8327	1279	0.7984
VSR	hCV2851380	rs12445805	C C	21	0.0154	7	0.0127	14	0.0172	C G	278	0.2038	99	0.18	179	0.2199	G G	1065	0.7808	444	0.8073	621	0.7629
UCSFCCF	hCV29401764	rs7793552	T T	223	0.1029	62	0.109	161	0.1007	T C	956	0.441	223	0.3919	733	0.4584	C C	989	0.4562	284	0.4991	705	0.4409
VSR	hCV29401764	rs7793552	T T	159	0.1169	58	0.1062	101	0.1241	T C	595	0.4375	221	0.4048	374	0.4595	C C	606	0.4456	267	0.489	339	0.4165
UCSFCCF	hCV29537898	rs6073804	T T	23	0.0106	10	0.0176	13	0.0081	T C	347	0.1601	100	0.1761	247	0.1545	C C	1797	0.8293	458	0.8063	1339	0.8374
VSR	hCV29537898	rs6073804	T T	6	0.0044	5	0.0092	1	0.0012	T C	204	0.1504	90	0.1657	114	0.1402	C C	1146	0.8451	448	0.825	698	0.8585
UCSFCCF	hCV29539757	rs10110659	A A	192	0.0885	49	0.0863	143	0.0893	A C	927	0.4274	214	0.3768	713	0.4453	C C	1050	0.4841	305	0.537	745	0.4653
VSR	hCV29539757	rs10110659	A A	136	0.0998	46	0.0838	90	0.1106	A C	598	0.4387	226	0.4117	372	0.457	C C	629	0.4615	277	0.5046	352	0.4324
UCSFCCF	hCV302629	rs9284183	G G	185	0.0853	68	0.1197	117	0.0731	G A	877	0.4045	223	0.3926	654	0.4088	A A	1106	0.5101	277	0.4877	829	0.5181
VSR	hCV302629	rs9284183	G G	111	0.0819	55	0.1011	56	0.0691	G A	541	0.3993	209	0.3842	332	0.4094	A A	703	0.5188	280	0.5147	423	0.5216
UCSFCCF	hCV30308202	rs9482985	C C	101	0.0466	17	0.0299	84	0.0525	C G	715	0.3298	185	0.3251	530	0.3315	G G	1352	0.6236	367	0.645	985	0.616
VSR	hCV30308202	rs9482985	C C	66	0.0485	25	0.0457	41	0.0504	C G	417	0.3064	150	0.2742	267	0.328	G G	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	Genot	総数	全頻度	症例数	症例頻度	対照数	対照頻度
UCSFCCF	hCV3054550	rs1559599	T T	50	0.023	17	0.0299	33	0.0206	T C	541	0.2492	155	0.2724	386	0.2409	C C	1580	0.7278	397	0.6977	1183	0.7385
VSR	hCV3054550	rs1559599	T T	36	0.0264	14	0.0254	22	0.027	T C	362	0.265	161	0.2922	201	0.2466	C C	968	0.7086	376	0.6824	592	0.7264
UCSFCCF	hCV3082219	rs1884833	A A	27	0.0124	7	0.0123	20	0.0125	A G	451	0.2078	134	0.2355	317	0.198	G G	1692	0.7797	428	0.7522	1264	0.7895
VSR	hCV3082219	rs1884833	A A	21	0.0155	11	0.0203	10	0.0123	A G	302	0.223	137	0.2532	165	0.203	G G	1031	0.7614	393	0.7264	638	0.7847
UCSFCCF	hCV31137507	rs7660668	C C	162	0.0746	47	0.0826	115	0.0718	C G	841	0.3874	234	0.4112	607	0.3789	G G	1168	0.538	288	0.5062	880	0.5493
VSR	hCV31137507	rs7660668	C C	101	0.0742	46	0.0839	55	0.0676	C G	539	0.3957	225	0.4106	314	0.3857	G G	722	0.5301	277	0.5055	445	0.5467
UCSFCCF	hCV31227848	rs11809423	T T	4	0.0018	1	0.0018	3	0.0019	T C	164	0.0756	59	0.1037	105	0.0656	C C	2002	0.9226	509	0.8946	1493	0.9325
VSR	hCV31227848	rs11809423	T T	2	0.0015	1	0.0018	1	0.0012	T C	116	0.085	62	0.1129	54	0.0663	C C	1246	0.9135	486	0.8852	760	0.9325
UCSFCCF	hCV31573621	rs11079818	C C	164	0.0755	36	0.0633	128	0.0799	C T	895	0.4123	223	0.3919	672	0.4195	T T	1112	0.5122	310	0.5448	802	0.5006
VSR	hCV31573621	rs11079818	C C	100	0.0745	30	0.056	70	0.0867	C T	539	0.4013	216	0.403	323	0.4002	T T	704	0.5242	290	0.541	414	0.513
UCSFCCF	hCV31705214	rs12804599	T T	116	0.0534	41	0.0721	75	0.0468	T A	752	0.3464	201	0.3533	551	0.3439	A A	1303	0.6002	327	0.5747	976	0.6092
VSR	hCV31705214	rs12804599	T T	71	0.052	31	0.0564	40	0.0491	T A	454	0.3326	204	0.3709	250	0.3067	A A	840	0.6154	315	0.5727	525	0.6442
UCSFCCF	hCV32160712	rs11079160	T T	57	0.0263	17	0.0299	40	0.025	T A	629	0.29	187	0.3286	442	0.2762	A A	1483	0.6837	365	0.6415	1118	0.6988
VSR	hCV32160712	rs11079160	T T	37	0.0273	20	0.0367	17	0.021	T A	358	0.2644	151	0.2771	207	0.2559	A A	959	0.7083	374	0.6862	585	0.7231
UCSFCCF	hCV435733	rs10276935	G G	226	0.1042	65	0.1142	161	0.1006	G C	894	0.4122	253	0.4446	641	0.4006	C C	1049	0.4836	251	0.4411	798	0.4988
VSR	hCV435733	rs10276935	G G	132	0.0968	46	0.0838	86	0.1057	G C	555	0.4072	253	0.4608	302	0.371	C C	676	0.496	250	0.4554	426	0.5233
UCSFCCF	hCV454333	rs10916581	T T	42	0.0194	6	0.0106	36	0.0225	T C	506	0.2333	127	0.2236	379	0.2367	C C	1621	0.7473	435	0.7658	1186	0.7408
VSR	hCV454333	rs10916581	T T	25	0.0184	5	0.0091	20	0.0248	T C	274	0.2019	100	0.1815	174	0.2159	C C	1058	0.7797	446	0.8094	612	0.7593
UCSFCCF	hCV540056	rs346802	T T	2	0.0009	1	0.0018	1	0.0006	T C	159	0.0733	30	0.0527	129	0.0806	C C	2009	0.9258	538	0.9455	1471	0.9188
VSR	hCV540056	rs346802	T T	0	0	0	0	0	0	T C	90	0.0661	26	0.0474	64	0.0787	C C	1272	0.9339	523	0.9526	749	0.9213
UCSFCCF	hCV7917138	rs9822460	G G	94	0.0434	29	0.051	65	0.0407	G A	672	0.3101	197	0.3462	475	0.2972	A A	1401	0.6465	343	0.6028	1058	0.6621
VSR	hCV7917138	rs9822460	G G	53	0.039	29	0.0531	24	0.0296	G A	432	0.3181	173	0.3168	259	0.319	A A	873	0.6429	344	0.63	529	0.6515
UCSFCCF	hCV8147903	rs680014	A A	118	0.0544	25	0.0439	93	0.0581	A G	735	0.3387	175	0.3076	560	0.3498	G G	1317	0.6069	369	0.6485	948	0.5921
VSR	hCV8147903	rs680014	A A	66	0.0486	21	0.0385	45	0.0554	A G	445	0.3277	172	0.3156	273	0.3358	G G	847	0.6237	352	0.6459	495	0.6089
UCSFCCF	hCV8754449	rs781226	T T	137	0.0632	37	0.065	100	0.0625	T C	852	0.3928	203	0.3568	649	0.4056	C C	1180	0.544	329	0.5782	851	0.5319
VSR	hCV8754449	rs781226	T T	73	0.0536	15	0.0274	58	0.0713	T C	460	0.338	188	0.3431	272	0.3346	C C	828	0.6084	345	0.6296	483	0.5941
UCSFCCF	hCV8820007	rs938390	A A	143	0.0659	29	0.0511	114	0.0712	A T	769	0.3545	207	0.3644	562	0.351	T T	1257	0.5795	332	0.5845	925	0.5778
VSR	hCV8820007	rs938390	A A	94	0.0693	28	0.0511	66	0.0816	A T	463	0.3412	178	0.3248	285	0.3523	T T	800	0.5895	342	0.6241	458	0.5661
UCSFCCF	hCV8942032	rs1264352	C C	46	0.0212	14	0.0246	32	0.02	C G	518	0.2388	151	0.2654	367	0.2294	G G	1605	0.74	404	0.71	1201	0.7506
VSR	hCV8942032	rs1264352	C C	34	0.0249	16	0.0292	18	0.0221	C G	298	0.2186	133	0.2427	165	0.2025	G G	1031	0.7564	399	0.7281	632	0.7755

【０５８７】

表19C, 1/4

研究	マーカー	rs	HW(対照) pExact	対立遺伝子 Asc chi2	対立遺伝子 Asc pAsym	対立遺伝子 Asc pExact	DomGenotAsc chi2	DomGenotAsc pAsym	RecGenotAsc chi2	RecGenotAsc pAsym	AddGenotAsc chi2	AddGenotAsc pAsym	OR.Hom	OR.Hom.95CI.L	OR.Hom.95CI.U	OR.Het	OR.Het.95CI.L	OR.Het.95CI.U	G Statistic	G Statistic pAsym	OR	std.ln(OR)	OR99CI.L	OR99CI.U	OR95CI.L	OR95CI.U
UCSF CCF	hCV1053082	rs544115	9.57E-02	1.8813	1.70E-01	1.84E-01	0.5478	4.59E-01	4.1986	4.05E-02	1.8401	1.75E-01	0.574	0.3358	0.9814	0.9838	0.7998	1.2101	4.5688	1.02E-01	0.8873	0.0872	0.7088	1.1108	0.7479	1.0527
VSR	hCV1053082	rs544115	3.79E-01	5.9535	1.47E-02	1.54E-02	5.1272	2.36E-02	2.0145	1.56E-01	5.7805	1.62E-02	0.6052	0.331	1.1065	0.7867	0.617	1.003	5.8263	5.43E-02	0.7782	0.103	0.5969	1.0145	0.636	0.9521
UCSF CCF	hCV1116757	rs3794971	7.54E-01	1.8049	1.79E-01	1.91E-01	3.0663	7.99E-02	0.1832	6.69E-01	1.7897	1.81E-01	1.04	0.6394	1.6918	0.8094	0.654	1.0017	3.9968	1.36E-01	0.8876	0.0888	0.7061	1.1157	0.7458	1.0563
VSR	hCV1116757	rs3794971	7.21E-01	4.3026	0.0381	0.0407	3.8015	0.0512	1.3504	0.2450	4.246	0.0393	0.6353	0.3249	1.2422	0.8069	0.63	1.0336	4.2673	1.18E-01	0.8016	0.1068	0.6088	1.0553	0.6502	0.9881
UCSF CCF	hCV11425801	rs3805953	5.81E-01	3.7417	5.31E-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
VSR	hCV11425801	rs3805953	8.33E-01	3.1552	7.57E-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 CCF	hCV11425842	rs10948059	5.15E-01	2.6567	1.03E-01	1.04E-01	0.6196	4.31E-01	3.6571	5.58E-02	2.6452	1.04E-01	0.7846	0.5948	1.035	0.9826	0.7858	1.2287	3.7537	1.53E-01	0.8932	0.0693	0.7471	1.0678	0.7797	1.0232
VSR	hCV11425842	rs10948059	5.74E-01	2.7491	9.73E-02	9.99E-02	1.9136	1.67E-01	1.8051	1.79E-01	2.8113	9.36E-02	0.7654	0.5589	1.0482	0.8793	0.6833	1.1315	2.8121	2.45E-01	0.878	0.0785	0.7173	1.0747	0.7528	1.024
UCSF CCF	hCV11548152	rs11580249	8.49E-01	5.1795	2.29E-02	2.49E-02	5.9849	1.44E-02	0.1844	6.68E-01	5.2806	2.16E-02	1.2336	0.6694	2.273	1.2948	1.0496	1.5973	5.8774	5.29E-02	1.2289	0.0907	0.9729	1.5522	1.0288	1.4679
VSR	hCV11548152	rs11580249	7.72E-01	3.669	5.54E-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 CCF	hCV11738775	rs6754561	2.44E-01	4.5652	3.26E-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	4.29E-02	0.8572	0.0722	0.7118	1.0323	0.7442	0.9874
VSR	hCV11738775	rs6754561	1.22E-01	4.301	3.81E-02	3.97E-02	1.223	2.69E-01	6.1599	1.31E-02	4.1958	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
UCSF CCF	hCV11758801	rs11841997	3.28E-01	3.8274	5.04E-02	5.52E-02	3.307	6.90E-02	1.1756	2.78E-01	3.7093	5.41E-02	2.8821	0.405	20.513	1.389	0.9403	2.0517	3.3582	1.87E-01	1.4427	0.1883	0.8882	2.3432	0.9974	2.0867
VSR	hCV11758801	rs11841997	1.00E+00	3.9487	4.69E-02	5.84E-02	3.133	7.67E-02	2.968	8.49E-02	3.892	4.85E-02				1.4137	0.906	2.2057			1.5378	0.2181	0.8769	2.6969	1.0029	2.3579
UCSF CCF	hCV11861255	rs529407	2.74E-03	0.9704	3.25E-01	3.32E-01	0.0198	8.87E-01	4.4502	3.49E-02	0.9239	3.36E-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
VSR	hCV11861255	rs529407	1.76E-01	5.8243	1.58E-02	1.62E-02	4.2314	3.97E-02	3.2296	7.23E-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 CCF	hCV12071939	rs1950943	9.42E-01	3.6497	5.61E-02	5.84E-02	1.7131	1.91E-01	5.3616	2.06E-02	3.7053	5.42E-02	0.5079	0.2887	0.8937	0.9289	0.7575	1.1392	6.4	4.08E-02	0.8483	0.0862	0.6794	1.0592	0.7164	1.0044
VSR	hCV12071939	rs1950943	9.15E-01	4.558	3.28E-02	3.42E-02	6.5586	1.04E-02	0.0106	9.15E-01	4.3724	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	0.9829
UCSF CCF	hCV1209800	rs35067690	1.00E+00	6.8747	8.74E-03	9.31E-03	6.4426	1.11E-02	1.4208	2.33E-01	6.9406	8.43E-03	0			0.6399	0.4432	0.9239			0.6215	0.183	0.388	0.9957	0.4342	0.8896
VSR	hCV1209800	rs35067690	9.86E-02	4.5292	3.33E-02	3.77E-02	3.5355	6.01E-02	2.7122	9.96E-02	4.3855	3.62E-02	0			0.7072	0.462	1.0826			0.6421	0.2097	0.3741	1.102	0.4257	0.9685
UCSF CCF	hCV1262973	rs229653	3.31E-02	2.8401	9.19E-02	9.99E-02	1.9058	1.67E-01	2.0833	1.49E-01	2.6543	1.03E-01	1.7717	0.8307	3.7788	1.1497	0.8834	1.4962	2.9516	2.29E-01	1.2188	0.1176	0.9004	1.6498	0.968	1.5346
VSR	hCV1262973	rs229653	9.20E-02	4.7235	2.98E-02	3.25E-02	6.5217	1.07E-02	0.4932	4.82E-01	4.6556	3.10E-02	0.7375	0.2545	2.1377	1.4832	1.1222	1.9602	7.9944	1.84E-02	1.3186	0.1276	0.9493	1.8315	1.0269	1.6932
UCSF CCF	hCV1348610	rs3739636	3.92E-01	4.7184	2.98E-02	3.18E-02	4.9229	2.65E-02	1.6159	2.04E-01	4.6621	3.08E-02	1.3385	1.019	1.7582	1.2518	0.9947	1.5753	5.2978	7.07E-02	1.162	0.0692	0.9724	1.3886	1.0147	1.3307
VSR	hCV1348610	rs3739636	3.18E-01	3.6947	5.46E-02	5.73E-02	0.7744	3.79E-01	5.1413	2.34E-02	3.4678	6.26E-02	1.3555	1.0033	1.8313	1.0083	0.7811	1.3017	5.0887	7.85E-02	1.1644	0.0792	0.9495	1.4278	0.997	1.3598
UCSF CCF	hCV1408483	rs17070848	7.80E-01	3.5792	5.85E-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	0.9937	1.417
VSR	hCV1408483	rs17070848	7.23E-01	4.0633	4.38E-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	0.0981	0.9464	1.5685	1.0053	1.4766
UCSF CCF	hCV1452085	rs12223005	2.06E-01	1.6991	1.92E-01	2.01E-01	0.8011	3.71E-01	3.5259	6.04E-02	1.6769	1.95E-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
VSR	hCV1452085	rs12223005	1.00E+00	3.5065	6.11E-02	6.21E-02	4.2302	3.97E-02	0.005	9.36E-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
UCSF CCF	hCV15851766	rs2229995	1.00E+00	4.7105	3.00E-02	3.54E-02	4.8091	2.83E-02			4.8091	2.83E-02				0.5279	0.2956	0.9429			0.5338	0.2938	0.2504	1.1379	0.3001	0.9495
VSR	hCV15851766	rs2229995	1.00E+00	5.444	1.96E-02	2.19E-02	5.5693	1.83E-02			5.5693	1.83E-02				0.4941	0.2721	0.8972			0.5012	0.3016	0.2305	1.0901	0.2775	0.9053
UCSF CCF	hCV15857769	rs2924914	4.01E-01	3.0613	8.02E-02	8.41E-02	1.8442	1.74E-01	2.3797	1.23E-01	2.9769	8.45E-02	1.3315	0.9638	1.8396	1.0992	0.8971	1.3468	3.1352	2.09E-01	1.1387	0.0743	0.9404	1.3788	0.9845	1.3172
VSR	hCV15857769	rs2924914	8.13E-02	1.5429	2.14E-01	2.27E-01	0.2055	6.50E-01	4.5155	3.36E-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
UCSF CCF	hCV15879601	rs2275769	8.69E-01	5.0195	2.51E-02	2.73E-02	4.7726	2.89E-02	0.7923	3.73E-01	5.012	2.52E-02	0.4899	0.1082	2.2181	0.7379	0.5516	0.9872	5.1115	7.76E-02	0.7329	0.1392	0.5121	1.0489	0.558	0.9628
VSR	hCV15879601	rs2275769	4.68E-02	2.5557	1.10E-01	1.26E-01	1.3012	2.54E-01	5.4341	1.97E-02	2.4744	1.16E-01	0			0.8893	0.6304	1.2545			0.7676	0.1658	0.5008	1.1767	0.5546	1.0624
UCSF CCF	hCV16134786	rs2857595	5.97E-01	4.3847	3.63E-02	3.81E-02	4.3936	3.61E-02	0.7309	3.93E-01	4.3449	3.71E-02	1.3321	0.7957	2.23	1.2299	0.9978	1.5159	4.4069	1.10E-01	1.2019	0.0879	0.9584	1.5073	1.0117	1.4278
VSR	hCV16134786	rs2857595	1.14E-01	4.6354	3.13E-02	3.54E-02	5.9503	1.47E-02	0.0339	8.53E-01	4.5185	3.35E-02	1.1581	0.6598	2.0327	1.3513	1.0658	1.7133	6.1591	4.60E-02	1.2376	0.0991	0.9587	1.5977	1.0191	1.5031
UCSF CCF	hCV1619596	rs1048621	4.21E-02	2.9988	8.33E-02	8.94E-02	2.857	9.10E-02	0.809	3.68E-01	2.8638	9.06E-02	1.243	0.8815	1.7527	1.1655	0.9517	1.4273	2.9745	2.26E-01	1.141	0.0762	0.9377	1.3884	0.9827	1.3248
VSR	hCV1619596	rs1048621	6.94E-01	5.0407	2.48E-02	2.67E-02	5.6219	1.77E-02	0.6652	4.15E-01	5.0508	2.46E-02	1.3369	0.8468	2.1107	1.2959	1.032	1.6274	5.6095	6.05E-02	1.2231	0.0898	0.9706	1.5413	1.0258	1.4584

表19C, 2/4

研究	マーカー	rs	HW(対照) pExact	対立遺伝子 Asc chi2	対立遺伝子 Asc pAsym	対立遺伝子 Asc pExact	DomGenotAsc chi2	DomGenotAsc pAsym	RecGenotAsc chi2	RecGenotAsc pAsym	AddGenotAsc chi2	AddGenotAsc pAsym	OR.Hom	OR.Hom.95CI.L	OR.Hom.95CI.U	OR.Het	OR.Het.95CI.L	OR.Het.95CI.U	G Statistic	G Statistic pAsym	OR	std.ln(OR)	OR99CI.L	OR99CI.U	OR95CI.L	OR95CI.U
UCSF CCF	hCV16336	rs362277	3.82E-01	3.1329	7.67E-02	8.47E-02	3.2376	7.20E-02	0.2141	6.44E-01	3.0502	8.07E-02	0.7861	0.3365	1.8365	0.7982	0.6189	1.0296	3.2722	1.95E-01	0.8148	0.1159	0.6045	1.0982	0.6492	1.0226
VSR	hCV16336	rs362277	7.41E-01	7.1876	7.34E-03	8.10E-03	5.5815	1.82E-02	4.5646	3.26E-02	7.2354	7.15E-03	0.214	0.048	0.9528	0.7564	0.5717	1.0007	9.0123	1.10E-02	0.7053	0.1307	0.5037	0.9876	0.5459	0.9113
UCSF CCF	hCV1723718	rs12481805	5.13E-01	3.8839	4.88E-02	5.19E-02	2.9562	8.56E-02	2.1993	1.38E-01	3.9421	4.71E-02	1.3593	0.9742	1.8965	1.1481	0.9381	1.4051	3.9209	1.41E-01	1.1566	0.0739	0.9562	1.399	1.0007	1.3368
VSR	hCV1723718	rs12481805	9.24E-02	3.6917	5.47E-02	5.72E-02	4.3047	3.80E-02	0.444	5.05E-01	3.5428	5.98E-02	1.2553	0.8516	1.8502	1.2585	1.0007	1.5826	4.2931	1.17E-01	1.1795	0.086	0.9452	1.4719	0.9966	1.396
UCSF CCF	hCV1958451	rs2985822	9.48E-01	4.1971	4.05E-02	4.14E-02	3.9539	4.68E-02	1.2038	2.73E-01	4.174	4.10E-02	0.7389	0.4833	1.1295	0.835	0.6812	1.0236	4.2666	1.18E-01	0.8459	0.0818	0.6853	1.0442	0.7206	0.9929
VSR	hCV1958451	rs2985822	2.40E-01	4.5604	3.27E-02	3.35E-02	2.6009	1.07E-01	4.153	4.16E-02	4.4562	3.48E-02	0.5908	0.3682	0.948	0.8855	0.7035	1.1145	5.3527	6.88E-02	0.8225	0.0916	0.6496	1.0413	0.6873	0.9842
UCSF CCF	hCV2121658	rs1187332	3.41E-02	4.3002	3.81E-02	4.02E-02	5.1465	2.33E-02	0.0001	9.61E-01	4.49	3.41E-02	0.9373	0.3672	2.3922	0.7548	0.594	0.959	5.3775	6.80E-02	0.7964	0.11	0.5999	1.0572	0.642	0.9879
VSR	hCV2121658	rs1187332	7.57E-01	2.4843	1.15E-01	1.20E-01	1.3947	2.38E-01	4.1148	4.25E-02	2.5241	1.12E-01	0.2903	0.0835	1.009	0.9012	0.6911	1.1752	5.1433	7.64E-02	0.8253	0.122	0.6026	1.1299	0.6498	1.0481
UCSF CCF	hCV2358247	rs415989	3.03E-02	2.7624	9.65E-02	9.75E-02	4.0243	4.48E-02	1.0344	3.09E-01	2.6772	1.02E-01	0.4876	0.1087	2.1862	1.3805	1.0441	1.8253	5.9832	5.02E-02	1.2462	0.1327	0.8855	1.754	0.9609	1.6163
VSR	hCV2358247	rs415989	4.00E-01	7.9749	4.74E-03	6.00E-03	5.853	1.56E-02	7.4228	6.44E-03	7.8768	5.01E-03				1.4217	1.0009	2.0194			1.6023	0.1682	1.0388	2.4713	1.1522	2.2281
UCSF CCF	hCV2390937	rs739719	8.61E-01	3.1417	7.63E-02	8.49E-02	2.9448	8.62E-02	0.5694	4.50E-01	3.1343	7.67E-02	0.6441	0.1188	2.4919	0.7875	0.5878	1.0551	3.1758	2.04E-01	0.7807	0.14	0.5444	1.1196	0.5934	1.0272
VSR	hCV2390937	rs739719	2.18E-01	5.0969	2.40E-02	2.44E-02	5.414	2.00E-02	0.0605	8.05E-01	5.2977	2.14E-02	0.7047	0.0637	7.7934	0.6756	0.4839	0.9432	5.0842	7.87E-02	0.6946	0.1622	0.4575	1.0547	0.5055	0.9545
UCSF CCF	hCV25473186	rs2880415	2.28E-01	4.3841	3.63E-02	3.81E-02	6.3063	1.20E-02	0.6889	4.07E-01	4.3289	3.75E-02	1.3219	1.0048	1.7391	1.3253	1.0508	1.6714	6.4292	4.02E-02	1.1555	0.0691	0.9672	1.3806	1.0092	1.3231
VSR	hCV25473186	rs2880415	8.85E-01	7.4863	6.22E-03	6.51E-03	8.5136	3.52E-03	2.1489	1.43E-01	7.7174	5.47E-03	1.5155	1.0992	2.0894	1.3927	1.0842	1.789	8.9051	1.16E-02	1.2404	0.0788	1.0126	1.5194	1.0629	1.4475
UCSF CCF	hCV25596936	rs6967117	1.59E-01	2.2975	1.30E-01	1.39E-01	3.2629	7.09E-02	0.7923	3.73E-01	2.2646	1.32E-01	0.5303	0.1171	2.401	1.3229	1.0074	1.7373	4.7012	9.53E-02	1.2167	0.1296	0.8714	1.6988	0.9438	1.5685
VSR	hCV25596936	rs6967117	1.24E-01	8.1435	4.32E-03	4.78E-03	8.6432	3.28E-03	0.2513	6.16E-01	7.8335	5.13E-03	1.3912	0.501	3.8636	1.5454	1.1505	2.0759	8.4034	1.50E-02	1.4683	0.1352	1.0364	2.0802	1.1264	1.914
UCSF CCF	hCV25615822	NONE	6.23E-01	1.2345	2.67E-01	2.80E-01	0.9387	3.33E-01	2.82	9.31E-02	1.2457	2.64E-01				1.1906	0.7838	1.8085			1.2567	0.2061	0.7391	2.1366	0.8391	1.882
VSR	hCV25615822	NONE	1.00E+00	4.1369	4.20E-02	4.98E-02	4.2329	3.96E-02	0.0772	7.81E-01	4.1629	4.13E-02	1.5282	0.0954	24.49	1.5004	1.0137	2.2209	3.6716	1.59E-01	1.4756	0.1923	0.8991	2.4217	1.0121	2.1512
UCSF CCF	hCV25983294	rs3739709	3.85E-01	4.819	2.81E-02	3.07E-02	6.2248	1.26E-02	0.0285	8.65E-01	4.8577	2.75E-02	0.8777	0.515	1.4958	0.7576	0.6112	0.9391	6.5483	3.78E-02	0.819	0.0911	0.6477	1.0355	0.6851	0.979
VSR	hCV25983294	rs3739709	3.44E-01	4.3198	3.77E-02	3.98E-02	4.5466	3.30E-02	0.5404	4.62E-01	4.1249	4.23E-02	0.7614	0.4492	1.2907	0.7823	0.615	0.9951	4.5596	1.02E-01	0.8136	0.0994	0.6298	1.0509	0.6696	0.9885
UCSF CCF	hCV2637554	rs3205421	3.62E-01	4.974	2.57E-02	2.85E-02	2.2274	1.36E-01	6.0734	1.37E-02	5.0067	2.52E-02	1.5451	1.1091	2.1524	1.0848	0.8856	1.3286	6.3881	4.10E-02	1.1805	0.0745	0.9745	1.4301	1.0202	1.366
VSR	hCV2637554	rs3205421	3.99E-01	4.3776	3.64E-02	3.80E-02	3.793	5.15E-02	1.707	1.91E-01	4.2587	3.90E-02	1.3827	0.9553	2.0013	1.2089	0.96	1.5224	4.2815	1.18E-01	1.1927	0.0843	0.96	1.4817	1.0111	1.4068
UCSF CCF	hCV26478797	rs2015018	2.31E-02	3.2424	7.18E-02	7.43E-02	4.5232	3.34E-02	0.0466	8.29E-01	3.3871	6.57E-02	0.8731	0.5698	1.3378	0.8019	0.6554	0.9812	4.6697	9.68E-02	0.8647	0.0808	0.7022	1.0647	0.738	1.013
VSR	hCV26478797	rs2015018	4.32E-01	3.0398	8.12E-02	8.40E-02	1.1134	2.91E-01	4.8681	2.74E-02	3.047	8.09E-02	0.5897	0.3705	0.9388	0.9527	0.759	1.1958	5.2035	7.41E-02	0.8558	0.0894	0.6798	1.0773	0.7182	1.0196
UCSF CCF	hCV26881276	rs2344829	7.67E-02	1.6418	2.00E-01	2.12E-01	2.7694	9.61E-02	0.0052	9.35E-01	1.5938	2.07E-01	1.1057	0.8058	1.5173	1.198	0.9771	1.4689	3.0209	2.21E-01	1.098	0.073	0.9099	1.325	0.9517	1.2667
VSR	hCV26881276	rs2344829	3.46E-01	5.9931	1.44E-02	1.60E-02	3.9019	4.82E-02	3.9451	4.70E-02	5.7504	1.65E-02	1.4926	1.0675	2.087	1.1799	0.9339	1.4906	5.8097	5.48E-02	1.2202	0.0813	0.9896	1.5046	1.0404	1.4311
UCSF CCF	hCV27077072	rs8060368	6.95E-01	2.5397	1.11E-01	1.14E-01	3.68	5.51E-02	0.1126	7.37E-01	2.5305	1.12E-01	0.8622	0.6234	1.1924	0.8208	0.67	1.0055	3.7499	1.53E-01	0.8885	0.0742	0.7339	1.0756	0.7682	1.0276
VSR	hCV27077072	rs8060368	1.00E+00	3.1185	7.74E-02	8.22E-02	2.4362	1.19E-01	1.6353	2.01E-01	3.1197	7.74E-02	0.7411	0.5123	1.072	0.8675	0.6898	1.0909	3.1285	2.09E-01	0.8634	0.0832	0.6968	1.0698	0.7334	1.0163
UCSF CCF	hCV27473671	rs3750465	9.51E-01	3.3546	6.70E-02	6.87E-02	3.1234	7.72E-02	1.1247	2.89E-01	3.3751	6.62E-02	1.2873	0.9103	1.8204	1.169	0.9561	1.4294	3.4061	1.82E-01	1.147	0.0749	0.9457	1.3912	0.9904	1.3285
VSR	hCV27473671	rs3750465	9.27E-01	5.2115	2.24E-02	2.50E-02	3.367	6.65E-02	3.8604	4.94E-02	5.1535	2.32E-02	1.5933	1.0529	2.4111	1.1634	0.926	1.4617	5.4661	6.50E-02	1.2203	0.0873	0.9746	1.5279	1.0284	1.448
UCSF CCF	hCV27494483	rs3748743	2.72E-02	3.9163	4.78E-02	5.21E-02	3.7863	5.17E-02	0.3155	5.74E-01	3.7048	5.43E-02	1.4521	0.4354	4.843	1.3469	0.9846	1.8425	3.5554	1.69E-01	1.3368	0.1471	0.9151	1.9528	1.0019	1.7837
VSR	hCV27494483	rs3748743	1.00E+00	4.7395	2.95E-02	3.30E-02	4.4302	3.53E-02	0.865	3.52E-01	4.7363	2.95E-02	3.0675	0.2774	33.922	1.4595	1.0039	2.122	4.3507	1.14E-01	1.4827	0.1819	0.928	2.3692	1.038	2.118
UCSF CCF	hCV27504565	rs3219489	4.17E-02	2.6893	1.01E-01	1.07E-01	5.3732	2.04E-02	0.3093	5.78E-01	2.7588	9.67E-02	0.9997	0.6757	1.4792	0.7652	0.6244	0.9376	7.0162	3.00E-02	0.8774	0.0798	0.7144	1.0776	0.7504	1.0259
VSR	hCV27504565	rs3219489	6.37E-02	6.3249	1.19E-02	1.22E-02	2.0298	1.54E-01	12.829	3.41E-04	6.2596	1.24E-02	0.3347	0.1799	0.6227	0.9523	0.7558	1.2	14.186	8.31E-04	0.7854	0.0962	0.6131	1.0062	0.6505	0.9483
UCSF CCF	hCV27511436	rs3750145	2.79E-01	4.7174	2.99E-02	2.96E-02	2.1238	1.45E-01	8.5394	3.48E-03	4.7125	2.99E-02	0.2692	0.1066	0.6798	0.9205	0.7397	1.1455	10.955	4.18E-03	0.808	0.0983	0.6273	1.0408	0.6664	0.9797
VSR	hCV27511436	rs3750145	4.85E-01	3.434	6.39E-02	7.13E-02	3.2092	7.32E-02	0.7905	3.74E-01	3.3344	6.78E-02	0.7158	0.3861	1.3267	0.8181	0.6402	1.0455	3.3771	1.85E-01	0.824	0.1046	0.6294	1.0787	0.6713	1.0114
UCSF CCF	hCV2769503	rs4787956	9.55E-01	6.0949	1.36E-02	1.50E-02	6.7483	9.38E-03	1.3572	2.44E-01	6.1512	1.31E-02	1.3545	0.9929	1.8479	1.2811	1.0429	1.5738	6.9114	3.16E-02	1.1938	0.0718	0.9922	1.4364	1.0371	1.3743
VSR	hCV2769503	rs4787956	5.09E-01	9.7933	1.75E-03	1.95E-03	11.821	5.86E-04	1.4515	2.28E-01	9.8523	1.70E-03	1.5046	1.0422	2.1723	1.4676	1.1624	1.853	11.864	2.65E-03	1.2971	0.0832	1.0469	1.607	1.1019	1.5268

【表１９Ｃ－３】

表19C, 3/4

研究	マーカー	rs	HW(対照) pExact	対立遺伝子 Asc chi2	対立遺伝子 Asc pAsym	対立遺伝子 Asc pExact	DomGenotAsc chi2	DomGenotAsc pAsym	RecGenotAsc chi2	RecGenotAsc pAsym	AddGenotAsc chi2	AddGenotAsc pAsym	OR.Hom	OR.Hom.95CI.L	OR.Hom.95CI.U	OR.Het	OR.Het.95CI.L	OR.Het.95CI.U	G Statistic	G Statistic pAsym	OR	std.ln(OR)	OR99CI.L	OR99CI.U	OR95CI.L	OR95CI.U
UCSF CCF	hCV27892569	rs4903741	3.97E-01	2.7801	9.54E-02	9.57E-02	2.2605	1.33E-01	1.3606	2.43E-01	2.8366	9.21E-02	1.3419	0.8828	2.0397	1.135	0.9281	1.3881	2.8209	2.44E-01	1.1426	0.0801	0.9298	1.4046	0.9768	1.337
VSR	hCV27892569	rs4903741	4.12E-03	1.8263	1.77E-01	1.79E-01	3.3443	6.74E-02	0.1334	7.15E-01	1.7125	1.91E-01	1.005	0.6399	1.5785	1.277	1.0116	1.612	4.3397	1.14E-01	1.1328	0.0923	0.8931	1.4367	0.9453	1.3574
UCSF CCF	hCV28036404	rs4812768	3.21E-02	1.2024	2.73E-01	2.82E-01	0.1544	6.94E-01	4.3224	3.76E-02	1.1665	2.80E-01	0.5774	0.3379	0.9867	1.0241	0.8322	1.2603	4.7358	9.37E-02	0.9087	0.0873	0.7256	1.138	0.7657	1.0784
VSR	hCV28036404	rs4812768	1.28E-01	5.3749	2.04E-02	2.13E-02	5.6716	1.72E-02	0.7758	3.78E-01	5.6186	1.78E-02	0.6777	0.3437	1.3363	0.7634	0.6022	0.9676	5.7808	5.56E-02	0.7897	0.102	0.6072	1.0269	0.6466	0.9644
UCSF CCF	hCV2851380	rs12445805	2.89E-02	4.529	3.33E-02	3.60E-02	3.185	7.43E-02	3.1432	7.62E-02	4.3423	3.72E-02	0.3863	0.1348	1.1071	0.8341	0.6447	1.0792	5.5293	6.30E-02	0.776	0.1194	0.5705	1.0555	0.614	0.9807
VSR	hCV2851380	rs12445805	7.53E-01	3.7815	5.18E-02	5.25E-02	3.776	5.20E-02	0.433	5.11E-01	3.7227	5.37E-02	0.6993	0.28	1.7468	0.7736	0.5881	1.0174	3.8106	1.49E-01	0.7859	0.1241	0.5709	1.0819	0.6163	1.0023
UCSF CCF	hCV29401764	rs7793552	1.57E-01	2.3924	1.22E-01	1.30E-01	5.7341	1.66E-02	0.3114	5.77E-01	2.411	1.20E-01	0.956	0.6916	1.3214	0.7552	0.6161	0.9257	7.6343	2.20E-02	0.8911	0.0746	0.7354	1.0798	0.7699	1.0313
VSR	hCV29401764	rs7793552	9.39E-01	5.9882	1.44E-02	1.46E-02	6.9627	8.32E-03	1.0087	3.15E-01	5.8764	1.53E-02	0.7291	0.5084	1.0456	0.7503	0.5955	0.9452	6.9627	3.08E-02	0.8152	0.0835	0.6574	1.0109	0.6921	0.9603
UCSF CCF	hCV29537898	rs6073804	6.31E-01	4.1761	4.10E-02	4.70E-02	2.8557	9.10E-02	3.5835	5.84E-02	4.0584	4.40E-02	2.2489	0.9794	5.1638	1.1836	0.9169	1.528	4.7982	9.08E-02	1.2655	0.1154	0.94	1.7036	1.0093	1.5867
VSR	hCV29537898	rs6073804	1.14E-01	3.821	5.06E-02	5.96E-02	2.7919	9.47E-02	4.704	3.01E-02	3.9237	4.76E-02	7.7902	0.9071	66.901	1.23	0.9105	1.6616	6.3117	4.26E-02	1.3202	0.1425	0.9147	1.9055	0.9986	1.7455
UCSF CCF	hCV29539757	rs10110659	1.46E-01	5.5454	1.85E-02	1.97E-02	8.6151	3.33E-03	0.0484	8.25E-01	5.6203	1.78E-02	0.837	0.5894	1.1886	0.7331	0.5986	0.8979	9.1106	1.05E-02	0.835	0.0766	0.6854	1.0172	0.7185	0.9703
VSR	hCV29539757	rs10110659	6.39E-01	7.379	6.60E-03	7.33E-03	6.8624	8.80E-03	2.6171	1.06E-01	7.4502	6.34E-03	0.6495	0.4404	0.9579	0.772	0.6145	0.97	7.5953	2.24E-02	0.7947	0.0847	0.639	0.9884	0.6732	0.9381
UCSF CCF	hCV302629	rs9284183	4.55E-01	6.072	1.37E-02	1.46E-02	1.5552	2.12E-01	11.66	6.39E-04	5.9952	1.43E-02	1.7394	1.2525	2.4155	1.0205	0.8322	1.2514	10.938	4.22E-03	1.203	0.075	0.9915	1.4595	1.0384	1.3936
VSR	hCV302629	rs9284183	4.28E-01	1.2194	2.69E-01	2.76E-01	0.0616	8.04E-01	4.4477	3.49E-02	1.2037	2.73E-01	1.4837	0.993	2.2169	0.951	0.7559	1.1966	4.5406	1.03E-01	1.1006	0.0868	0.8801	1.3764	0.9284	1.3047
UCSF CCF	hCV30308202	rs9482985	2.71E-01	3.3551	6.70E-02	6.92E-02	1.5017	2.20E-01	4.8497	2.76E-02	3.3181	6.85E-02	0.5432	0.3182	0.9273	0.9368	0.7625	1.151	5.6664	5.88E-02	0.8535	0.0865	0.683	1.0666	0.7204	1.0113
VSR	hCV30308202	rs9482985	4.66E-01	4.0472	4.42E-02	4.58E-02	4.8822	2.71E-02	0.1543	6.94E-01	3.8598	4.95E-02	0.8294	0.4955	1.3882	0.7642	0.6007	0.9721	4.9764	8.31E-02	0.8199	0.0988	0.6356	1.0575	0.6755	0.9951
UCSF CCF	hCV3054550	rs1559599	8.36E-01	4.1733	4.11E-02	4.60E-02	3.5169	6.07E-02	1.6062	2.05E-01	4.1327	4.21E-02	1.5351	0.8458	2.7861	1.1966	0.9619	1.4885	4.0552	1.32E-01	1.2126	0.0944	0.9507	1.5465	1.0076	1.4592
VSR	hCV3054550	rs1559599	3.36E-01	2.2114	1.37E-01	1.50E-01	3.0804	7.92E-02	0.0322	8.57E-01	2.193	1.39E-01	1.0019	0.5064	1.9825	1.2611	0.9878	1.6101	3.4557	1.78E-01	1.1702	0.1058	0.8911	1.5368	0.9511	1.4399
UCSF CCF	hCV3082219	rs1884833	1.00E+00	2.8129	9.35E-02	9.54E-02	3.4024	6.51E-02	0.0012	9.55E-01	2.8432	9.18E-02	1.0336	0.434	2.4615	1.2484	0.9921	1.5709	3.4741	1.76E-01	1.1914	0.1045	0.9102	1.5593	0.9707	1.4621
VSR	hCV3082219	rs1884833	1.00E+00	6.4474	1.11E-02	1.33E-02	6.0815	1.37E-02	1.3727	2.41E-01	6.4841	1.09E-02	1.7858	0.7515	4.2435	1.3479	1.0403	1.7465	6.3282	4.23E-02	1.3418	0.1161	0.995	1.8094	1.0688	1.6846
UCSF CCF	hCV31137507	rs7660668	4.76E-01	3.1157	7.75E-02	7.98E-02	3.147	7.61E-02	0.7113	3.99E-01	3.0745	7.95E-02	1.2488	0.8674	1.798	1.1779	0.9633	1.4403	3.228	1.99E-01	1.1451	0.0768	0.9396	1.3957	0.9851	1.3312
VSR	hCV31137507	rs7660668	1.00E+00	2.7419	9.77E-02	1.04E-01	2.2328	1.35E-01	1.279	2.58E-01	2.7397	9.79E-02	1.3436	0.8834	2.0436	1.1512	0.9168	1.4454	2.724	2.56E-01	1.1555	0.0873	0.9227	1.447	0.9737	1.3713
UCSF CCF	hCV31227848	rs11809423	4.36E-01	7.9108	4.91E-03	6.04E-03	8.4827	3.59E-03	0.0031	9.45E-01	7.8545	5.07E-03	0.9777	0.1015	9.4209	1.6482	1.1797	2.3027	7.5344	2.31E-02	1.5772	0.1633	1.0357	2.4017	1.1453	2.172
VSR	hCV31227848	rs11809423	1.00E+00	8.9352	2.80E-03	3.13E-03	9.2748	2.32E-03	0.0792	7.78E-01	9.0359	2.65E-03	1.5638	0.0976	25.061	1.7955	1.2252	2.6312	8.0196	1.81E-02	1.7397	0.1873	1.0738	2.8185	1.2051	2.5114
UCSF CCF	hCV31573621	rs11079818	4.66E-01	3.8384	5.01E-02	5.05E-02	3.2818	7.01E-02	1.663	1.97E-01	3.9118	4.79E-02	0.7276	0.4915	1.0772	0.8585	0.7027	1.0489	3.9481	1.39E-01	0.8583	0.0781	0.7019	1.0494	0.7365	1.0001
VSR	hCV31573621	rs11079818	5.47E-01	2.7923	9.47E-02	1.03E-01	1.0148	3.14E-01	4.4251	3.54E-02	2.8097	9.37E-02	0.6118	0.3888	0.9627	0.9547	0.7597	1.1997	4.7176	9.45E-02	0.862	0.0889	0.6855	1.0839	0.7241	1.0261
UCSF CCF	hCV31705214	rs12804599	8.84E-01	4.2814	3.85E-02	3.94E-02	2.0882	1.48E-01	5.2885	2.15E-02	4.2313	3.97E-02	1.6316	1.0929	2.436	1.0888	0.8875	1.3357	5.6238	6.01E-02	1.1819	0.0808	0.9598	1.4553	1.0087	1.3847
VSR	hCV31705214	rs12804599	1.58E-01	5.9636	1.46E-02	1.60E-02	7.0819	7.79E-03	0.3533	5.52E-01	5.8152	1.59E-02	1.2917	0.7918	2.1071	1.36	1.0787	1.7147	7.0676	2.92E-02	1.2564	0.0936	0.9873	1.5989	1.0459	1.5094
UCSF CCF	hCV32160712	rs11079160	7.14E-01	5.7112	1.69E-02	1.94E-02	6.367	1.16E-02	0.3901	5.32E-01	5.8369	1.57E-02	1.3018	0.7291	2.3242	1.2959	1.0527	1.5953	6.2375	4.42E-02	1.2364	0.0889	0.9833	1.5546	1.0387	1.4718
VSR	hCV32160712	rs11079160	8.90E-01	3.3547	6.70E-02	6.90E-02	2.1431	1.43E-01	3.0135	8.26E-02	3.3083	6.89E-02	1.8402	0.9516	3.5585	1.141	0.8916	1.4602	4.0086	1.35E-01	1.2139	0.1059	0.924	1.5948	0.9863	1.4941
UCSF CCF	hCV435733	rs10276935	5.73E-02	4.9763	2.57E-02	2.77E-02	5.5811	1.82E-02	0.833	3.61E-01	4.7987	2.85E-02	1.2836	0.9311	1.7695	1.2548	1.0241	1.5376	5.6002	6.08E-02	1.1784	0.0736	0.9748	1.4245	1.02	1.3613
VSR	hCV435733	rs10276935	4.96E-03	1.658	1.98E-01	2.02E-01	6.059	1.38E-02	1.7917	1.81E-01	1.6077	2.05E-01	0.9114	0.6167	1.347	1.4275	1.1357	1.7943	11.119	3.85E-03	1.1155	0.0849	0.8964	1.388	0.9445	1.3173
UCSF CCF	hCV454333	rs10916581	4.08E-01	2.4396	1.18E-01	1.31E-01	1.3942	2.38E-01	3.1385	7.65E-02	2.4218	1.20E-01	0.4544	0.1901	1.086	0.9136	0.7266	1.1488	4.1171	1.28E-01	0.8504	0.1038	0.6509	1.1111	0.6938	1.0423
VSR	hCV454333	rs10916581	9.04E-02	6.7538	9.35E-03	9.52E-03	4.7879	2.87E-02	4.4834	3.42E-02	6.4961	1.08E-02	0.343	0.1278	0.921	0.7886	0.5993	1.0378	7.7331	2.09E-02	0.7244	0.1244	0.5257	0.9981	0.5676	0.9245
UCSF CCF	hCV540056	rs346802	5.17E-01	3.8011	5.12E-02	5.63E-02	4.3627	3.67E-02	0.5851	4.44E-01	3.8532	4.97E-02	2.7342	0.1707	43.792	0.6359	0.4223	0.9575	4.7627	9.24E-02	0.6783	0.2003	0.4049	1.1362	0.4581	1.0044
VSR	hCV540056	rs346802	6.30E-01	5.0445	2.47E-02	2.84E-02	5.223	2.23E-02			5.223	2.23E-02				0.5818	0.3639	0.9302			0.5919	0.2359	0.3224	1.0869	0.3728	0.9399
UCSF CCF	hCV7917138	rs9822460	2.21E-01	6.3815	1.15E-02	1.21E-02	6.4489	1.11E-02	1.0708	3.01E-01	6.2249	1.26E-02	1.3762	0.8737	2.1676	1.2793	1.0412	1.5718	6.4455	3.98E-02	1.2368	0.0842	0.9956	1.5364	1.0486	1.4587
VSR	hCV7917138	rs9822460	3.02E-01	2.0808	1.49E-01	1.55E-01	0.6537	4.19E-01	4.8306	2.80E-02	2.0835	1.49E-01	1.8582	1.0639	3.2454	1.0272	0.8116	1.3	4.742	9.34E-02	1.1509	0.0975	0.8953	1.4796	0.9507	1.3933

【０５９０】

【表１９Ｃ－４】

表19C, 4/4

研究	マーカー	rs	HW(対照) pExact	対立遺伝子 Asc chi2	対立遺伝子 Asc pAsym	対立遺伝子 Asc pExact	DomGenotAsc chi2	DomGenotAsc pAsym	RecGenotAsc chi2	RecGenotAsc pAsym	AddGenotAsc chi2	AddGenotAsc pAsym	OR.Hom	OR.Hom.95CI.L	OR.Hom.95CI.U	OR.Het	OR.Het.95CI.L	OR.Het.95CI.U	G Statistic	G Statistic pAsym	OR	std.ln(OR)	OR99CI.L	OR99CI.U	OR95CI.L	OR95CI.U
UCSF CCF	hCV8147903	rs680014	4.01E-01	6.0117	1.42E-02	1.45E-02	5.5927	1.80E-02	1.6351	2.01E-01	5.8658	1.54E-02	0.6906	0.437	1.0914	0.8028	0.6521	0.9885	6.0203	4.93E-02	0.8113	0.0854	0.6512	1.0109	0.6863	0.9591
VSR	hCV8147903	rs680014	3.63E-01	2.8258	9.28E-02	9.42E-02	1.9048	1.68E-01	1.996	1.58E-01	2.7684	9.61E-02	0.6562	0.3841	1.1213	0.886	0.7007	1.1204	3.0613	2.16E-01	0.85	0.0968	0.6625	1.0905	0.7032	1.0275
UCSF CCF	hCV8754449	rs781226	1.09E-01	2.0954	1.48E-01	1.56E-01	3.6323	5.67E-02	0.0453	8.31E-01	2.1424	1.43E-01	0.9571	0.6428	1.425	0.8091	0.6607	0.9907	4.2677	1.18E-01	0.8909	0.0798	0.7253	1.0943	0.7618	1.0418
VSR	hCV8754449	rs781226	2.62E-02	5.9675	1.46E-02	1.46E-02	1.7282	1.89E-01	12.467	4.14E-04	5.8303	1.58E-02	0.3621	0.2018	0.6495	0.9676	0.7676	1.2199	13.591	1.12E-03	0.7922	0.0955	0.6195	1.013	0.6571	0.9552
UCSF CCF	hCV8820007	rs938390	2.66E-02	0.8237	3.64E-01	3.76E-01	0.0782	7.79E-01	2.764	9.64E-02	0.7944	3.73E-01	0.7088	0.4627	1.0857	1.0262	0.8379	1.2569	2.9617	2.27E-01	0.9289	0.0813	0.7535	1.1452	0.7922	1.0893
VSR	hCV8820007	rs938390	2.72E-02	7.008	8.11E-03	8.99E-03	4.5349	3.32E-02	4.7099	3.00E-02	6.5843	1.03E-02	0.5681	0.3573	0.9033	0.8364	0.662	1.0567	7.1036	2.87E-02	0.7818	0.0931	0.6152	0.9937	0.6515	0.9383
UCSF CCF	hCV8942032	rs1264352	5.20E-01	3.55	5.95E-02	6.61E-02	3.5971	5.79E-02	0.4287	5.13E-01	3.5083	6.11E-02	1.3006	0.6871	2.4618	1.2231	0.9811	1.5249	3.5479	1.70E-01	1.1992	0.0965	0.9353	1.5375	0.9925	1.4488
VSR	hCV8942032	rs1264352	7.41E-02	4.1819	4.09E-02	4.49E-02	3.9886	4.58E-02	0.6813	4.09E-01	3.947	4.70E-02	1.408	0.7097	2.7931	1.2768	0.9839	1.6567	3.9974	1.36E-01	1.26	0.1132	0.9414	1.6865	1.0093	1.5729

【０５９１】

【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_STK		GEN	TA	1.624	1.065	2.478	0.0243	0.01745
hCV8820007	rs938390		NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TA	1.751	1.027	2.984	0.0396	0.07825
hCV8820007	rs938390		NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TA または TT	1.543	0.929	2.564	0.094	.
hCV8820007	rs938390		NOHD_STK		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	.

【０５９３】

【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	.

【０５９４】

【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_STK		ADD	T	1.327	1.099	1.603	0.0032	.
hCV16158671	rs2200733		NOHD_STK		DOM	TCまたはTT	1.366	1.103	1.691	0.0042	.
hCV16158671	rs2200733		NOHD_STK		GEN	TC	1.337	1.072	1.668	0.0101	0.01299
hCV16158671	rs2200733		NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.366	1.063	1.754	0.0147	.
hCV16158671	rs2200733		NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたはTT	1.384	1.042	1.838	0.0247	.
hCV16158671	rs2200733		NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	1.33	0.992	1.783	0.0569	0.04871
hCV16158671	rs2200733		NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	2.103	0.891	4.961	0.0896	0.04871
hCV16158671	rs2200733		NONCE_STK		DOM	TCまたはTT	1.251	0.998	1.568	0.0518	.
hCV16158671	rs2200733		NONCE_STK		GEN	TC	1.259	0.998	1.588	0.0525	0.14733
hCV16158671	rs2200733		NONCE_STK		ADD	T	1.206	0.985	1.475	0.0696	.
hCV16158671	rs2200733		NONCE_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.274	0.967	1.679	0.0852	.
hCV16158671	rs2200733		NONCE_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたはTT	1.297	0.954	1.761	0.0967	.
hCV16158671	rs2200733		RECURRENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	2.087	1.24	3.512	0.0056	0.01904
hCV16158671	rs2200733		RECURRENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたはTT	1.943	1.171	3.225	0.0102	.
hCV16158671	rs2200733		RECURRENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.671	1.053	2.652	0.0294	.
hCV16158671	rs2200733		RECURRENT_STK		DOM	TCまたはTT	1.375	0.971	1.948	0.0728	.
hCV16158671	rs2200733		RECURRENT_STK		GEN	TC	1.38	0.964	1.975	0.0786	0.19939
hCV16158671	rs2200733		RECURRENT_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】

【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	.

【０５９６】

【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_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.641	1.229	2.19	0.0008	0.00304
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	1.472	1.13	1.916	0.0041	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NOHD_STK		DOM	CTまたはCC	1.276	1.043	1.559	0.0176	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NOHD_STK		GEN	CT	1.295	1.041	1.61	0.0201	0.05622
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NOHD_STK		ADD	C	1.12	0.991	1.266	0.07	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NOHD_STK		GEN	CC	1.244	0.973	1.591	0.0821	0.05622
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NONCE_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	1.689	1.268	2.251	0.0003	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NONCE_STK		GEN	CT	1.48	1.176	1.862	0.0008	0.00363
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NONCE_STK		DOM	CTまたはCC	1.393	1.125	1.725	0.0023	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NONCE_STK		ADD	C	1.126	0.989	1.282	0.0732	.
hCV11425801	rs3805953	PEX6	NONCE_STK		GEN	CC	1.249	0.96	1.625	0.0971	0.00363
hCV11425801	rs3805953	PEX6	RECURRENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.636	0.988	2.71	0.0556	0.12066
hCV11425801	rs3805953	PEX6	RECURRENT_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】

【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_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.435	1.028	2.005	0.0341	0.10566
hCV11425842	rs10948059	GNMT	NONCE_STK	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_STK		ADD	A	1.158	0.984	1.363	0.0777	.
hCV16134786	rs2857595		NONCE_STK		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_STK		GEN	GC	6.169	0.743	51.25	0.0921	0.2415
hCV25651109	rs35690712	SLC39A7	NOHD_STK		DOM	GCまたはGG	5.892	0.724	47.938	0.0973	.
hCV25651109	rs35690712	SLC39A7	NOHD_STK		GEN	GG	5.866	0.721	47.736	0.0981	0.2415
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	RECURRENT_STK		ADD	G	1.354	1.016	1.803	0.0384	.
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	RECURRENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GG	3.706	1.016	13.521	0.0473	0.12903
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	RECURRENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	GCまたはGG	3.537	0.978	12.795	0.0542	.
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	RECURRENT_STK		REC	GG	1.349	0.975	1.868	0.0712	.
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	RECURRENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GC	3.204	0.854	12.028	0.0845	0.12903
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	RECURRENT_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_STK		ADD	A	1.213	0.991	1.485	0.0608	.
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	NONCE_STK		DOM	AGまたはAA	1.227	0.984	1.529	0.0688	.
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	NONCE_STK		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_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CG	1.358	1.021	1.807	0.0355	0.09951
hCV8942032	rs1264352	DDR1	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CGまたはCC	1.309	0.994	1.723	0.0554	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	NOHD_STK		GEN	CG	1.218	0.98	1.513	0.0749	0.10394
hCV8942032	rs1264352	DDR1	NONCE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CG	1.419	1.047	1.923	0.0242	0.07825
hCV8942032	rs1264352	DDR1	NONCE_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CGまたはCC	1.377	1.027	1.845	0.0323	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	NONCE_STK		GEN	CG	1.244	0.992	1.559	0.0585	0.1603
hCV8942032	rs1264352	DDR1	NONCE_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.269	0.983	1.637	0.0672	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	NONCE_STK		DOM	CGまたはCC	1.211	0.975	1.504	0.0833	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	RECURRENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CGまたはCC	1.953	1.219	3.129	0.0054	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	RECURRENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CG	1.965	1.206	3.201	0.0067	0.02072
hCV8942032	rs1264352	DDR1	RECURRENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.728	1.15	2.594	0.0084	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	RECURRENT_STK		GEN	CG	1.415	1.001	2.001	0.0494	0.14433
hCV8942032	rs1264352	DDR1	RECURRENT_STK		DOM	CGまたはCC	1.384	0.992	1.931	0.0561	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	RECURRENT_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	.

【０５９９】

【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_STK		GEN	TC	2.83	1.661	4.824	0.0001	0.00002
hCV27511436	rs3750145	FZD1	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	3.231	1.612	6.479	0.001	0.00243
hCV27511436	rs3750145	FZD1	NOHD_STK		DOM	TCまたはTT	2.088	1.258	3.467	0.0044	.
hCV27511436	rs3750145	FZD1	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたはTT	2.586	1.334	5.012	0.0049	.
hCV27511436	rs3750145	FZD1	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	2.4	1.235	4.665	0.0098	0.00243
hCV27511436	rs3750145	FZD1	NOHD_STK		GEN	TT	1.891	1.135	3.149	0.0144	0.00002
hCV27511436	rs3750145	FZD1	NONCE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	3.955	1.807	8.657	0.0006	0.00244
hCV27511436	rs3750145	FZD1	NONCE_STK		DOM	TCまたはTT	2.827	1.555	5.142	0.0007	.
hCV27511436	rs3750145	FZD1	NONCE_STK		GEN	TT	2.657	1.457	4.843	0.0014	0.00023
hCV27511436	rs3750145	FZD1	NONCE_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたはTT	3.312	1.571	6.985	0.0017	.
hCV27511436	rs3750145	FZD1	NONCE_STK	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_STK		GEN	TC	1.263	1.043	1.53	0.0167	0.05587
hCV15857769	rs2924914		NOHD_STK		DOM	TCまたはTT	1.228	1.024	1.474	0.0271	.
hCV15857769	rs2924914		NONCE_STK		DOM	TCまたはTT	1.226	1.013	1.483	0.0365	.
hCV15857769	rs2924914		NONCE_STK		GEN	TC	1.224	1.001	1.497	0.0489	0.11225
hCV15857769	rs2924914		NONCE_STK		ADD	T	1.149	0.996	1.327	0.057	.
hCV15857769	rs2924914		RECURRENT_STK		GEN	TC	1.788	1.299	2.463	0.0004	0.00102
hCV15857769	rs2924914		RECURRENT_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		RECURRENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TC	1.733	1.112	2.701	0.0151	0.04261
hCV15857769	rs2924914		RECURRENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	TCまたはTT	1.596	1.042	2.443	0.0315	.
hCV15857769	rs2924914		RECURRENT_STK		ADD	T	1.259	1.003	1.58	0.0471	.
hCV29539757	rs10110659	KCNQ3	NONCE_STK		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_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	AG	1.285	0.981	1.683	0.0688	0.15881
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	NONCE_STK	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_STK	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_STK		DOM	TGまたはTT	1.35	1.125	1.619	0.0012	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NOHD_STK		GEN	TG	1.354	1.116	1.642	0.0021	0.00545
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NOHD_STK		ADD	T	1.218	1.064	1.395	0.0042	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.281	1.069	1.534	0.0073	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NOHD_STK	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_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TG	1.347	1.044	1.737	0.0221	0.02354
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	1.553	1.031	2.34	0.035	0.02354
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NOHD_STK		GEN	TT	1.335	0.985	1.809	0.063	0.00545
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NONCE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	1.497	0.971	2.308	0.0677	0.17878
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NONCE_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	T	1.188	0.981	1.438	0.0774	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NONCE_STK	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_STK		GEN	GG	1.889	1.048	3.404	0.0342	0.10105
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NOHD_STK		REC	GG	1.859	1.035	3.339	0.0381	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	G	1.246	0.988	1.571	0.0637	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NONCE_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	G	1.376	1.074	1.761	0.0114	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NONCE_STK		GEN	GG	2.132	1.172	3.878	0.0132	0.02459
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NONCE_STK		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_STK		REC	GG	2.037	1.124	3.693	0.019	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NONCE_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	GAまたはGG	1.386	1.051	1.83	0.021	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NONCE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GA	1.335	1.004	1.775	0.0472	0.03807
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NONCE_STK		DOM	GAまたはGG	1.221	0.996	1.497	0.0553	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NONCE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GG	2.187	0.939	5.093	0.0697	0.03807
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	RECURRENT_STK		REC	GG	3.032	1.42	6.474	0.0042	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	RECURRENT_STK		GEN	GG	2.907	1.354	6.243	0.0062	0.01156
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	RECURRENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	GG	4.128	1.238	13.766	0.021	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	RECURRENT_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_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	2.225	1.109	4.465	0.0244	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	2.282	1.109	4.692	0.025	0.07672

【０６０４】

【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_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	2.202	1.092	4.438	0.0274	0.07672
hCV1053082	rs544115	NEU3	NOHD_STK		GEN	CC	1.715	1.006	2.924	0.0475	0.13875
hCV1053082	rs544115	NEU3	NOHD_STK		DOM	CTまたはCC	1.695	0.998	2.88	0.0509	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	NOHD_STK		GEN	CT	1.651	0.955	2.855	0.0727	0.13875
hCV1053082	rs544115	NEU3	NONCE_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CTまたはCC	2.388	1.164	4.897	0.0175	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	NONCE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	2.451	1.164	5.163	0.0183	0.05761
hCV1053082	rs544115	NEU3	NONCE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	2.36	1.145	4.866	0.02	0.05761
hCV1053082	rs544115	NEU3	NONCE_STK		DOM	CTまたはCC	1.684	0.963	2.945	0.0673	.
hCV1053082	rs544115	NEU3	NONCE_STK		GEN	CC	1.69	0.963	2.966	0.0674	0.18668
hCV1053082	rs544115	NEU3	NONCE_STK		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_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CA	4.953	1.405	17.456	0.0128	0.01831
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CAまたはCC	3.875	1.132	13.267	0.031	.
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	3.687	1.075	12.65	0.038	0.01831
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	NONCE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CA	2.892	0.881	9.491	0.0798	0.03384
hCV1452085	rs12223005	TRIM22	RECURRENT_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_STK		ADD	C	1.139	0.982	1.32	0.0847	.
hCV27077072	rs8060368		RECURRENT_STK		ADD	C	1.253	0.99	1.587	0.0605	.
hCV27077072	rs8060368		RECURRENT_STK		REC	CC	1.308	0.967	1.77	0.0816	.
hCV27077072	rs8060368		RECURRENT_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】

【表２１－１】

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_STK		GEN	GT	1.284	0.887	1.859	0.1849	0.03579
hCV1958451	rs2985822	MIER1	NONCE_STK		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_STK		GEN	CC	1.339	0.872	2.055	0.1821	0.11469
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	NOHD_STK		DOM	CGまたはCC	1.407	0.922	2.146	0.1129	.
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CC	1.519	0.859	2.683	0.1503	0.18169
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CGまたはCC	1.587	0.906	2.782	0.1066	.
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	NONCE_STK		DOM	CGまたはCC	1.351	0.871	2.095	0.1786	.
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	NONCE_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	CGまたはCC	1.593	0.877	2.895	0.1265	.
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	RECURRENT_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_STK		GEN	TC	1.284	0.889	1.853	0.1822	0.0563
hCV31227848	rs11809423	HIVEP3	NONCE_STK		GEN	TC	1.327	0.908	1.939	0.1434	0.12332
hCV454333	rs10916581	NVL	RECURRENT_STK		GEN	CT	5.03	0.664	38.1	0.1179	0.09083
hCV454333	rs10916581	NVL	RECURRENT_STK		GEN	CC	3.778	0.504	28.32	0.1959	0.09083
hCV454333	rs10916581	NVL	RECURRENT_STK		DOM	CTまたはCC	4.101	0.548	30.66	0.1692	.
hCV8754449	rs781226	TESK2	NOHD_STK		GEN	CT	1.375	0.894	2.114	0.1474	0.25013
hCV8754449	rs781226	TESK2	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.508	0.856	2.656	0.1552	0.34108
hCV8754449	rs781226	TESK2	NONCE_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	CT	1.536	0.841	2.803	0.1625	0.25117
hCV8754449	rs781226	TESK2	RECURRENT_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

【０６０７】

【表２１－２】

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	.

【０６０８】

【表２１－３】

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_STK		GEN	TT	1.705	0.898	3.238	0.1031	0.01299
hCV16158671	rs2200733		NOHD_STK		REC	TT	1.599	0.844	3.032	0.1501	.
hCV16158671	rs2200733		NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	TT	1.973	0.839	4.643	0.1195	.
hCV16158671	rs2200733		NONCE_STK	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_STK		REC	GG	1.132	0.944	1.358	0.1816	.
hCV26478797	rs2015018	CHSY-2	RECURRENT_STK		GEN	GA	1.613	0.804	3.238	0.1787	0.30867
hCV26478797	rs2015018	CHSY-2	RECURRENT_STK		GEN	GG	1.712	0.86	3.407	0.1255	0.30867
hCV26478797	rs2015018	CHSY-2	RECURRENT_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	.

【０６０９】

【表２１－４】

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	.

【０６１０】

【表２１－５】

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_STK		DOM	AGまたはAA	1.151	0.947	1.399	0.1584	.
hCV16134786	rs2857595		NONCE_STK		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_STK		GEN	GC	4.525	0.542	37.77	0.1632	0.26183
hCV25651109	rs35690712	SLC39A7	NONCE_STK		GEN	GG	5.073	0.623	41.3	0.129	0.26183
hCV25651109	rs35690712	SLC39A7	NONCE_STK		ADD	G	1.239	0.895	1.713	0.1962	.
hCV25651109	rs35690712	SLC39A7	NONCE_STK		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	RECURRENT_STK		DOM	GCまたはGG	2.236	0.795	6.289	0.1272	.
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	RECURRENT_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_STK		GEN	AA	1.762	0.835	3.717	0.137	0.20951
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	NOHD_STK		ADD	A	1.171	0.965	1.421	0.11	.
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	NOHD_STK		DOM	AGまたはAA	1.158	0.935	1.432	0.1783	.
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	NOHD_STK		REC	AA	1.715	0.814	3.612	0.1557	.

【０６１１】

【表２１－６】

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_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	AA	1.98	0.711	5.513	0.1912	0.41847
hCV3082219	rs1884833	RFXDC1	NOHD_STK	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_STK		DOM	CG または CC	1.16	0.942	1.43	0.163	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.211	0.951	1.541	0.1206	.
hCV8942032	rs1264352	DDR1	NONCE_STK		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_STK		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_STK		ADD	T	1.12	0.975	1.287	0.1103	.
hCV15857769	rs2924914		RECURRENT_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_STK		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

【０６１２】

【表２１－７】

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_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	AG またはAA	1.217	0.944	1.569	0.1306	.
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	NONCE_STK	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_STK	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_STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	GG	1.238	0.918	1.669	0.1611	.
hCV26505812	rs10757274	C9P21	NONCE_STK	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_STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	TT	1.351	0.914	1.999	0.1317	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NONCE_STK		GEN	TT	1.229	0.897	1.683	0.1999	0.37015
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NONCE_STK		ADD	T	1.106	0.961	1.272	0.1591	.
hCV2169762	rs1804689	HPS1	NONCE_STK	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	.

【０６１３】

【表２１－８】

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_STK		ADD	G	1.146	0.963	1.364	0.1236	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GA	1.204	0.92	1.575	0.1757	0.16102
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	GG	1.82	0.823	4.024	0.1389	0.16102
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	GAまたはGG	1.244	0.958	1.615	0.1015	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	REC	GG	1.722	0.783	3.787	0.1768	.
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NONCE_STK		GEN	GA	1.16	0.94	1.432	0.166	0.02459
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	NONCE_STK	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_STK		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	.

【０６１４】

【表２１－９】

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

【０６１５】

【表２１－１０】

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	RECURRENT_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_STK		GEN	CC	1.333	0.917	1.939	0.1323	0.22016
hCV27892569	rs4903741	NRXN3	NOHD_STK		DOM	CTまたはCC	1.153	0.958	1.388	0.1327	.
hCV27892569	rs4903741	NRXN3	NOHD_STK		REC	CC	1.278	0.885	1.845	0.191	.
hCV27077072	rs8060368		RECURRENT_STK		GEN	CC	1.564	0.889	2.75	0.1205	0.17139
hCV27077072	rs8060368		RECURRENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	C	1.308	0.947	1.806	0.1032	.
hCV27077072	rs8060368		RECURRENT_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		RECURRENT_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_STK		GEN	TT	1.509	0.886	2.57	0.1303	0.30893
hCV32160712	rs11079160		NOHD_STK		REC	TT	1.49	0.878	2.531	0.1396	.
hCV32160712	rs11079160		RECURRENT_STK		GEN	TT	1.887	0.865	4.117	0.1107	0.28017
hCV32160712	rs11079160		RECURRENT_STK		REC	TT	1.87	0.863	4.056	0.1128	.
hCV32160712	rs11079160		RECURRENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	2.044	0.706	5.92	0.1878	0.41924
hCV32160712	rs11079160		RECURRENT_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

【０６１６】

【表２１－１１】

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_STK		GEN	AA	1.267	0.89	1.804	0.1884	0.27789
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	NOHD_STK		ADD	A	1.125	0.974	1.299	0.1095	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	NOHD_STK		DOM	AGまたはAA	1.146	0.955	1.375	0.1442	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	AG	1.217	0.944	1.569	0.1302	0.29766
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	A	1.14	0.944	1.376	0.1722	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	NOHD_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	AGまたはAA	1.21	0.951	1.541	0.1208	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	RECURRENT_STK		GEN	AG	1.23	0.896	1.689	0.1998	0.42372
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	RECURRENT_STK		DOM	AGまたはAA	1.224	0.904	1.658	0.1917	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	RECURRENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	AG	1.334	0.86	2.07	0.1987	0.41241
hCV29537898	rs6073804		NOHD_STK		ADD	T	1.194	0.943	1.511	0.1415	.
hCV29537898	rs6073804		RECURRENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	TT	5.809	0.6	56.26	0.1288	0.23964
hCV29537898	rs6073804		RECURRENT_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_STK		REC	AA	1.316	0.947	1.829	0.1019	.
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	NONCE_STK		REC	AA	1.33	0.945	1.872	0.1017	.
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	RECURRENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	GEN	AG	1.349	0.867	2.098	0.185	0.37072
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	RECURRENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	ADD	A	1.239	0.897	1.711	0.1934	.
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	RECURRENT_STK	AGE MALE DIAB HTN	DOM	AGまたはAA	1.352	0.889	2.056	0.159	.

【０６１７】

【表２２】

【０６１８】

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23－1】

表23，1/2

hCV #	rs #	遺伝子記号	ENDPT	TIMEVAR	MODE	GENOTYPE	危険対立遺伝子	危険遺伝子型	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_INTX
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GG	G	GAまたはGG	プラバスタチン	0	23	0	0	.	0.9967	0.15026
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GG	G	GAまたはGG	プラセボ	2	42	ref	.	.	.	0.15026
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GA	G	GAまたはGG	プラバスタチン	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	プラセボ	26	351	ref	.	.	.	0.15026
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	AA	G	GAまたはGG	プラバスタチン	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	プラセボ	62	980	ref	.	.	.	0.15026
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	GA+GG	G	GAまたはGG	プラバスタチン	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	プラセボ	28	393	ref	.	.	.	0.10233
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	GA+AA	G	GAまたはGG	プラバスタチン	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	プラセボ	88	1331	ref	.	.	.	0.24445
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GG	G	GAまたはGG	プラバスタチン	0	23	0	0	.	0.9967	0.15067
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GG	G	GAまたはGG	プラセボ	2	42	ref	.	.	.	0.15067
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GA	G	GAまたはGG	プラバスタチン	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	プラセボ	26	352	ref	.	.	.	0.15067
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	AA	G	GAまたはGG	プラバスタチン	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	プラセボ	62	981	ref	.	.	.	0.15067
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	GA+GG	G	GAまたはGG	プラバスタチン	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	プラセボ	28	394	ref	.	.	.	0.10281
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	GA+AA	G	GAまたはGG	プラバスタチン	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	プラセボ	88	1333	ref	.	.	.	0.24354
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	CC	C	CGまたはCC	プラバスタチン	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	プラセボ	1	31	ref	.	.	.	0.18029
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	CG	C	CGまたはCC	プラバスタチン	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	プラセボ	22	347	ref	.	.	.	0.18029
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	GG	C	CGまたはCC	プラバスタチン	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	プラセボ	67	997	ref	.	.	.	0.18029
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	CG+CC	C	CGまたはCC	プラバスタチン	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	プラセボ	23	378	ref	.	.	.	0.07391
hCV8942032	rs1264352	DDR1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	CG+GG	C	CGまたはCC	プラバスタチン	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	プラセボ	89	1344	ref	.	.	.	0.92551
hCV16134786	rs2857595		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	AA	AA	プラバスタチン	2	71	0.23	0.044	1.189	0.0794	0.27061
hCV16134786	rs2857595		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	AA	AA	プラセボ	5	45	ref	.	.	.	0.27061
hCV16134786	rs2857595		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	AG	AA	プラバスタチン	14	403	0.67	0.342	1.293	0.2295	0.27061
hCV16134786	rs2857595		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	AG	AA	プラセボ	23	442	ref	.	.	.	0.27061
hCV16134786	rs2857595		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	GG	AA	プラバスタチン	51	928	0.8	0.553	1.164	0.2463	0.27061
hCV16134786	rs2857595		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	GG	AA	プラセボ	61	887	ref	.	.	.	0.27061
hCV16134786	rs2857595		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	ALL	AG+AA	AA	プラバスタチン	16	474	0.58	0.313	1.068	0.0803	0.35911
hCV16134786	rs2857595		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	DOM	ALL	AG+AA	AA	プラセボ	28	487	ref	.	.	.	0.35911
hCV16134786	rs2857595		ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	REC	ALL	AG+GG	AA	プラバスタチン	65	1331	0.77	0.559	1.068	0.1182	0.12065

表23，2/2

hCV #	rs #	遺伝子記号	ENDPT	TIMEVAR	MODE	GENOTYPE	危険対立遺伝子	危険遺伝子型	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_INTX
hCV16134786	rs2857595		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	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	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	TT	TT	プラセボ	6	37	ref	.	.	.	0.22268
hCV32160712	rs11079160		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	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	TA	TT	プラセボ	28	391	ref	.	.	.	0.22268
hCV32160712	rs11079160		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	TIMETO_EP4F1	GEN	ALL	AA	TT	プラセボ	54	942	ref	.	.	.	0.22268
hCV32160712	rs11079160		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	TIMETO_EP4F1	DOM	ALL	TA+TT	TT	プラセボ	34	428	ref	.	.	.	0.20087
hCV32160712	rs11079160		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	TIMETO_EP4F1	REC	ALL	TA+AA	TT	プラセボ	82	1333	ref	.	.	.	0.13978

【表２４－１】

【０６２１】

表24，1/2

hCV #	rs #	遺伝子/クロモソーム	ENDPT	MODE	ADJUST	GENOTYPE	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
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	.	.	.	.

【表２４－２】

表24，2/2

hCV #	rs #	遺伝子/クロモソーム	ENDPT	MODE	ADJUST	GENOTYPE	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	.

【０６２２】

表25，1/1

hCV #	rs #	遺伝子記号	ENDPT	TIMEVAR	MODE	GENOTYPE	危険対立遺伝子	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_INTX
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	0.403	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	C	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
hCV1463226	rs10890	FXN	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
hCV2741051	rs2230806	ABCA1	ENDPT4F1	TIMETO_EP4F1	GEN	TC		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	DOM	TC+TT		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	GEN	TC		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	DOM	TC+TT		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】

【０６２４】

表26, 1/1

hCV #	rs #	遺伝子	MODE	STRATA	ADJUST	GENOTYPE	EVENTS	TOTAL	HR	HRについて95%下限CL	HR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

【表２７－１】

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_INTX
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

【０６２５】

【表２７－２】

【０６２６】

表27，2/3

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_INTX
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

【表２７－３】

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_INTX
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

【０６２７】

【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

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	調整1			調整2			調整3		
(Genotype)	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

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】

【０６２９】

表29, 1/1

hCV #	rs #	遺伝子記号	危険対立遺伝子	MODE	STRATA	GENO_PLACEBO	EVENTS_PLACEBO	TOTAL_PLACEBO	HR_PLACEBO	LOWER_PLACEBO	UPPER_PLACEBO	P_PLACEBO	EVENTS_ALL	事象なし	HR_ALL	P_ALL
hCV2091644	rs1010	VAMP8	C	GEN	ALL	CC	49	521	1.50982	1.030611	2.211844	0.0344528	88	951	1.340598	0.051104903
hCV2091644	rs1010	VAMP8	C	GEN	hist	CC	28	235	1.503	0.897908	2.515874	0.1210805	54	428	1.633661	0.014183695
hCV2091644	rs1010	VAMP8	C	GEN	hist	CT	58	633	1.13938	0.733208	1.770572	0.5617921	118	1136	1.344979	0.076364852
hCV2442143	rs12544854	ASAH1	T	GEN	no hist	CT	48	808	1.31132	0.778332	2.209298	0.3085018	101	1535	1.326084	0.166536479
hCV8942032	rs1264352	DDR1	C	GEN	ALL	CC	8	110	1.01239	0.495766	2.067369	0.9730365	22	214	1.368996	0.190221586
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	no hist	GT	38	670	0.99636	0.64971	1.527967	0.9866678	85	1236	1.35397	0.062193717
hCV16158671	rs2200733	C4	T	GEN	ALL	CT	37	489	1.07497	0.753308	1.533975	0.6902781	80	900	1.197273	0.172251195
hCV16158671	rs2200733	C4	T	GEN	no hist	CT	19	285	1.2283	0.742471	2.032018	0.4233603	38	517	1.282126	0.189409128
hCV16158671	rs2200733	C4	T	GEN	hist	TT	3	10	3.71145	1.175206	11.72124	0.0254095	4	18	2.311594	0.124212946
hCV27504565	rs3219489	MUTYH	C	GEN	hist	CG	35	465	0.70803	0.473602	1.0585	0.092402	69	853	0.726379	0.040276813
hCV27511436	rs3750145	FZD1	T	GEN	ALL	CC	4	77	0.65977	0.244625	1.779435	0.4113489	6	149	0.503156	0.113669409
hCV27511436	rs3750145	FZD1	T	GEN	hist	CC	1	31	0.32028	0.044599	2.300102	0.2576826	2	64	0.307292	0.120384642
hCV7425232	rs3900940	MYH15	C	GEN	hist	CT	55	528	1.21122	0.833465	1.760195	0.3149935	107	956	1.224954	0.171949776

【表３０】

【０６３０】

表30, 1/1

hCV #	rs #	遺伝子/クロモソーム記号	危険対立遺伝子	MODE	STRATA	GENO_PLACEBO	EVENTS_PLACEBO	TOTAL_PLACEBO	HR_PLACEBO	LOWER_PLACEBO	UPPER_PLACEBO	P_PLACEBO	EVENTS_ALL	事象なし	HR_ALL	P_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	0.1998539	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	rs12544854	ASAH1	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				

【0631】

【表31】

表31，1/1

hCV #	rs #	遺伝子/クロモソーム記号	危険対立遺伝子	MODE	STRATA	GENO_RESP	STATIN	EVENTS_RESP	事象なし	TOTAL_RESP	HR_RESP	LOWER_RESP	UPPER_RESP	P_RESP	P_INT_RESP
hCV2091644	rs1010	VAMP8	C	DOM	no hist	CC+CT	プラバスタチン	50	994	1044	0.7860368	0.54496	1.13377	0.19768	0.0837336
hCV2091644	rs1010	VAMP8	C	DOM	no hist	CC+CT	プラセボ	67	1033	1100					0.0837336
hCV29539757	rs10110659	KCNQ3	C	REC	hist	CC+AC	プラバスタチン	106	1087	1193	1.0088023	0.76761	1.32578	0.94987	0.0530448
hCV29539757	rs10110659	KCNQ3	C	REC	hist	CC+AC	プラセボ	100	1040	1140					0.0530448
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	ALL	GG	プラバスタチン	51	638	689	1.0816406	0.7293	1.60421	0.69635	0.0696553
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	ALL	GG	プラセボ	48	653	701					0.0696553
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	ALL	AG	プラバスタチン	94	1349	1443	0.7768621	0.59335	1.01713	0.06629	0.0696553
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	ALL	AG	プラセボ	121	1334	1455					0.0696553
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	ALL	AA	プラバスタチン	56	674	730	1.3304985	0.88923	1.99075	0.16486	0.0696553
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	ALL	AA	プラセボ	41	680	721					0.0696553
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	DOM	ALL	GG+AG	プラバスタチン	145	1987	2132	0.8638087	0.69193	1.07838	0.1959	0.0630809
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	DOM	ALL	GG+AG	プラセボ	169	1987	2156					0.0630809
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	no hist	GG	プラバスタチン	24	333	357	1.0681052	0.6028	1.89259	0.82141	0.0828923
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	no hist	GG	プラセボ	23	341	364					0.0828923
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	no hist	AG	プラバスタチン	35	754	789	0.6977172	0.45454	1.071	0.09971	0.0828923
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	no hist	AG	プラセボ	52	774	826					0.0828923
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	no hist	AA	プラバスタチン	28	395	423	1.5704654	0.87695	2.81243	0.12894	0.0828923
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	no hist	AA	プラセボ	19	424	443					0.0828923
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	DOM	no hist	GG+AG	プラバスタチン	59	1087	1146	0.8131888	0.57817	1.14374	0.23474	0.0573322
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	DOM	no hist	GG+AG	プラセボ	75	1115	1190					0.0573322
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	DOM	no hist	TT+GT	プラバスタチン	57	731	788	1.2655756	0.86016	1.86208	0.23193	0.033
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	DOM	no hist	TT+GT	プラセボ	47	777	824					0.033
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	REC	hist	GG+GT	プラバスタチン	109	1063	1172	1.0276801	0.7845	1.34624	0.84289	0.0507564
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	REC	hist	GG+GT	プラセボ	102	1035	1137					0.0507564

表32，1/2

hCV #	rs #	遺伝子/クロモソーム記号	危険対立遺伝子	MODE	STRATA	GENO_RESP	STATIN	EVENTS_RESP	事象なし	TOTAL_RESP	HR_RESP	LOWER_RESP	UPPER_RESP	P_RESP	P_INT_RESP
hCV2091644	rs1010	VAMP8	C	GEN	no hist	CC	プラバスタチン	13	258	271	0.635895	0.31841	1.26996	0.199563	0.1798335
hCV2091644	rs1010	VAMP8	C	GEN	no hist	CC	プラセボ	21	265	286					0.1798335
hCV2091644	rs1010	VAMP8	C	GEN	no hist	CT	プラバスタチン	37	736	773	0.850356	0.5516	1.31092	0.462931	0.1798335
hCV2091644	rs1010	VAMP8	C	GEN	no hist	CT	プラセボ	46	768	814					0.1798335
hCV2091644	rs1010	VAMP8	C	GEN	no hist	TT	プラバスタチン	36	492	528	1.358113	0.82457	2.2369	0.22925	0.1798335
hCV2091644	rs1010	VAMP8	C	GEN	no hist	TT	プラセボ	27	510	537					0.1798335
hCV2091644	rs1010	VAMP8	C	DOM	no hist	CC+CT	プラバスタチン	50	994	1044	0.786037	0.54496	1.13377	0.197677	0.0837336
hCV2091644	rs1010	VAMP8	C	DOM	no hist	CC+CT	プラセボ	67	1033	1100					0.0837336
hCV29539757	rs10110659	KCNQ3	C	GEN	hist	AA	プラバスタチン	7	96	103	0.411487	0.16926	1.00034	0.050088	0.1548877
hCV29539757	rs10110659	KCNQ3	C	GEN	hist	AA	プラセボ	16	92	108					0.1548877
hCV29539757	rs10110659	KCNQ3	C	GEN	hist	AC	プラバスタチン	44	493	537	0.994615	0.6549	1.51055	0.979793	0.1548877
hCV29539757	rs10110659	KCNQ3	C	GEN	hist	AC	プラセボ	44	481	525					0.1548877
hCV29539757	rs10110659	KCNQ3	C	GEN	hist	CC	プラバスタチン	62	594	656	1.015618	0.70762	1.45767	0.93301	0.1548877
hCV29539757	rs10110659	KCNQ3	C	GEN	hist	CC	プラセボ	56	559	615					0.1548877
hCV29539757	rs10110659	KCNQ3	C	REC	hist	CC+AC	プラバスタチン	106	1087	1193	1.008802	0.76761	1.32578	0.949874	0.0530448
hCV29539757	rs10110659	KCNQ3	C	REC	hist	CC+AC	プラセボ	100	1040	1140					0.0530448
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	ALL	GG	プラバスタチン	51	638	689	1.081641	0.7293	1.60421	0.696354	0.0696553
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	ALL	GG	プラセボ	48	653	701					0.0696553
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	ALL	AG	プラバスタチン	94	1349	1443	0.776862	0.59335	1.01713	0.066291	0.0696553
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	ALL	AG	プラセボ	121	1334	1455					0.0696553
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	ALL	AA	プラバスタチン	56	674	730	1.330498	0.88923	1.99075	0.164856	0.0696553
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	ALL	AA	プラセボ	41	680	721					0.0696553
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	DOM	ALL	GG+AG	プラバスタチン	145	1987	2132	0.863809	0.69193	1.07838	0.195899	0.0630809
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	DOM	ALL	GG+AG	プラセボ	169	1987	2156					0.0630809
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	no hist	GG	プラバスタチン	24	333	357	1.068105	0.6028	1.89259	0.821407	0.0828923
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	no hist	GG	プラセボ	23	341	364					0.0828923
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	no hist	AG	プラバスタチン	35	754	789	0.697717	0.45454	1.071	0.099711	0.0828923
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	no hist	AG	プラセボ	52	774	826					0.0828923
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	no hist	AA	プラバスタチン	28	395	423	1.570465	0.87695	2.81243	0.128942	0.0828923
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	GEN	no hist	AA	プラセボ	19	424	443					0.0828923
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	DOM	no hist	GG+AG	プラバスタチン	59	1087	1146	0.813189	0.57817	1.14374	0.234739	0.0573322
hCV26505812	rs10757274	C9p21	G	DOM	no hist	GG+AG	プラセボ	75	1115	1190					0.0573322
hCV2442143	rs12544854	ASAH1	T	REC	no hist	CC+CT	プラバスタチン	72	1146	1218	1.087339	0.78059	1.51463	0.620489	0.1385034
hCV2442143	rs12544854	ASAH1	T	REC	no hist	CC+CT	プラセボ	68	1175	1243					0.1385034
hCV2442143	rs12544854	ASAH1	T	DOM	hist	TT+CT	プラバスタチン	88	865	953	1.043307	0.77225	1.4095	0.78239	0.1787787
hCV2442143	rs12544854	ASAH1	T	DOM	hist	TT+CT	プラセボ	82	850	932					0.1787787
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	G	DOM	no hist	GG+AG	プラバスタチン	25	474	499	1.479294	0.78982	2.77065	0.22133	0.1332561

表32，2/2

hCV #	rs #	遺伝子/クロモソーム記号	危険対立遺伝子	MODE	STRATA	GENO_RESP	STATIN	EVENTS_RESP	事象なし	TOTAL_RESP	HR_RESP	LOWER_RESP	UPPER_RESP	P_RESP	P_INT_RESP
hCV27830265	rs12762303	ALOX5	G	DOM	no hist	GG+AG	プラセボ	16	445	461					0.1332561
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	no hist	TT	プラバスタチン	10	127	137	1.27501	0.51771	3.14008	0.597269	0.102835
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	no hist	TT	プラセボ	9	145	154					0.102835
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	no hist	GT	プラバスタチン	47	604	651	1.268286	0.82701	1.94501	0.27599	0.102835
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	no hist	GT	プラセボ	38	632	670					0.102835
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	no hist	GG	プラバスタチン	30	753	783	0.65902	0.41685	1.04187	0.074354	0.102835
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	no hist	GG	プラセボ	47	763	810					0.102835
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	DOM	no hist	TT+GT	プラバスタチン	57	731	788	1.265576	0.86016	1.86208	0.231932	0.033
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	DOM	no hist	TT+GT	プラセボ	47	777	824					0.033
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	hist	TT	プラバスタチン	5	119	124	0.336546	0.11847	0.95606	0.040922	0.1254774
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	hist	TT	プラセボ	12	99	111					0.1254774
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	hist	GT	プラバスタチン	47	511	558	0.94255	0.62771	1.4153	0.775439	0.1254774
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	hist	GT	プラセボ	46	480	526					0.1254774
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	hist	GG	プラバスタチン	62	552	614	1.104484	0.76954	1.58521	0.589855	0.1254774
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	GEN	hist	GG	プラセボ	56	555	611					0.1254774
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	REC	hist	GG+GT	プラバスタチン	109	1063	1172	1.02768	0.7845	1.34624	0.842894	0.0507564
hCV2169762	rs1804689	HPS1	T	REC	hist	GG+GT	プラセボ	102	1035	1137					0.0507564
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	A	GEN	hist	AA	プラバスタチン	24	226	250	0.986092	0.54	1.80071	0.963642	0.1842815
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	A	GEN	hist	AA	プラセボ	19	186	205					0.1842815
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	A	GEN	hist	AG	プラバスタチン	47	566	613	0.740596	0.50624	1.08345	0.121846	0.1842815
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	A	GEN	hist	AG	プラセボ	61	545	606					0.1842815
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	A	GEN	hist	GG	プラバスタチン	43	378	421	1.276897	0.81723	1.99511	0.283036	0.1842815
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	A	GEN	hist	GG	プラセボ	35	392	427					0.1842815
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	A	DOM	hist	AA+AG	プラバスタチン	71	792	863	0.806434	0.58581	1.11014	0.187096	0.1002517
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	A	DOM	hist	AA+AG	プラセボ	80	731	811					0.1002517
hCV27511436	rs3750145	FZD1	T	GEN	no hist	CC	プラバスタチン	1	42	43	0.349207	0.03631	3.35808	0.362284	0.1652143
hCV27511436	rs3750145	FZD1	T	GEN	no hist	CC	プラセボ	3	43	46					0.1652143
hCV27511436	rs3750145	FZD1	T	GEN	no hist	CT	プラバスタチン	26	407	433	1.575251	0.84504	2.93645	0.152693	0.1652143
hCV27511436	rs3750145	FZD1	T	GEN	no hist	CT	プラセボ	16	398	414					0.1652143
hCV27511436	rs3750145	FZD1	T	GEN	no hist	TT	プラバスタチン	60	1035	1095	0.85237	0.60701	1.19691	0.356417	0.1652143
hCV27511436	rs3750145	FZD1	T	GEN	no hist	TT	プラセボ	75	1099	1174					0.1652143
hCV27511436	rs3750145	FZD1	T	DOM	no hist	CC+CT	プラバスタチン	27	449	476	1.387947	0.77175	2.49613	0.273626	0.1600111
hCV27511436	rs3750145	FZD1	T	DOM	no hist	CC+CT	プラセボ	19	441	460					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】

【０６３５】

表33，2/2

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
hCV15857769	rs2924914		ISCHEM	ADD	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	T	.	.	1.14	0.98	1.34	0.093	.
hCV15857769	rs2924914		STROKE	GEN	WHITE	AGEBL GEND01	TT	48	310	1.32	0.96	1.80	0.084	0.220
hCV16336	rs362277	HD	STROKE	ADD	WHITE	AGEBL GEND01	C	.	.	1.2	0.97	1.49	0.093	.
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	ISCHEM	REC	WHITE	AGEBL GEND01	GG	280	2509	1.21	0.98	1.50	0.080	.
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	ISCHEM	REC	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	GG	275	2458	1.21	0.98	1.51	0.080	.

表34，1/5

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	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	17	151	2.03	0.93	4.40	0.074	0.203
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	ATHERO	ADD	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	A	.	.	1.41	0.97	2.06	0.073	.
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	ISCHEM	GEN	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	20	151	1.83	0.91	3.67	0.089	0.214
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	ISCHEM	ADD	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	A	.	.	1.36	0.96	1.93	0.085	.
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	STROKE	GEN	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	25	151	1.75	0.94	3.23	0.076	0.173

表34，2/5

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	STROKE	REC	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	25	151	1.56	0.96	2.54	0.075	.
hCV1348610	rs3739636	C9orf46	STROKE	ADD	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	A	.	.	1.33	0.98	1.82	0.072	.
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	.
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ISCHEM	GEN	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	5	20	2.66	1.02	6.90	0.045	0.133
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ISCHEM	REC	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	5	20	2.54	1.00	6.46	0.050	.
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	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
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	STROKE	GEN	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	6	20	2.24	0.95	5.31	0.067	0.185
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	STROKE	REC	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	6	20	2.2	0.95	5.14	0.068	.
hCV16336	rs362277	HD	ISCHEM	GEN	BLACK	AGEBL GEND01	CT	43	326	1.68	0.92	3.07	0.094	0.083
hCV16336	rs362277	HD	ISCHEM	GEN	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	CT	41	309	1.95	1.02	3.71	0.043	0.033
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	ATHERO	GEN	BLACK	AGEBL GEND01	AA	3	8	3.95	1.21	12.91	0.023	0.046
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	ATHERO	REC	BLACK	AGEBL GEND01	AA	3	8	4.15	1.28	13.49	0.018	.
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	ATHERO	GEN	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	3	8	3.4	1.00	11.56	0.051	0.085

表34，4/5

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
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	ATHERO	REC	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	3	8	3.61	1.07	12.22	0.039	.
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	ISCHEM	GEN	BLACK	AGEBL GEND01	AA	3	8	3.26	1.01	10.59	0.049	0.073
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	ISCHEM	REC	BLACK	AGEBL GEND01	AA	3	8	3.46	1.07	11.17	0.038	.
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	ISCHEM	GEN	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	3	8	3.08	0.92	10.32	0.068	0.096
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	ISCHEM	REC	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	3	8	3.29	0.99	10.95	0.052	.
hCV25596936	rs6967117	EPHA1	STROKE	GEN	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	TT	1	4	7	0.80	61.25	0.079	0.170

表34，5/5

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
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

hCV #	rs #	遺伝子/クロモソーム記号	ENDPT	MODE	STRATA	ADJUST	GENOTYPE	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	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35，2/4

hCV #	rs #	遺伝子/クロモソーム記号	ENDPT	MODE	STRATA	ADJUST	GENOTYPE	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
hCV15857769	rs2924914		ISCHEM	REC	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	TT	40	300	1.31	0.942	1.821	0.1092	.
hCV15857769	rs2924914		STROKE	REC	WHITE	AGEBL GEND01	TT	48	310	1.28	0.947	1.723	0.1093	.
hCV15857769	rs2924914		STROKE	ADD	WHITE	AGEBL GEND01	T	.	.	1.12	0.974	1.288	0.1112	.
hCV15857769	rs2924914		STROKE	GEN	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	TT	47	300	1.29	0.939	1.766	0.1172	0.2918
hCV15857769	rs2924914		STROKE	REC	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	TT	47	300	1.26	0.928	1.702	0.1394	.
hCV15857769	rs2924914		STROKE	ADD	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	T	.	.	1.11	0.96	1.274	0.1632	.
hCV16158671	rs2200733		STROKE	GEN	WHITE	AGEBL GEND01	TT	16	90	1.41	0.853	2.323	0.1811	0.4076
hCV16158671	rs2200733		STROKE	REC	WHITE	AGEBL GEND01	TT	16	90	1.4	0.85	2.306	0.1856	.

表35，3/4

hCV #	rs #	遺伝子/クロモソーム記号	ENDPT	MODE	STRATA	ADJUST	GENOTYPE	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
hCV16158671	rs2200733		STROKE	GEN	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	TT	16	88	1.48	0.895	2.443	0.1272	0.3047
hCV16158671	rs2200733		STROKE	REC	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	TT	16	88	1.46	0.889	2.415	0.1345	.
hCV16336	rs362277	HD	STROKE	GEN	WHITE	AGEBL GEND01	CC	408	3030	2.2	0.707	6.862	0.1734	0.2057
hCV16336	rs362277	HD	STROKE	DOM	WHITE	AGEBL GEND01	CT+CC	495	3764	2.14	0.689	6.677	0.188	.
hCV16336	rs362277	HD	STROKE	REC	WHITE	AGEBL GEND01	CC	408	3030	1.19	0.944	1.49	0.1428	.
hCV16336	rs362277	HD	STROKE	ADD	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	C	.	.	1.16	0.937	1.44	0.1709	.
hCV29401764	rs7793552	LOC646588	ISCHEM	REC	WHITE	AGEBL GEND01	CC	199	1792	1.15	0.941	1.395	0.1757	.
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	ISCHEM	ADD	WHITE	AGEBL GEND01	G	.	.	1.14	0.946	1.368	0.1694	.
hCV30308202	rs9482985	LAMA2	ISCHEM	ADD	WHITE	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	G	.	.	1.14	0.949	1.374	0.1586	.

【表35－4】

【0644】

表35，4/4

hCV #	rs #	遺伝子/クロモソーム記号	ENDPT	MODE	STRATA	ADJUST	GENOTYPE	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	.

表36，1/5

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
hCV11425801	rs3805953	PEX6	ISCHEM	GEN	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM 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
hCV11425801	rs3805953	PEX6	STROKE	GEN	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM 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 DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	CC	19	158	1.5	0.857	2.628	0.1557	.
hCV11425842	rs10948059	GNMT	ATHERO	ADD	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	C	.	.	1.29	0.894	1.872	0.1716	.

表36，2/5

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
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	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
hCV1619596	rs1048621	SDCBP2	ISCHEM	ADD	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	A	.	.	1.37	0.904	2.084	0.1373	.
hCV16336	rs362277	HD	ATHERO	GEN	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	CT	34	309	1.61	0.832	3.118	0.1574	0.1458
hCV16336	rs362277	HD	ISCHEM	DOM	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	CT+CC	53	469	1.6	0.853	3	0.1434	.
hCV16336	rs362277	HD	STROKE	GEN	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	CT	48	309	1.44	0.846	2.456	0.1788	0.1231
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	STROKE	GEN	BLACK	AGEBL GEND01	AA	3	8	2.45	0.763	7.88	0.1323	0.1146
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	STROKE	REC	BLACK	AGEBL GEND01	AA	3	8	2.62	0.816	8.39	0.1057	.
hCV1723718	rs12481805	UMODL1	STROKE	GEN	BLACK	AGEBL GEND01 BMI PRESSM DIABADA HTN LDLADJBL HDL44BL	AA	3	8	2.28	0.692	7.493	0.1755	0.1501

表36，4/5

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
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

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
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

【０６５０】

表37，1/2

hCV # (C9p21 SNP)	rs # (C9p21 SNP)	ADJUST	MODE	GENOTYPE	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_INTX
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
hCV26505812	rs10757274	非調整	GEN	AA	プラセボ	17	262	ref	.	.	.	0.44429
hCV26505812	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
hCV26505812	rs10757274	非調整	GEN	AG	プラセボ	48	689	ref	.	.	.	0.44429
hCV26505812	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
hCV26505812	rs10757274	非調整	GEN	GG	プラセボ	25	412	ref	.	.	.	0.44429
hCV26505812	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
hCV26505812	rs10757274	非調整	DOM	AG+AA	プラセボ	65	951	ref	.	.	.	0.34883
hCV26505812	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
hCV26505812	rs10757274	非調整	REC	AG+GG	プラセボ	73	1101	ref	.	.	.	0.65126
hCV26505812	rs10757274	AGE MALE CURRSMK 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 CURRSMK HYPERTEN_1 DIABETES_1 BMI BASE_LDL BASE_HDL	GEN	AA	プラセボ	17	272	ref	.	.	.	0.43653
hCV26505812	rs10757274	AGE MALE CURRSMK 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 CURRSMK HYPERTEN_1 DIABETES_1 BMI BASE_LDL BASE_HDL	GEN	GA	プラセボ	50	727	ref	.	.	.	0.43653
hCV26505812	rs10757274	AGE MALE CURRSMK 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

【表37－2】

【0651】

表37，2/2

hCV # (C9p21 SNP)	rs # (C9p21 SNP)	ADJUST	MODE	GENOTYPE	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_INTX
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
hCV26505812	rs10757274	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
hCV26505812	rs10757274	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
hCV26505812	rs10757274	AGE MALE CURRSMK HYPERTEN_1 DIABETES_1 BMI BASE_LDL BASE_HDL	DOM	GA+GG	プラセボ	76	1152	ref	.	.	.	0.60059

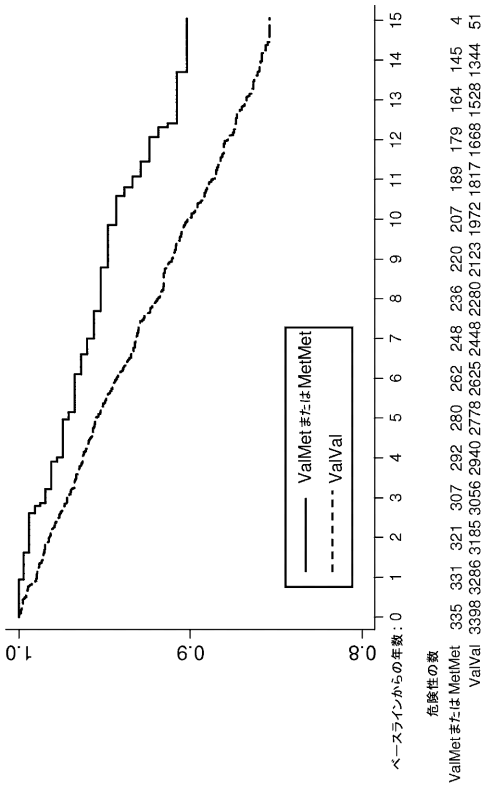
表38，1/1

クロモソーム9p21 SNP (rs10757274/hCV26505812)に関して:

ENDPT	危険対立遺伝子	MODE	STRATA	GENO_RESP	STATIN	EVENTS_RESP	事象なし	TOTAL_RESP	HR_RESP_unadj	LOWER_RESP_unadj	UPPER_RESP_unadj	P_RESP_unadj	P_INT_RESP_unadj	P_RESP_adj	P_INT_RESP_adj	GENO_PLACEBO	EVENTS_PLACEBO	TOTAL_PLACEBO	HR_PLACEBO	LOWER_PLACEBO	UPPER_PLACEBO	P_PLACEBO
stroke	G	GEN	ALL	GG	プラバスタチン	51	638	689	1.082	0.729	1.604	0.696	0.070	0.602	0.050	GG	48	701	1.20631	0.79513	1.8301	0.37779
stroke	G	GEN	ALL	GG	プラセボ	48	653	701					0.070		0.050							
stroke	G	GEN	ALL	AG	プラバスタチン	94	1349	1443	0.777	0.593	1.017	0.066	0.070	0.053	0.050	AG	121	1455	1.46444	1.02767	2.0868	0.03477
stroke	G	GEN	ALL	AG	プラセボ	121	1334	1455					0.070		0.050							
stroke	G	GEN	ALL	AA	プラバスタチン	56	674	730	1.330	0.889	1.991	0.165	0.070	0.158	0.050	AA	41	721	ref	0	0	0
stroke	G	GEN	ALL	AA	プラセボ	41	680	721					0.070		0.050							
stroke	G	DOM	ALL	GG+AG	プラバスタチン	145	1987	2132	0.864	0.692	1.078	0.196	0.063	0.175	0.055	GG+AG	169	2156	1.38115	0.98188	1.9428	0.06361
stroke	G	DOM	ALL	GG+AG	プラセボ	169	1987	2156					0.063		0.055							
stroke	G	REC	ALL	AA+AG	プラバスタチン	150	2023	2173	0.919	0.736	1.147	0.455	0.472	0.432	0.398	AA+AG						
stroke	G	REC	ALL	AA+AG	プラセボ	162	2014	2176					0.472		0.398							
stroke	G	GEN	no hist	GG	プラバスタチン	24	333	357	1.068	0.603	1.893	0.821	0.083	0.824	0.065	GG	23	364	1.50713	0.82085	2.7672	0.18578
stroke	G	GEN	no hist	GG	プラセボ	23	341	364					0.083		0.065							
stroke	G	GEN	no hist	AG	プラバスタチン	35	754	789	0.698	0.455	1.071	0.100	0.083	0.077	0.065	AG	52	826	1.48278	0.87679	2.5076	0.1417
stroke	G	GEN	no hist	AG	プラセボ	52	774	826					0.083		0.065							
stroke	G	GEN	no hist	AA	プラバスタチン	28	395	423	1.570	0.877	2.812	0.129	0.083	0.108	0.065	AA	19	443	ref	0	0	0
stroke	G	GEN	no hist	AA	プラセボ	19	424	443					0.083		0.065							
stroke	G	DOM	no hist	GG+AG	プラバスタチン	59	1087	1146	0.813	0.578	1.144	0.235	0.057	0.191	0.049	GG+AG	75	1190	1.489	0.90012	2.4632	0.12109
stroke	G	DOM	no hist	GG+AG	プラセボ	75	1115	1190					0.057		0.049							
stroke	G	REC	no hist	AA+AG	プラバスタチン	63	1149	1212	0.927	0.660	1.302	0.662	0.669	0.636	0.624	AA+AG						
stroke	G	REC	no hist	AA+AG	プラセボ	71	1198	1269					0.669		0.624							
stroke	G	GEN	hist	GG	プラバスタチン	27	305	332	1.098	0.637	1.892	0.736	0.535	0.650	0.576	GG	25	337	0.91337	0.51499	1.6199	0.75659
stroke	G	GEN	hist	GG	プラセボ	25	312	337					0.535		0.576							
stroke	G	GEN	hist	AG	プラバスタチン	59	595	654	0.816	0.576	1.155	0.251	0.535	0.323	0.576	AG	69	629	1.37223	0.84919	2.2174	0.19624
stroke	G	GEN	hist	AG	プラセボ	69	560	629					0.535		0.576							
stroke	G	GEN	hist	AA	プラバスタチン	28	279	307	1.093	0.625	1.911	0.755	0.535	0.978	0.576	AA	22	278	ref	0	0	0
stroke	G	GEN	hist	AA	プラセボ	22	256	278					0.535		0.576							
stroke	G	DOM	hist	GG+AG	プラバスタチン	86	900	986	0.892	0.666	1.195	0.444	0.508	0.552	0.576	GG+AG	94	966	1.21007	0.76069	1.9249	0.42078
stroke	G	DOM	hist	GG+AG	プラセボ	94	872	966					0.508		0.576							
stroke	G	REC	hist	AA+AG	プラバスタチン	87	874	961	0.885	0.660	1.187	0.415	0.500	0.420	0.450	AA+AG						
stroke	G	REC	hist	AA+AG	プラセボ	91	816	907					0.500		0.450							

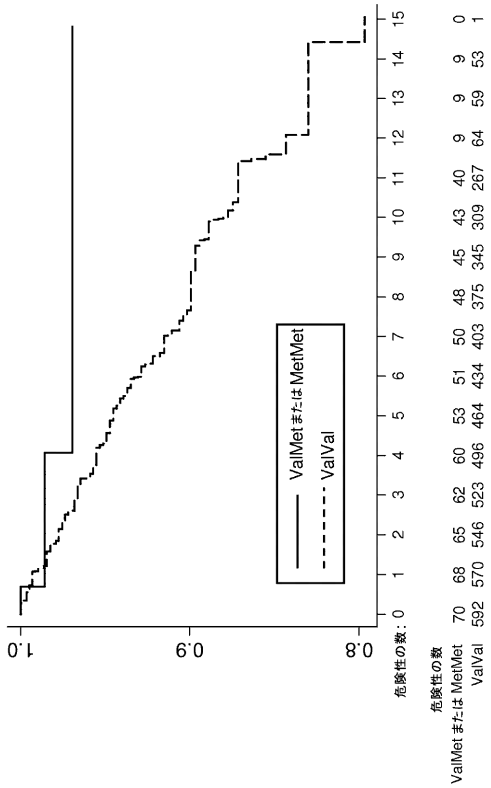
【図１ａ】

Figure 1a



【図１ｂ】

Figure 1b



【配列表】

2011517281000001.app

【国際調査報告】

INTERNATIONAL SEARCH REPORT

International application No.
PCT/US 09/34727

A. CLASSIFICATION OF SUBJECT MATTER
IPC(8) - C12Q 1/68; A61K 31/70 (2009.01)
USPC - 435/6; 514/44
According to International Patent Classification (IPC) or to both national classification and IPC

B. FIELDS SEARCHED

Minimum documentation searched (classification system followed by classification symbols)
USPC- 435/6; 514/44

Documentation searched other than minimum documentation to the extent that such documents are included in the fields searched

Electronic data base consulted during the international search (name of data base and, where practicable, search terms used)
PubWEST(USPT,PGPB,EPAB,JPAB), Google/Google Scholar, PubMed, OMIM: stroke, MYH15, CALM1, rs3900940, rs3814843, rs2200733, rs10757274
GenCore 6.3: SEQ ID NO:436 and 1567

C. DOCUMENTS CONSIDERED TO BE RELEVANT

Category*	Citation of document, with indication, where appropriate, of the relevant passages	Relevant to claim No.
X --- Y	US 2007/0072821 A1 (Iakoubova et al.) 29 Mar 2007 (29.03.2007) para [0008], 0028]-[0029], [0048], [0052], [0054], [0092], [0120], [0127], [0139], [0161], [0192]-[0193], [0225]-[0226], [0251], [0261], [0457], SEQ ID NO: 276	1, 4-16, 18-23, 26-31, 34-35, 37-41 ---------- 2-3, 17, 24, 32, 36
Y	US 2007/0059710 A1 (Luke et al.) 15 Mar 2007 (15.03.2007) para [0026], [0429], Table 6	2-3
Y	Gudbjartsson et al. Variants conferring risk of atrial fibrillation on chromosome 4q25. Nature 2007, 448:353-358; abstract, pg 353, col 1, para 1, pg 355, col 2, para 1	3
Y	US 2005/0026169 A1 (Cargill et al.) 03 Feb 2005 (03.02.2005) para [0026], SEQ ID NO: 73086	17
Y	US 2005/0196794 A1 (Nurnberg et al.) 08 Sep 2005 (08.09.2005) para [0003], [0009]-[0010]	24, 32
Y	US 2005/00266410 A1 (Walsh et al.) 01 Dec 2005 (01.12.2005) para [0007]-[0008], [0025], Table 1	36
A	McPherson et al. A common allele on chromosome 9 associated with coronary heart disease. Science 2007, 316 pg 1488-1491; abstract, pg 1489, col 2, para 3	25, 33
A	Shen et al. Association between four SNPs on chromosome 9p21 and myocardial infarction is replicated in an Italian population. J Human Genet 08 Dec 2007, 53:144-150	25, 33
T	Luke et al. Polymorphisms associated with both noncardioembolic stroke and coronary heart disease: Vienna stroke registry. Cerebrovascular Disease 12 Sep 2009, 28:499-504	25, 33

☐ Further documents are listed in the continuation of Box C. ☐

* Special categories of cited documents:
"A" document defining the general state of the art which is not considered to be of particular relevance
"E" earlier application or patent but published on or after the international filing date
"L" document which may throw doubts on priority claim(s) or which is cited to establish the publication date of another citation or other special reason (as specified)
"O" document referring to an oral disclosure, use, exhibition or other means
"P" document published prior to the international filing date but later than the priority date claimed
"T" later document published after the international filing date or priority date and not in conflict with the application but cited to understand the principle or theory underlying the invention
"X" document of particular relevance; the claimed invention cannot be considered novel or cannot be considered to involve an inventive step when the document is taken alone
"Y" document of particular relevance; the claimed invention cannot be considered to involve an inventive step when the document is combined with one or more other such documents, such combination being obvious to a person skilled in the art
"&" document member of the same patent family

Date of the actual completion of the international search	Date of mailing of the international search report
05 October 2009 (05.10.2009)	21 OCT 2009
Name and mailing address of the ISA/US Mail Stop PCT, Attn: ISA/US, Commissioner for Patents P.O. Box 1450, Alexandria, Virginia 22313-1450 Facsimile No. 571-273-3201	Authorized officer: Lee W. Young PCT Helpdesk: 571-272-4300 PCT OSP: 571-272-7774

Form PCT/ISA/210 (second sheet) (July 2009)

INTERNATIONAL SEARCH REPORT

International application No.
PCT/US 09/34727

Box No. II Observations where certain claims were found unsearchable (Continuation of item 2 of first sheet)

This international search report has not been established in respect of certain claims under Article 17(2)(a) for the following reasons:

1. ☐ Claims Nos.:
because they relate to subject matter not required to be searched by this Authority, namely:

2. ☐ Claims Nos.:
because they relate to parts of the international application that do not comply with the prescribed requirements to such an extent that no meaningful international search can be carried out, specifically:

3. ☐ Claims Nos.:
because they are dependent claims and are not drafted in accordance with the second and third sentences of Rule 6.4(a).

Box No. III Observations where unity of invention is lacking (Continuation of item 3 of first sheet)

This International Searching Authority found multiple inventions in this international application, as follows:

Group I+: claims 1-41, drawn to a method of determining a risk for stroke. The first named invention is restricted to SEQ ID NOS: 436 and 1567 and corresponding genetic polymorphism. An additional SEQ ID NO(S) will be searched for an additional fee. Should applicant request an additional SEQ ID NO(S) to be searched, Applicant should identify them.

The inventions listed as Group I+ do not relate to a single general inventive concept under PCT Rule 13.1 because, under PCT Rule 13.2, they lack the same or corresponding special technical features for the following reasons:

- Please see extra sheet for continuation -

1. ☐ As all required additional search fees were timely paid by the applicant, this international search report covers all searchable claims.

2. ☐ As all searchable claims could be searched without effort justifying additional fees, this Authority did not invite payment of additional fees.

3. ☐ As only some of the required additional search fees were timely paid by the applicant, this international search report covers only those claims for which fees were paid, specifically claims Nos.:

4. ☒ No required additional search fees were timely paid by the applicant. Consequently, this international search report is restricted to the invention first mentioned in the claims; it is covered by claims Nos.:

Claims 1-41 restricted to SEQ ID NOS: 436 and 1567

Remark on Protest

☐ The additional search fees were accompanied by the applicant's protest and, where applicable, the payment of a protest fee.

☐ The additional search fees were accompanied by the applicant's protest but the applicable protest fee was not paid within the time limit specified in the invitation.

☐ No protest accompanied the payment of additional search fees.

INTERNATIONAL SEARCH REPORT

International application No.
PCT/US 09/34727

********** SUPPLEMENTAL BOX **********

Continuation of: Box NO III. Observations where unity of invention is lacking

Although the inventions of Group I+ share the technical feature of a method of determining a risk for stroke, this shared technical feature does not represent a contribution over the prior art. Specifically, US 2007/0072821A1 to Iakoubova, et al., in the context of genetic polymorphisms associated with cardiovascular disorders and methods of detection and uses thereof (abstract), discloses the claimed SEQ ID NO:436 (SEQ ID NO 276). As the above method was known at the time of the invention, this cannot be considered a special technical feature that would otherwise unify the groups.

In addition, and with respect to the claimed SEQ ID NO: 1567, the first allele-specific primer provided in Table 3, US 2005/0026168A1 to Cargill, et al. in the context of genetic polymorphisms associated with myocardial infarction and methods of detection and uses thereof (abstract), discloses a polynucleotide sequence 100% identical to the claimed SEQ ID NO: 1567 (SEQ ID NO 73086),.

The inventions of Group I+ therefore lack unity under PCT Rule 13 because they do not share a same or corresponding special technical feature.

フロントページの続き

(51)Int.Cl.			FI			テーマコード（参考）
Ａ６１Ｋ	*45/00*	*(2006.01)*	Ａ６１Ｋ	45/00		
Ｇ０１Ｎ	*33/53*	*(2006.01)*	Ｇ０１Ｎ	33/53	Ｍ	
Ｃ１２Ｎ	*15/09*	*(2006.01)*	Ｃ１２Ｎ	15/00	Ａ	

(81)指定国 AP(BW,GH,GM,KE,LS,MW,MZ,NA,SD,SL,SZ,TZ,UG,ZM,ZW),EA(AM,AZ,BY,KG,KZ,MD,RU,TJ,TM),EP(AT,BE,BG,CH,CY,CZ,DE,DK,EE,ES,FI,FR,GB,GR,HR,HU,IE,IS,IT,LT,LU,LV,MC,MK,MT,NL,NO,PL,PT,RO,SE,SI,SK,TR),OA(BF,BJ,CF,CG,CI,CM,GA,GN,GQ,GW,ML,MR,NE,SN,TD,TG),AE,AG,AL,AM,AO,AT,AU,AZ,BA,BB,BG,BH,BR,BW,BY,BZ,CA,CH,CN,CO,CR,CU,CZ,DE,DK,DM,DO,DZ,EC,EE,EG,ES,FI,GB,GD,GE,GH,GM,GT,HN,HR,HU,ID,IL,IN,IS,JP,KE,KG,KM,KN,KP,KR,KZ,LA,LC,LK,LR,LS,LT,LU,LY,MA,MD,ME,MG,MK,MN,MW,MX,MY,MZ,NA,NG,NI,NO,NZ,OM,PG,PH,PL,PT,RO,RS,RU,SC,SD,SE,SG,SK,SL,SM,ST,SV,SY,TJ,TM,TN,TR,TT,TZ,UA,UG,US,UZ,VC,VN,ZA,ZM,ZW

(72)発明者 ルーク, メイ
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
(72)発明者 デブリン, ジェイムス
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 CA02 CA09 HA12
4B063 QA12 QA19 QQ43 QR55 QR62 QS25 QS34 QX01
4C084 AA19 NA14 ZA362
4C086 AA01 BC05 NA05 NA06 ZA36 ZC20
4C206 AA01 DB03 DB56 NA05 NA06 ZA36 ZC20

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	JP2011517281A	公开(公告)日	2011-06-02
申请号	JP2010547805	申请日	2009-02-20
[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	ルークメイ デブリンジェイムス		
发明人	ルーク, メイ デブリン, ジェイムス		
IPC分类号	C12Q1/68 A61K31/22 A61K31/40 A61P43/00 A61P9/00 A61K45/00 G01N33/53 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.ZNA.A A61K31/22 A61K31/40 A61P43/00.111 A61P9/00 A61K45/00 G01N33/53.M C12N15/00.A		
F-TERM分类号	4B024/AA11 4B024/CA02 4B024/CA09 4B024/HA12 4B063/QA12 4B063/QA19 4B063/QQ43 4B063/QR55 4B063/QR62 4B063/QS25 4B063/QS34 4B063/QX01 4C084/AA19 4C084/NA14 4C084/ZA362 4C086/AA01 4C086/BC05 4C086/NA05 4C086/NA06 4C086/ZA36 4C086/ZC20 4C206/AA01 4C206/DB03 4C206/DB56 4C206/NA05 4C206/NA06 4C206/ZA36 4C206/ZC20		
代理人(译)	夏木森下		
优先权	61/066584 2008-02-20 US		
其他公开文献	JP2011517281A5 JP5825788B2		
外部链接	Espacenet		

摘要(译)

本发明基于与相关病理学如中风和其他血管疾病相关的遗传多态性的发现。特别地，本发明涉及包含多态性的核酸分子，包括可用作一组特征标记的核酸分子，例如单倍型，双倍型，由这种核酸分子编码的修饰蛋白，多态性多态性核酸分子和蛋白质，以及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。

$$n = \frac{4N_{cs}N_{ct}}{N_{cs}+N_{ct}};$$