(19)日本国特許庁(JP)　(12)公開特許公報(A)　(11)特許出願公開番号
特開2018-23391
(P2018-23391A)
(43)公開日　平成30年2月15日(2018.2.15)

| (51)Int.Cl. | | F I | | | テーマコード（参考） |
|---|---|---|---|---|---|
| ***C12Q 1/68*** | ***(2018.01)*** | C12Q | 1/68 | ZNAA | 2G045 |
| ***G01N 33/50*** | ***(2006.01)*** | G01N | 33/50 | P | 4B063 |
| ***G01N 33/53*** | ***(2006.01)*** | G01N | 33/53 | M | |
| ***G01N 37/00*** | ***(2006.01)*** | G01N | 37/00 | 102 | |
| *C12N 15/09* | *(2006.01)* | C12N | 15/00 | A | |

審査請求 有　請求項の数 44　ＯＬ　（全 400 頁）

(21)出願番号　特願2017-176519 (P2017-176519)
(22)出願日　平成29年9月14日 (2017.9.14)
(62)分割の表示　特願2015-182499 (P2015-182499)の分割
原出願日　平成17年5月9日 (2005.5.9)
(31)優先権主張番号　60/568,846
(32)優先日　平成16年5月7日 (2004.5.7)
(33)優先権主張国　米国(US)
(31)優先権主張番号　60/582,609
(32)優先日　平成16年6月25日 (2004.6.25)
(33)優先権主張国　米国(US)
(31)優先権主張番号　60/599,554
(32)優先日　平成16年8月9日 (2004.8.9)
(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　100113413
弁理士　森下　夏樹
(72)発明者　ミシェル　カーギル
アメリカ合衆国　メリーランド　２０８５０，　ロックビル，　ウェスト　グードドライブ　４５　シー１－１　ナンバー３１６，　セレラ　ジェノミクス　気付

最終頁に続く

(54)【発明の名称】肝線維症に関連する遺伝的多型、その検出方法および使用

(57)【要約】
【課題】医薬品の設計および治療を改善すること。
【解決手段】本発明は、肝線維症および関連する病理に関係する遺伝子多型の発見に基づく。特に、本発明は、多型を含む核酸分子、このような核酸分子によってコードされる改変体タンパク質、多型核酸分子およびタンパク質を検出するための試薬、ならびに核酸分子およびタンパク質を用いる方法、ならびにこれらの検出のための試薬の使用方法に関する。１実施形態として、本発明は、肝線維症に関係する新規のＳＮＰ、このようなＳＮＰの固有の組み合わせ、ならびにＳＮＰのハプロタイプの同定に関する。
【選択図】なし

【特許請求の範囲】
【請求項１】
ヒトが肝線維症を発症する危険性の増大を有するかどうかを決定するのを支援するための方法であって、該方法が、
ａ）配列番号２２０７０または配列番号２２０７０の相補体の１０１位によって表される多型におけるヌクレオチドの内容を決定するために該ヒト由来の核酸を試験する工程；および
ｂ）配列番号２２０７０の１０１位におけるＴ、または配列番号２２０７０の相補体の１０１位におけるＡの存在を、該ヒトが肝線維症を発症する危険性の増大を有することと相関させるか、あるいは、配列番号２２０７０の１０１位におけるＴ、または配列番号２２０７０の相補体の１０１位におけるＡの不在を、該ヒトが肝線維症を発症する危険性の増大を有さないことと相関させる工程
を包含する、方法。
【請求項２】
請求項１に記載の方法であって、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ライゲーションアッセイ、一本鎖立体配座多型分析または変性勾配ゲル電気泳動（ＤＧＧＥ）を用いて実施される、方法。
【請求項３】
前記核酸が、前記ヒト由来の生物学的サンプルに由来する核酸抽出物である、請求項１に記載の方法。
【請求項４】
前記生物学的サンプルが、血液、唾液または頬内の細胞である、請求項３に記載の方法。
【請求項５】
前記試験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３に記載の方法。
【請求項６】
前記生物学的サンプルが、前記調製の前に前記ヒトから得られる、請求項５に記載の方法。
【請求項７】
前記試験が核酸増幅を含む、請求項１に記載の方法。
【請求項８】
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７に記載の方法。
【請求項９】
前記試験が対立遺伝子特異的な方法を用いて実行される、請求項１に記載の方法。
【請求項１０】
前記対立遺伝子特異的な方法が、配列番号２２０７０の１０１位における前記Ｔ、または配列番号２２０７０の相補体の１０１位における前記Ａを検出する、請求項９に記載の方法。
【請求項１１】
前記対立遺伝子特異的な方法が、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９に記載の方法。
【請求項１２】
前記試験が、配列番号３４３５０または配列番号３４３５１のヌクレオチド配列からなる対立遺伝子特異的プライマーを用いて実行される、請求項９に記載の方法。
【請求項１３】
前記ヒトが、配列番号２２０７０の１０１位における前記Ｔ、または配列番号２２０７０の相補体の１０１位における前記Ａについてホモ接合性である、請求項１に記載の方法。

【請求項１４】
前記ヒトが、配列番号２２０７０の１０１位における前記Ｔ、または配列番号２２０７０の相補体の１０１位における前記Ａについてヘテロ接合性である、請求項１に記載の方法。
【請求項１５】
前記相関がコンピュータソフトウェアによって実行される、請求項１に記載の方法。
【請求項１６】
自動化された方法である、請求項１に記載の方法。
【請求項１７】
前記ヒトがＣ型肝炎ウイルスに感染している、請求項１に記載の方法。
【請求項１８】
請求項１～１７のいずれかに記載の方法を実施するためのキットであって、該キットは、容器と、該容器内に格納された試薬とを備え、該試薬は、前記多型の存在または不在を検出し得、該試薬が、以下：
（ｉ）配列番号２２０７０のヌクレオチド配列、または
（ｉｉ）配列番号２２０７０と相補的なヌクレオチド
からなるポリヌクレオチドの１５ヌクレオチド以上のフラグメントであり、該フラグメントが、配列番号２２０７０または配列番号２２０７０の相補体の１０１位におけるヌクレオチドを含む、キット。
【請求項１９】
緩衝剤および酵素をさらに備える、請求項１８に記載のキット。
【請求項２０】
前記試薬が、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である、請求項１８に記載のキット。
【請求項２１】
前記容器がパッケージ内に封入される、請求項１８に記載のキット。
【請求項２２】
前記試薬が少なくとも１つのプライマーを含む、請求項２１に記載のキット。
【請求項２３】
前記プライマーが対立遺伝子特異的プライマーである、請求項２２に記載のキット。
【請求項２４】
前記プライマーが検出可能に標識されている、請求項２２に記載のキット。
【請求項２５】
前記パッケージ内に封入された、酵素を含む容器をさらに備える、請求項２２に記載のキット。
【請求項２６】
前記酵素がポリメラーゼ酵素である、請求項２５に記載のキット。
【請求項２７】
前記パッケージ内に封入された、デオキシヌクレオチド三リン酸（ｄＮＴＰ）を含む容器をさらに備える、請求項２５に記載のキット。
【請求項２８】
前記パッケージ内に封入された、ジデオキシヌクレオチド三リン酸（ｄｄＮＴＰ）を含む容器をさらに備える、請求項２５に記載のキット。
【請求項２９】
前記試薬が、配列番号３４３５０のヌクレオチド配列からなる検出試薬、および、配列番号３４３５１のヌクレオチド配列からなる検出試薬からなる群より選択される検出試薬を含む、請求項１８に記載のキット。
【請求項３０】
前記試薬が少なくとも１つのプローブを含む、請求項２１に記載のキット。
【請求項３１】

前記プローブが対立遺伝子特異的プローブである、請求項３０に記載のキット。
【請求項３２】
前記プローブが検出可能に標識されている、請求項３０に記載のキット。
【請求項３３】
前記パッケージ内に封入された、酵素を含む容器をさらに備える、請求項３０に記載のキット。
【請求項３４】
前記酵素がリガーゼ酵素である、請求項３３に記載のキット。
【請求項３５】
前記パッケージ内に封入された、緩衝剤を含む容器をさらに備える、請求項２１に記載のキット。
【請求項３６】
前記パッケージ内に封入された、コントロール核酸を含む容器をさらに備える、請求項２１に記載のキット。
【請求項３７】
前記パッケージ内に封入された、核酸を抽出するための試薬を含む容器をさらに備える、請求項２１に記載のキット。
【請求項３８】
前記パッケージ内に封入された、増幅プライマー対をさらに備える、請求項２１に記載のキット。
【請求項３９】
請求項１～１７のいずれかに記載の方法を実施するための検出試薬であって、該試薬は、前記多型の存在または不在を検出し得、該試薬が、以下：
（ｉ）配列番号２２０７０のヌクレオチド配列、または
（ｉｉ）配列番号２２０７０と相補的なヌクレオチド
からなるポリヌクレオチドの１５ヌクレオチド以上のフラグメントであり、該フラグメントが、配列番号２２０７０または配列番号２２０７０の相補体の１０１位におけるヌクレオチドを含む、検出試薬。
【請求項４０】
前記検出試薬が、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である、請求項３９に記載の検出試薬。
【請求項４１】
前記検出試薬が、配列番号３４３５０、配列番号３４３５１、およびこれらの相補体のうちいずれか１つのヌクレオチド配列からなる、請求項３９に記載の検出試薬。
【請求項４２】
前記検出試薬が検出可能に標識されている、請求項３９～４１のいずれかに記載の検出試薬。
【請求項４３】
前記検出試薬が固体支持体に結合している、請求項３９～４２のいずれかに記載の検出試薬。
【請求項４４】
前記固体支持体が核酸アレイを含む、請求項４３に記載の検出試薬。
【発明の詳細な説明】
【技術分野】
【０００１】
（発明の分野）
本発明は、線維症の診断および治療の分野に属し、特に、肝線維症の診断および治療に属し、より具体的には、Ｃ型肝炎ウイルス（ＨＣＶ）感染と関係する肝線維症に属する。さらに特定すると、本発明は、ヒトゲノムにおける特定の一塩基多型（ＳＮＰ）、ならびに肝線維症および関係する病理とのそれらの関連に関する。線維症を有さない個体または

最小の線維症を有する個体に対しての、進行性または架橋状の線維症／肝硬変を有する患者集団における対立遺伝子頻度の違いに基づいて、本明細書において開示される天然に存在するＳＮＰは、診断試薬の設計および治療剤の開発のため、ならびに疾患関連分析および連鎖分析のための標的として、使用され得る。特に、本発明のＳＮＰは、肝線維症を発症する危険性が増加した状態または減少した状態にある個体を同定するためおよび疾患の早期検出のため、肝線維症の予防および／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、ならびに治療剤をスクリーニングして選択するために有用である。本明細書において開示されるＳＮＰはまた、ヒト同定用途のために有用である。これらの多型およびそれらのコードする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】

（発明の背景）

（線維症）

線維症は、組織損傷に対する応答として、細胞を囲む細胞外マトリックスにおける定量的定性的変化である。線維症を形成する外傷は変動し、そしてこの外傷としては、放射線性（例えば、ｘ線、γ線など）外傷、化学物質外傷（すなわち、ラジカル、エタノール、フェノール、など）、ウイルス感染、および物理的外傷が挙げられる。線維症は、種々の組織における病理状態（例えば、肺線維症、後腹膜線維症、硬膜線維症、先天性線維症、局所性線維症、筋線維症、大線維症（ｍａｓｓｉｖｅ　ｆｉｂｒｏｓｉｓ）、放射線線維症（例えば、放射線誘発性肺線維症）、肝線維症、および心臓線維症）が挙げられる。

【０００３】

（ＨＣＶ感染被験体における肝線維症）

ＨＣＶは、米国において約４００万人に影響を与え、世界中では１億７０００万人超に影響を与える。感染した個体のうち、約８５％が慢性肝炎を発症し、そして２０％以下が架橋状線維症／肝硬変を進行させ、これは後期に重度の肝線維症となり、そして一般的に回復不能である（非特許文献１）。ＨＣＶ感染は、肝硬変および肝細胞癌（ＨＣＣ）の主要な要因であり、そして肝臓移植のうちの１／３の原因である。感染と肝硬変の発症との間の間隔は、３０年におよび得るが、個体の間で広範に変動する。線維症の発症速度に基づき、慢性ＨＣＶ患者は、大まかに、３つの群に分けられる（非特許文献２）；急性の線維症者（ｆｉｂｒｏｓｅｒ）、中程度の繊維症者、および遅滞性の線維症者である。

【０００４】

これまでの研究は、宿主の因子が線維症の進行に役割を果たし得ることを示しており、そしてこれら因子としては、感染時の年齢、感染の持続期間、アルコール消費、および性別が挙げられる。しかしながら、これらの宿主因子は、線維症の進行において、１７％～２９％の変動性のみの原因である（非特許文献２；非特許文献３）。ウイルスの負荷またはウイルスの遺伝子型は、線維症の進行との有意な相関を示されていない（非特許文献２）。従って、他の要因（例えば、宿主の遺伝子性要因）が、線維症の進行速度を決定するのに役割を果たす可能性がある。

【０００５】

最近の研究は、いくつかの遺伝子多型が、以下を有する患者における線維症の進行に影響することを示す：ＨＣＶ感染（非特許文献４）、自己免疫性の慢性胆汁鬱帯（非特許文献５）、アルコール誘発性肝疾患（非特許文献６）、および非アルコール性脂肪性肝疾患（非特許文献７）。しかしながら、これらの遺伝子多型のうちのいずれも、種々の理由から、臨床試験に組み込まれていない（非特許文献８）。例えば、研究設計における制限（例えば、小規模の研究集団、反復（ｒｅｐｌｉｃａｔｉｏｎ）サンプルセットの不在、および適切なコントロール群の不在）は、矛盾した結果に寄与した；例えば、ＨＣＶ感染患者における線維症の進行に対するヘモクロマトーシス遺伝子における突然変異の役割について報告された、対立する結果である（非特許文献９；非特許文献１０）。

【０００６】

現在、ＨＣＶ患者の間での線維症の進行速度における広範な変動性にもかかわらず、慢性的なＨＣＶ感染より肝臓損傷を発症することが予想される患者を識別し得る診断試験は存在しない。さらに、線維症の段階（早期、中期、または後期）の診断および線維症の進行のモニタリングは、現在、肝臓バイオプシーによって達成されており、これは侵襲的で疼痛を伴いそして費用がかさみ、そして一般に線維症の状態を評価するために複数回実施されなければならない。早期段階の線維症～肝硬変および／またはＨＣＣへと進行する危険性を増大したＨＣＶ感染個体を識別するのに有用な遺伝子マーカーの発見は、例えば、よりよい治療ストラテジー、経済的なモデル、および保健医療政策の決定へと導き得る。

【０００７】

（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（非特許文献１１）。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り得る。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。

【０００８】

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未満もしくは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。

【０００９】

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、別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別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」（非特許文献１２）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。

【００１０】

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、両対立遺伝子（ｂｉ－ａｌｌｅｌｉｃ）マーカーまたは二対立遺伝子（ｄｉ－ａｌｌｅｌｉｃ）マーカーと呼ばれる。

【００１１】
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、診断正診率の上昇を提供し得る（非特許文献１３）。
【００１２】
原因性（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体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。
【００１３】
原因性ＳＮＰは、必ずしもコード領域に生じる必要はない；原因性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、原因性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、原因性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。
【００１４】
ＳＮＰと特定の障害との関連性の研究は、目的の障害（例えば、肝線維症および関連する病理）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。
【００１５】
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、肝線維症、架橋状線維症／肝硬変を発症する危険性の増大または減少、および肝線維症の進行に関連する病態）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性遺伝子座／配列（例えば、原因性となる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。
【００１６】
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、ヘテロ遺伝子性（ｈｅｔｅｒｏｇｅｎｏｕｓ）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識別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。（非特許文献１４；非特許文献１５；特許文献１（Ｓｐｅｃｔｒａ Ｂｉｏｍｅｄｉｃａｌ）；および非特許文献１６）。

【先行技術文献】

【特許文献】

【００１７】

【特許文献１】国際公開ＷＯ　９７／４０４６２パンフレット

【非特許文献】

【００１８】

【非特許文献１】Ｌａｕｅｒら、Ｎ Ｅｎｇ Ｊ Ｍｅｄ（２００１）３４５：４１－５２
【非特許文献２】Ｐｏｙｎａｒｄら、Ｌａｎｃｅｔ（１９９７）３４９：８２５－８３２
【非特許文献３】Ｗｒｉｇｈｔら、Ｇｕｔ．（２００３）５２（４）：５７４－９
【非特許文献４】Ｐｏｗｅｌｌら、Ｈｅｐａｔｏｌｏｇｙ（２０００）３１（４）：８２８－３３
【非特許文献５】Ｔａｎａｋａら、Ｊ．Ｉｎｆｅｃ．Ｄｉｓ．（２００３）１８７：１８２２－５
【非特許文献６】Ｙａｍａｕｃｈｉら、Ｊ．Ｈｅｐａｔｏｌｏｇｙ（１９９５）２３（５）：５１９－２３
【非特許文献７】Ｂｅｒｎａｒｄら、Ｄｉａｂｅｔｏｌｏｇｉａ（２０００）４３（８）：９９５－９
【非特許文献８】Ｂａｔａｌｌｅｒら、Ｈｅｐａｔｏｌｏｇｙ．（２００３）３７（３）：４９３－５０３
【非特許文献９】Ｓｍｉｔｈら、Ｈｅｐａｔｏｌｏｇｙ．（１９９８）２７（６）：１６９５－９
【非特許文献１０】Ｔｈｏｒｂｕｒｎら Ｇｕｔ．（２００２）５０（２）：２４８－５２
【非特許文献１１】Ｇｕｓｅｌｌａ、Ａｎｎ．Ｒｅｖ．Ｂｉｏｃｈｅｍ．５５，８３１－８５４（１９８６）
【非特許文献１２】Ｗｅｂｅｒら、「Ｈｕｍａｎ ｄｉａｌｌｅｌｉｃ ｉｎｓｅｒｔｉｏｎ／ｄｅｌｅｔｉｏｎ ｐｏｌｙｍｏｒｐｈｉｓｍｓ」，Ａｍ Ｊ Ｈｕｍ Ｇｅｎｅｔ ２００２ Ｏｃｔ；７１（４）：８５４－６２
【非特許文献１３】Ｓｔｅｐｈｅｎｓら、Ｓｃｉｅｎｃｅ ２９３，４８９－４９３，２００１年７月２０日
【非特許文献１４】Ｌｉｎｄｅｒら（１９９７）、Ｃｌｉｎｉｃａｌ Ｃｈｅｍｉｓｔｒｙ，４３，２５４
【非特許文献１５】Ｍａｒｓｈａｌｌ（１９９７）、Ｎａｔｕｒｅ Ｂｉｏｔｅｃｈｎｏｌｏｇｙ，１５，１２４９
【非特許文献１６】Ｓｃｈａｆｅｒら（１９９８）、Ｎａｔｕｒｅ Ｂｉｏｔｅｃｈｎｏｌｏｇｙ，１６：３

【発明の概要】

【課題を解決するための手段】

【００１９】

（発明の要旨）

本発明は、肝線維症（そして特に架橋状線維症／肝硬変を発症する危険性の増大または減少、ならびに肝線維症の進行速度）に関係する新規のＳＮＰ、このようなＳＮＰの固有

の組み合わせ、ならびにＳＮＰのハプロタイプの同定に関する。本明細書において開示される多型は、診断用試薬の設計のための標的として、ならびに肝線維症および関連する病態の診断および処置に使用するための治療剤の開発のため標的として、直接的に有用である。

【００２０】

本発明は、例えば以下の項目を提供する。

（項目１）

肝線維症を発症する危険性の変化を有する個体を識別するための方法であって、該方法が、該個体の核酸における配列番号１～２６１および配列番号５２３～３４２５６のヌクレオチド配列のいずれか一つにおいて一塩基多型（ＳＮＰ）を検出する工程を包含し、ここで、該ＳＮＰの存在が、該個体における肝線維症の危険性の変化と関連する、方法。

（項目２）

前記危険性の変化が、危険性の上昇である、項目１に記載の方法。

（項目３）

前記危険性の変化が、危険性の減少である、項目１に記載の方法。

（項目４）

前記ＳＮＰが、表６および表７に記載のＳＮＰからなる群より選択される、項目１に記載の方法。

（項目５）

項目１に記載の方法であって：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、対立遺伝子特異的増幅、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ライゲーションアッセイ、サイズ分析、および一本鎖立体配座多型からなる群より選択されるプロセスにより検出が実施される、方法。

（項目６）

少なくとも８個の連続したヌクレオチドを含む単離された核酸分子であって、ここで、該ヌクレオチドの一つが、配列番号１～２６１および配列番号５２３～３４２５６のヌクレオチド配列、またはその相補体のいずれか一つより選択される一塩基多型（ＳＮＰ）である、核酸分子。

（項目７）

前記ＳＮＰが表３および４に記載のＳＮＰからなる群より選択される、項目６に記載の単離された核酸分子。

（項目８）

配列番号２６２～５２２のアミノ酸配列のいずれか一つをコードする、単離された核酸分子。

（項目９）

配列番号２６２～５２２からなる群より選択されるアミノ酸配列を含む、単離されたポリペプチド。

（項目１０）

項目９に記載のポリペプチド、もしくはその抗原結合フラグメントに特異的に結合する、抗体。

（項目１１）

増幅されたポリヌクレオチドであって、該増幅されたポリヌクレオチドが、配列番号１～２６１および配列番号５２３～３４２５６のヌクレオチド配列またはその相補体のいずれか一つより選択される一塩基多型（ＳＮＰ）を含み、ここで、該増幅されたポリヌクレオチドが、約１６ヌクレオチドと約１，０００ヌクレオチドとの間の長さである、ポリヌクレオチド。

（項目１２）

配列番号１～２６１および配列番号５２３～３４２５６のヌクレオチド配列のいずれか一つにおいて一塩基多型（ＳＮＰ）を含む核酸分子に、特異的にハイブリダイズする、単

離されたポリヌクレオチド。
（項目１３）
対立遺伝子特異的プローブである、項目１２に記載のポリヌクレオチド。
（項目１４）
対立遺伝子特異的プライマーである、項目１２に記載のポリヌクレオチド。
（項目１５）
項目１２に記載のポリヌクレオチドであって、該ポリヌクレオチドが、表５（配列番号３４２５７～３４４５８）に記載のプライマー配列からなる群より選択されるヌクレオチド配列を含む、ポリヌクレオチド。
（項目１６）
核酸中の一塩基多型（ＳＮＰ）を検出するためのキットであって、該キットが、項目１２のポリヌクレオチド、緩衝剤、および酵素を備える、キット。
（項目１７）
肝線維症を治療的もしく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って、該方法が、候補薬剤に項目９に記載のポリペプチドを、該ポリペプチドと該候補薬剤との間に結合複合体を形成させるために適切な条件下で接触させる工程、ならびに該結合複合体の形成を検出する工程を包含し、ここで、該複合体の存在が、該薬剤を同定する、方法。
（項目１８）
軽微な線維症から架橋状線維症／肝硬変への急速な進行の危険性を有する個体を識別するための方法であって、該方法は、該個体の核酸中の配列番号１～２６１および配列番号５２３～３４２５６のヌクレオチド配列のいずれか一つにおいてＳＮＰを検出する工程を包含し、ここで、該ＳＮＰの存在が、該個体における架橋状線維症／肝硬変への進行の急速な速度と相関する、方法。
【００２１】
肝線維症に関連する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、ならびにこの課題の遂行のために必要とされる検出試薬の設計および調製を提供する。本発明は、以下を具体的に提供する：例えば、肝線維症および関係する病理に関与する遺伝子配列における新規のＳＮＰ、これらのＳＮＰを含む単離された核酸分子（例えば、ＤＮＡ分子およびＲＮＡ分子が挙げられる）、このようなＳＮＰを含む核酸分子にコードされた改変体タンパク質、このコードされた改変体タンパク質に対する抗体、この新規のＳＮＰ情報を含む、コンピュータベースのシステムおよびデータ保存システム、試験サンプルにおいてこれらのＳＮＰを検出する方法、本明細書中に開示される１つ以上のＳＮＰ部位における１つ以上の特定のヌクレオチド（対立遺伝子）の存在もしくは不在、またはコードされる１つ以上の改変体産物（例えば、改変体ｍＲＮＡ転写物または改変体タンパク質）の検出に基づいて、肝線維症を発症する危険性を変化（すなわち、増加または減少）させた個体を同定する方法、処置に応答する可能性がより高いかまたはより低い個体（あるいは処置より所望されない副作用に直面する可能性がより高いかまたはより低い、などの個体）を同定する方法、改変体遺伝子／タンパク質に関連する障害の処置に有用な化合物をスクリーニングする方法、これらの方法によって同定される化合物、改変体遺伝子／タンパク質によって媒介される障害を処置する方法、ヒトの同定のために本発明の新規ＳＮＰを用いる方法、など。
【００２２】
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１～２６１）、コードされたアミノ酸配列（配列番号２６２～５２２）、ゲノム配列（配列番号４９９９～５３２１）、転写物ベースのコンテクスト（ｃｏｎｔｅｘｔ）配列（配列番号５２３～４９９８）およびゲノムベースのコンテクスト配列（配列番号５３２２～３４２５６）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１～２６１）、アミノ酸配列（配列番号２６２～５２２）、ゲノム配列（配列番号４９９９～５３２１）、転写物ベースのＳＮＰコンテクスト配列（配列番号５２３～４９９８）、およびゲノムベースのＳＮＰコンテクスト配列（配列番号５３２２～３４２５６）はまた、配列表に提供される。

【００２３】

本発明の特定の実施形態において、ヒトゲノムにおいて天然に存在する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、肝線維症および関連する病理に関連する。特に、ＳＮＰは架橋状線維症／肝硬変を発症する危険性の増加または減少のいずれかと関係し、そして肝線維症の進行速度に影響を与える。従って、これらＳＮＰは肝線維症および関連する病理の診断および／または処置における種々の用途を有し得る。本発明の一局面は、少なくとも１つのヌクレオチドが、表３および／または表４に開示された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、改変体タンパク質を提供する。

【００２４】

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体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。

【００２５】

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、および検出試薬を利用することにより本明細書で開示されるＳＮＰを検出するための方法を提供する。特定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る１つ以上のＳＮＰ対立遺伝子の存在または非存在を検出することによって、肝線維症を発症する危険性の増加または減少を有する個体を同定する方法を提供する。別の実施形態においては、本明細書において開示される１つ以上のＳＮＰ対立遺伝子の存在または非存在を検出することによって肝線維症および関連する病理を診断する方法が、提供される。

【００２６】

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体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体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／または改変体タンパク質は、肝線維症および関連する病理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。

【００２７】

本発明の一局面は、ヒト被験体において肝線維症を処置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を投与する工程を包含する。

【００２８】

本発明の別の局面は、ヒト被験体において肝線維症および関連する病理を治療的または

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とを接触させる工程、ならびに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、上記薬剤の存在を同定する。

【００２９】

本発明の別の局面は、ヒト被験体において肝線維症および関連する病理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を投与する工程。

【００３０】

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に習うことによって、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。

【図面の簡単な説明】

【００３１】

【図１】図１は、コンピュータ読み取り可能な形態の本発明のＳＮＰ情報を含む、コンピュータに基づく検出システムの線図による表示を提供する。

【発明を実施するための形態】

【００３２】

（ＣＬ００１５１９ＣＤＲと名付けられたＣＤ－Ｒに含まれるファイルの説明）

ＣＬ００１５１９ＣＤＲと名付けられたＣＤ－Ｒは、以下の５つのテキスト（ＡＳＣＩＩ）ファイルを含む：

１）ファイルＳＥＱＬＩＳＴ＿１５１９．ｔｘｔは、配列表を提供する。この配列表は、本発明の一以上のＳＮＰを含む、各々の肝線維症関連遺伝子に関して、表１に示される転写物配列（配列番号１～２６１）およびタンパク質配列（配列番号２６２～５２２）を、そして表２に示されるゲノム配列（配列番号４９９９～５３２１）を提供する。各ＳＮＰに隣接するコンテクスト配列もまた、配列表に提供され、これらは、表１に示される転写物ベースのコンテクスト配列（配列番号５２３～４９９８）および表２に示されるゲノムベースのコンテクスト配列（配列番号５３２２～３４２５６）の両方を含む。コンテクスト配列は、一般的に、各ＳＮＰを囲む全体で２００ｂｐのコンテクスト配列について、このコンテクスト配列の中央にＳＮＰを有し、各ＳＮＰの１００ｂｐ上流（５’）および１００ｂｐ下流（３’）を提供する。

【００３３】

２）ファイルＴＡＢＬＥ１＿１５１９．ｔｘｔは、表１を提供する。ファイルＴＡＢＬＥ１＿１５１９．ｔｘｔは、サイズ３，８６７ＫＢであり、５／６／０５に作成された。

【００３４】

３）ファイルＴＡＢＬＥ２＿１５１９．ｔｘｔは、表２を提供する。ファイルＴＡＢＬＥ２＿１５１９．ｔｘｔは、サイズ１４，９５６ＫＢであり、５／６／０５に作成された。

【００３５】

４）ファイルＴＡＢＬＥ３＿１５１９．ｔｘｔは、表３を提供する。ファイルＴＡＢＬＥ３＿１５１９．ｔｘｔは、サイズ２１ＫＢであり、５／６／０５に作成された。

【００３６】

５）ファイルＴＡＢＬＥ４＿１５１９．ｔｘｔは、表４を提供する。ファイルＴＡＢＬＥ４＿１５１９．ｔｘｔは、サイズ２８ＫＢであり、５／６／０５に作成された。

【００３７】
ＣＬ００１５１９ＣＤＲとラベルされたこのＣＤ－Ｒに含まれる資料は、本明細書によって、米国特許法施行規則１．７７（ｂ）（４）に従って、参考として援用される。
【００３８】
（表１および表２の説明）
表１および表２（どちらもＣＤ－Ｒで提供される）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。
【００３９】
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。
【００４０】
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：選択的スプライシング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。
【００４１】
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１～２６１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番号により同定された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。）

－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２６２～５２２に相当する）。

【００４２】

－遺伝子のゲノム配列（表２のみ）、遺伝子の境界の各端の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４９９９～５３２１に相当する）。

【００４３】

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「遺伝子間（ＩＮＴＥＲＧＥＮＩＣ）」として同定される）についての他のＳＮＰ情報を含み得る。

【００４４】

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１～２６１）、タンパク質配列に対する配列番号（配列番号２６２～５２２）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５２３～４９９８）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４９９９～５３２１）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５３２２～３４２５６）は、表２に示される。

【００４５】

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５２３～４９９８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５３２２～３４２５６として提供される）。

【００４６】

－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）。

【００４７】

－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））。

【００４８】

－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再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」＝Ｉｎｔｅｒ Ｎａｔｉｏｎａｌ ＨａｐＭａｐ Ｐｒｏｊｅｃｔ公開データベースに見られるＳＮＰ、「ＣＳＮＰ」＝コード化ＳＮＰＳ（ｃＳＮＰ）についての社内のＡｐｐｌｉｅｄ Ｂｉｏｓｙｓｔｅｍｓ（Ｆｏｓｔｅｒ Ｃｉｔｙ、ＣＡ）データベースに見られた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す）。

【００４９】

－［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。このフィールドにおける情報は、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；［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］。公的ｄｂＳＮＰデータベースからの特定のＳＮＰについて、集団／民族の情報は、以下のように示される（この集団情報はｄｂＳＮＰにおいて公的に利用可能である）：「ＨＩＳＰ１」＝自己申告のラテンアメリカ系（ＨＩＳＰＡＮＩＣ）遺伝系のうちの２３個体由来のヒト個体ＤＮＡ（匿名のサンプル）；「ＰＡＣ１」＝自己申告のパシフィックリム系（ＰＡＣＩＦＩＣ ＲＩＭ）遺伝系のうちの２４個体由来のヒト個体ＤＮＡ（匿名のサンプル）；「ＣＡＵＣ１」＝自己申告の白人（ＣＡＵＣＡＳＩＡＮ）遺伝系のうちの３１個体由来のヒト個体ＤＮＡ（匿名のサンプル）；「ＡＦＲ１」＝自己申告のアフリカ人／アフリカ系アメリカ人（ＡＦＲＩＣＡＮ／ＡＦＲＩＣＡＮ ＡＭＥＲＩＣＡＮ）遺伝系のうちの２４個体由来のヒト個体ＤＮＡサンプル（匿名のサンプル）；「Ｐ１」＝自己申告の遺伝系「ＰＡ１３０２９９５１５」のうちの１０２個体由来のヒト個体ＤＮＡサンプル（匿名のサンプル）；「ＳＣ １２ Ａ」＝Ｃｏｌｌｉｅｌｌｅ細胞バンク由来のアジア人起源のＳＡＮＧＥＲ １２ ＤＮＡであり、そのうちの６つは男性であり、６つは女性である；「ＳＣ １２ Ｃ」＝ＣＥＰＨ ＵＴＡＨライブラリー由来のＣｏｌｌｉｅｌｌｅ細胞バンク由来の、白人起源のＳＡＮＧＥＲ １２ ＤＮＡである。６つが男性であり、６つが女性である；「ＳＣ １２ ＡＡ」＝Ｃｏｒｉｅｌｌｅ細胞バンク由来のアフリカ系アメリカ人起源のＳＡＮＧＥＲ １２ ＤＮＡであり、そのうちの６つが男性であり、６つが女性である；「ＳＣ ９５ Ｃ」＝ＣＥＰＨ／ＵＴＡＨライブラリー由来のＣｏｒｉｅｌｌｅ細胞バンク由来の白人起源のＳＡＮＧＥＲ ９５ ＤＮＡ；ならびに「ＳＣ １２ ＣＡ」＝ＣＥＰＨ／ＵＴＡＨライブラリー由来である、Ｃｏｒｉｅｌｌｅ細胞バンク由来の白人の１２のＤＮＡ。６つは男性であり、６つは女性である。

【００５０】

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。

【００５１】
（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、各集団／対立遺伝子／数情報群は、順序に基づいて、それぞれのＳＮＰ源に対応している；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、プレースホルダー（ｐｌａｃｅ－ｈｏｌｄｅｒ）としてさらに挿入される。）
－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と同義）；「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－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］。
【００５２】
－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。このフィールド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。
【００５３】
（表３および表４の説明）
表３および表４（両方ともＣＤ－Ｒに提供される）は、表１（表３の場合）または表２（表４の場合）からのＳＮＰの一部のリストを提供し、それらの表では、ＳＮＰ源は、以下の３つの分類の一つに該当する：１）ＳＮＰ源が「Ａｐｐｌｅｒａ」のみで、それ以外

ではない、ＳＮＰ、２）ＳＮＰ源が、「Ｃｅｌｅｒａ　Ｄｉａｇｎｏｓｔｉｃｓ」のみで、それ以外ではない、ＳＮＰ、および３）ＳＮＰ源が、「Ａｐｐｌｅｒａ」および「Ｃｅｌｅｒａ　Ｄｉａｇｎｏｓｔｉｃｓ」の両方で、それ以外ではない、ＳＮＰ。

【００５４】

これらのＳＮＰは、いずれの公開データベース（ｄｂＳＮＰ、ＨＧＢＡＳＥおよびＨＧＭＤ）中にも見出されず、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（すなわち、「Ｃｅｌｅｒａ」ＳＮＰ源）の間にも見出されなかった。表３および表４は、ｈＣＶ識別番号（または「Ｃｅｌｅｒａ　Ｄｉａｇｎｏｓｔｉｃｓ」ＳＮＰ源を有するＳＮＰに対するｈＤＶ識別番号）およびこれらのＳＮＰのそれぞれに対するコンテクスト配列の配列番号を提供する。

【００５５】

（表５の説明）

表５は、合成されて、これらＳＮＰと肝線維症との関連を確認するために、関連研究の過程の間に表６および表７に開示されるＳＮＰをアッセイするため、対立遺伝子特異的ＰＣＲ反応を実施するために研究室で使用される、プライマーの配列（配列番号（ＳＥＱ　ＩＤ　ＮＯ：）３４２５７～２４４５８）を提供する。

【００５６】

表５は、以下を提供する：

－「マーカー（Ｍａｒｋｅｒ）」と表示された列は、各ＳＮＰ部位に対するｈＣＶ識別番号を提供する。

【００５７】

－「対立遺伝子」と表示された列は、対立遺伝子特異的プライマー（対立遺伝子特異的プライマーは、「配列Ａ」および「配列Ｂ」として示される）によって標的されるｈＣＶ識別番号によって同定されたＳＮＰ部位における二つの代替的な対立遺伝子を示す。［注意：対立遺伝子は、同じ対立遺伝子が表１、表２、表６および表７に提供される向きに対して、異なる方向（すなわち、逆方向相補体）に基づき表５に提供され得る］。

【００５８】

－「配列Ａ（対立遺伝子特異的プライマー）」と表示された列は、「対立遺伝子」列に示された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。

【００５９】

－「配列Ｂ（対立遺伝子特異的プライマー）」と表示された列は、「対立遺伝子」列に示された他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。

【００６０】

－「配列Ｃ（共通プライマー）」と表示された列は、対立遺伝子特異的プライマー（「配列Ａ」プライマーおよび「配列Ｂ」プライマー）のそれぞれとあわせて使用され、ＳＮＰ位置ではない部位にハイブリダイズする、共通プライマーを提供する。

【００６１】

全てのプライマー配列は、５’～３’方向に示される。

【００６２】

「対立遺伝子」列に示されたそれぞれのヌクレオチドは、その対立遺伝子に特異的である対立遺伝子特異的プライマー（「配列Ａ」または「配列Ｂ」のいずれか）の３’ヌクレオチドの（示された対立遺伝子に対するプライマーの向きに依存して）逆方向相補体に一致する。

【００６３】

（表６の説明）

表６は、表１～４に開示される、ＳＮＰ（ＳＮＰは、それらのｈＣＶ識別番号に基づいて、表の間で相互に参照され得る）についての統計学的分析の結果、ならびにこれらＳＮＰと肝線維症の初期段階および後期段階（軽微または中程度の線維症～重度の線維症）との関連を提供する。表６に示されるこれら統計学的結果は、ＳＮＰと軽微な線維症～重度

の線維症との関連についての支持を提供する。表６は、このＳＮＰと線維症との関連が、遺伝の序数（ｏｒｄ）形態（主要なホモ接合体、ヘテロ接合体、および少数のホモ接合体）または遺伝の優性／劣性（ｄｏｍ）形態（主要なホモ接合体　対　ヘテロ接合体および少数のホモ接合体）に基づく遺伝子型関連においてｐ値＜０．０５によって支持されることを示す。

【００６４】

表６は、ＳＮＰと種々の試験指標との統計学的関連を提供する。「マーカー」と表示された列は、ＳＮＰを、その固有の識別番号および線維症段階の指標と関連の形態によって識別されるように示す。「遺伝子名」と表示された列は、ＳＮＰを含有する遺伝子の一般遺伝子名を示す。個々のサンプルセットから得たデータは、２つの群の列に提供される。「Ｓｔａｎｆｏｒｄ　Ｓａｍｐｌｅｓ」と表示される列の群は、それらのサンプルがＳｔａｎｆｏｒｄの患者由来であったことを意味する。このサンプルセットは、肝線維症の極端な症例を有した患者から得た。患者のうち６２％が、軽度の線維症段階（レベル０－２）を有し（コントロール）、そして３８％が重度な線維症段階（レベル３－４）を有した（ケース）。「ＵＣＳＦサンプル」と表示した列の群は、Ｕｎｉｖｅｒｓｉｔｙ　ｏｆ　Ｃａｌｉｆｏｒｎｉａ，Ｓａｎ　Ｆｒａｎｃｉｓｃｏ（ＵＣＳＦ）において実施された研究から得られた。これらのサンプルは、軽微段階、中程度の段階および重度の段階の線維症（それぞれ、４６％、２６％および２８％）を含む種々の段階の線維症を有している患者から得られた。このことは、診断中の線維症患者の分布を反映する。「ＯＲ」と表示された列はオッズ比を示し、ＳＮＰと関連した定義される指標に関する、個体の相対危険度の概数を示す。１未満のＯＲは、この危険性ある対立遺伝子が、規定される指標に対して保護的であることを示し、そして１より大きいＯＲは、危険性ある対立遺伝子が、規定される指標を有する危険性を増加させることを示す。「ＬＣＬ」および「ＵＣＬ」と表示された列は、より低度の信頼度のＯＲまたはより高度な信頼度のＯＲを示す。「ｐ　ｖａｌ」と表示された列は、定性的表現型がＳＮＰ遺伝子型の関数であるかどうかを決定するための、χ二乗検定（Ｄｏｍ）またはフィッシャーの正確性検定（Ｏｒｄ）のいずれかの結果を示す。

【００６５】

（表７の説明）

表７は、表１～４に開示されるＳＮＰについての統計学的分析の結果（ＳＮＰは、ｈＣＶ識別番号に基づいて、表の間で相互に参照され得る）およびこれらＳＮＰと中程度または重度の線維症段階との関連を提供する。表７に示される統計学的結果は、これらＳＮＰと架橋状線維症／肝硬変との関連についての支持を提供する。例えば、表７に提供される統計学的結果は、これらＳＮＰの関連が、以下の少なくとも１つの層において、Ｕｎｉｖｅｒｓｉｔｙ　ｏｆ　Ｃａｌｉｆｏｒｎｉａ（ＵＣＳＦ）サンプルセットおよびＶｉｇｉｎｉａ　Ｃｏｍｍｏｎｗｅａｌｔｈ　Ｕｎｉｖｅｒｓｉｔｙ（ＶＣＵ）サンプルセットにおける対立遺伝子関連試験において、ｐ値＜０．１によって支持されることを示す：患者全員Ａ（Ａ）、白人のみ（Ｃ）、または白人以外（Ｏ）。架橋状線維症／肝硬変とのさらなるＳＮＰの関係は、Ｕｎｉｖｅｒｓｉｔｙ　ｏｆ　Ｉｌｌｉｎｏｉｓ，Ｃｈｉｃａｇｏ（ＵＩＣ）およびＳｔａｎｆｏｒｄ　Ｕｎｉｖｅｒｓｉｔｙ（Ｓｔａｎｆｏｒｄ）より得られたサンプルセットにおいて見出される。

【００６６】

表７は、ＳＮＰと試験指標との統計学的関連を示す。「マーカー」と表示された列は、固有の識別番号によって識別されるように、各々のＳＮＰを提示する。「危険性対立遺伝子」と表示された列は識別された各々のＳＮＰについての危険性対立遺伝子を示す。危険性対立遺伝子はまた、表６に示される対立遺伝子の逆相補体として、表１～４に示され得る。「層」と表示された列は、その関連が観察された個体群を示す。「Ａ」は、その関連が全ての個体において観察されたことを示し、「Ｃ」はその関連が白人において観察されたことを示し、「Ｏ」はその関連が白人以外において観察されたことを示す。「ＵＣＳＦ」と表示された列の群は、サンプルがＵｎｉｖｅｒｓｉｔｙ　ｏｆ　Ｃａｌｉｆｏｒｎｉ

ａ，Ｓａｎ Ｆｒａｎｃｉｓｃｏから得られたサンプルであることを意味する。ＵＣＳＦからの５３７人の患者の中で、サンプルは軽微の線維症（０～１段階、５２％）、中程度の線維症（２段階、１８％）、または重度の線維症（３～４段階、２５％）を有した。「ＶＣＵ」と表示された列の群は、Ｖｅｒｇｉｎｉａ Ｃｏｍｍｏｎｗｅａｌｔｈ Ｕｎｉｖｅｒｓｉｔｙから得られたサンプルであることを意味する。これらのサンプルは、軽微な線維症（０～１段階、１８％）、中程度の線維症（２段階、３４％）、または重度の線維症（３～４段階、４８％）を有する４８３人の患者から得た。「ＵＩＣ」と表示された列の群は、そのサンプルがＵｎｉｖｅｒｓｉｔｙ ｏｆ Ｉｌｌｉｎｏｉｓ，Ｃｈｉｃａｇｏから得られたことを意味する。これらのサンプルは、軽微な線維症（段階０－１、２９％）、中程度の線維症（段階２、３０％）、または重度の線維症（段階３－４、４１％）を有する１１５人の患者から得た。「Ｓｔａｎｆｏｒｄ」と表示された列の群は、そのサンプルがＳｔａｎｆｏｒｄ Ｕｎｉｖｅｒｓｉｔｙから得られたことを意味する。これらのサンプルは極端なケースから得られ、軽微な（０～１段階）線維症を６２％含み、重度（３～４段階）の線維症を３８％含んだ。「ＣＴ ＡＦ」と表示された列は、その層内でのＳＮＰのコントロールの対立遺伝子頻度を示した。「ＣＡＳＥ ＡＦ」と表示された列は、その層内でのＳＮＰのケース対立遺伝子頻度を示した。「ＯＲ」と表示された列は、ＳＮＰと関連した定義された指標に対する、個体の相対的危険性の概算を示す。１未満のＯＲは、危険性対立遺伝子がその指標に対して保護的であることを示し、そして１より大きいＯＲは、その危険性対立遺伝子が規定される指標を有する危険性を増加させたことを示す。「ｐ＿２ｔａｉｌ」と表示した列は、定性的遺伝子表現型がＵＣＳＦサンプルセットにおいて、定性的表現型がＳＮＰ遺伝子型の関数であるかどうか、そして保護的対立遺伝子のまたは危険性対立遺伝子のいずれかであるかどうかを決定するために、フィッシャーの正確確率検定（対立遺伝子関連）によって作成されたｐ値を示す。「ｐ＿１ｔａｉｌ」と表示された列は、ＶＣＵサンプル、ＵＩＣサンプルまたはＳｔａｎｆｏｒｄサンプルにおいて、その定性的表現型がＳＮＰ遺伝子型の関数であるかどうか、そしてＯＲがＵＣＳＦサンプルにおけるＳＮＰの関数に対するＯＲと同じ方向にあるかどうかを決定するために、フィッシャー正確確率検定によって作成されたｐ値を示す。

【００６７】

（発明の詳細な説明）

本発明は、肝線維症および関連する病理と関連するＳＮＰ、ＳＮＰを含む核酸分子、本明細書中に開示されるＳＮＰの検出ための方法および試薬、検出試薬の開発のためのこれらのＳＮＰの使用、およびこれらの試薬を使用するアッセイまたはキットを提供する。本明細書中に開示される肝線維症関連ＳＮＰは、ヒトにおける肝線維症（架橋状線維症／肝硬変を発症する危険性の増加または減少を含む）、線維症の進行速度、および関連する病理に対する素因および関連する病理を診断し、スクリーニングし、そして評価するために有用である。さらに、このようなＳＮＰおよびそれらにコードされる産物は、治療薬の開発のための有用な標的である。

【００６８】

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。

【００６９】

従って、本発明は、肝線維症と関連する個々のＳＮＰならびに肝線維症と関連する遺伝子領域におけるＳＮＰおよびハプロタイプの組合せ、ＳＮＰを含む多型／改変体転写産物

配列（配列番号１～２６１）およびゲノム配列（配列番号４９９９～５３２１）、コードされるアミノ酸配列（配列番号２６２～５２２）、ならびに転写産物ベースのＳＮＰコンテクスト配列（配列番号５２３～４９９８）およびゲノムベースのＳＮＰコンテクスト配列（配列番号５３２２～３４２５６）の両方（転写産物配列、タンパク質配列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）、試験サンプルにおけるこれらの多型を検出する方法、肝線維症を有するか、または発症する個体の危険性を決定する方法、肝線維症などの改変体遺伝子／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を使用して処置計画を選択する方法、改変体遺伝子／タンパク質と関連する障害を処置する方法（すなわち、治療方法）、およびヒト識別に関して本発明のＳＮＰを使用する方法、を提供する。

【００７０】

本発明は、肝線維症および関連する病理と関連する新規ＳＮＰ、ならびに当該分野で既知であるが、肝線維症と関連することが既知ではなかったＳＮＰを提供する。従って、本発明は、本明細書中に開示された新規ＳＮＰに基づいた新規組成物および新規方法を提供し、また、肝線維症に関連する方法（例えば、肝線維症を診断する工程のため、など）における、既知ではあるが、これまで非関連であったＳＮＰを使用する新規の方法を提供する。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。ＳＮＰ源が「Ａｐｐｌｅｒａ」のみであって、それ以外ではない新規ＳＮＰ、すなわち、いずれの公開データベースにも見出されず、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（すなわち、「Ｃｅｌｅｒａ」ＳＮＰ源）にも見出されなかったＳＮＰは、表３～４に示される。

【００７１】

本発明の特定のＳＮＰ対立遺伝子は、肝線維症および関連する病理を有するかまたは発症する危険性の増加、または肝線維症を有するかもしくは発症する危険性の減少のいずれかと関連し得る。肝線維症を有するかまたは発症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、そして肝線維症を有するかまたは発症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、「危険性対立遺伝子」、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、肝線維症を有するかまたは発症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、肝線維症を有するかまたは発症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。

【００７２】

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定義において、核酸分子の一方の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、この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、どちらかの鎖に対してなされ得る。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化し得る。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、便宜のためにのみ、一般に、タンパク質コード鎖に対してなされる。

【００７３】

本発明の改変ペプチド、改変体ポリペプチドまたは改変体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り、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）。このような改変体ペプチド／ポリペプチド／タンパク質は、本発明により開示される、タンパク質をコードするＳＮＰ位置における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。本発明の改変体ペプチド／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、早期の終止コドンを作出する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）から生じ得るか、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または選択的スプライシング、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。

【００７４】

（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、肝線維症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１～２６１）、ゲノム配列（配列番号４９９９～５３２１）およびタンパク質配列（配列番号２６２～５２２）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ヌクレオチドを含み（配列番号５２３～４９９８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５３２２～３４２５６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。

【００７５】

（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、表３および／または表４に同定された一つ以上のＳＮＰを含む。表１～４の少なくとも一つに開示された一つ以上のＳＮＰを含む単離された核酸分子は、本文を通して相互変換可能に、「ＳＮＰ含有核酸分子」と言われ得る。単離された核酸分子は、必要に応じて全長改変体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。

【００７６】

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

含む核酸分子であるか、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であり、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の培養培地、または化学合成される場合の化学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るような分子が挙げられる。

【００７７】

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位置のいずれかの側の隣接ヌクレオチド配列を伴う。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／または異種の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位置のいずれかの側の約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。

【００７８】

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のいずれかの側の約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、連続しているか、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分離され、かつ適切な長さであり、その結果、本明細書中に記載される特定の操作または使用（例えば、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、ならびにＳＮＰ含有核酸配列特異的な他の使用）に供され得る。

【００７９】

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転写物分子のような、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および配列表（配列番号１～２６１）に提供され、そして多型ゲノム配列は、表２および配列表（配列番号４９９９～５３２１）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を使用して、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。

【００８０】

従って、本発明はまた、表１～２に提供される核酸配列（転写物配列は、配列番号１～２６１として表１に提供され、ゲノム配列は、配列番号４９９９～５３２１として表２に提供され、転写物ベースのＳＮＰコンテクスト配列は、配列番号５２３～４９９８として表１に提供され、そしてゲノムベースのＳＮＰコンテクスト配列は、配列番号５３２２～

３４２５６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連続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（またはこの間の他の任意の数）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、もしくは正常型／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もしく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に提供され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を使用して、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て、上記コード領域に一致する核酸を単離し得る。さらに、プライマーが、例えば、一以上のＳＮＰ部位をアッセイする目的でか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。

【００８１】

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任意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）（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’側の任意の適切な領域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を含むほど長い、任意の長さのＤＮＡを増幅するために使用され得る。

【００８２】

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る任意の核酸増幅方法によって少なくとも２倍に増加されている。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、またはさらに１０，０００倍の増加の結果である。代表的なＰＣＲ増幅においてしばしば、目的のポリヌクレオチドは、増幅されないゲノムＤＮＡより少なくとも５０，０００倍の量に増幅されるが、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依存する。

【００８３】

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ヌクレオチド以下の長さである（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。

【００８４】

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コンテクスト配列の一つを含む。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）。

【００８５】

本発明は、本明細書中に開示される一以上のＳＮＰを含む一以上のポリヌクレオチド配列、その相補体およびそのＳＮＰ含有フラグメントを含むか、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。

【００８６】

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なる核酸分子（転写物配列は、配列番号１～２６１として表１に提供され、ゲノム配列は、配列番号４９９９～５３２１として表２に提供され、転写物ベースのＳＮＰコンテクスト配列は、配列番号５２３～４９９８として表１に提供され、そしてゲノムベースのＳＮＰコンテクスト配列は、配列番号５３２２～３４２５６として表２に提供される）または表１に提供される改変体タンパク質のうちのいずれか（配列番号２６２～５２２）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からなり、ここでそのヌクレオチド配列は、この核酸分子の全長ヌクレオチド配列である。

【００８７】

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構成される核酸分子（転写配列は、配列番号１～２６１として表１に提供され、ゲノム配列は、配列番号４９９９～５３２１として表２に提供され、転写物ベースのＳＮＰコンテクスト配列は、配列番号５２３～４９９８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５３２２～３４２５６として表２に提供される）、または表１に提供される改変体タンパク質（配列番号２６２～５２２）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。

【００８８】

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子（転写物配列は、配列番号１～２６１として表１に提供され、ゲノム配列は、配列番号４９９９～５３２１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５２３～４９９８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５３２２～３４２５６として表２に提供される）、または表１に提供される改変体タンパク質（配列番号２６２～５２２）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）。

【００８９】

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。これが一般的にインサイチュである場合、付加的なアミノ酸は、細胞内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。

【００９０】

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。

【００９１】

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作製またはその組合せにより作製され得る（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。

【００９２】

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オリゴマーが、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的適用および生化学的適用を可能とする。

【００９３】

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。

【００９４】

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。

【００９５】

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作製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／または作製され得る。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、特に企図される本発明の１局面は、特に、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された核酸分子である。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、およびコンテクスト配列からある程度変化し得、表１に示される特定のポリペプチド配列からある程度変化したポリペプチドにコードし得る。

【００９６】

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、比較目的に対して、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。

【００９７】

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 Ｂｉｏｌｏｇ

y，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。

【0098】

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。

【0099】

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。

【0100】

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。

【０１０１】
（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１～２６１として表１に提供される）、ゲノム配列（配列番号４９９９～５３２１として表２に提供される）およびコンテクスト配列（転写物ベースのコンテクスト配列が、配列番号５２３～４９９８として表１に提供され、ゲノムベースのコンテクスト配列が、配列番号５３２２～３４２５６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に提供されるコンテクスト配列（転写物ベースのコンテクスト配列が、配列番号５２３～４９９８として表１に提供され；ゲノムベースのコンテクスト配列が、配列番号５３２２～３４２５６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。
【０１０２】
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、またはＲＮＡのポリヌクレオチドプローブもしくはプライマー、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、または副溝の結合体を含み得る。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）。
【０１０３】
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、標的核酸分子中の少なくとも約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個またはそれ以上（またはこれらの間のいずれか他の個数）の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’側の特定の領域であり得るかのいずれかである。
【０１０４】

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１～２６１）、ゲノム配列（配列番号４９９９～５３２１）およびＳＮＰ関連配列（転写物ベースの関連配列か、配列番号５２３～４９９８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５３２２～３４２５６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。

【０１０５】

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。

【０１０６】

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、検出されるべき標的配列と同じ長さであり得るが、その最大長は、代表的には、約５０ヌクレオチド長未満、約５５ヌクレオチド未満、約６０ヌクレオチド長未満、約６５ヌクレオチド長未満、約７０ヌクレオチド長未満、約８０ヌクレオチド長未満、約９０ヌクレオチド長未満、約１００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されている他の実施形態）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）。

【０１０７】

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。

【０１０８】

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でより多くの塩基がミスマッチしたままで、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；同じ溶液中で標的核酸分子とプローブとを同じ温度で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。

【０１０９】

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。

【０１１０】

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、本質的には二成分応答が存在し、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。

【０１１１】

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。

【０１１２】

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。

【０１１３】

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。

【０１１４】

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位置と整列され、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。

【０１１５】

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。

【０１１６】

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。

【０１１７】

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。

【０１１８】

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。

【０１１９】

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は、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する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、そして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は、一旦ｄｄＮＴＰが上記伸長産物（そのプライマー伸長産物の最も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り、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、そしてＳＮＰ部位をアッセイするために使用される試薬は、結合した配列がそのＳＮＰ部位自体を必ずしも含まなくとも、これもまた本発明によって企図される。

【０１２０】

（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、電子ハードウェア構成要素など）と組み合わせた１種以上のＳＮＰ検出試薬のようなものを指すことを意図される。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（「ラボ・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。他のキット／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くてもよいが、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。

【０１２１】

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、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、１種以上の検出試薬と他の構成要素（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）とを含む。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／ラボ・オン・ア・チップ（ｌａｂ－ｏｎ－ａ－ｃｈｉｐ）システムを含む）の形態である。

【０１２２】

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核酸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。

【０１２３】

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。

【０１２４】

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 ｄｉａｇｎｏｓｔ

ｉｃｓ」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。

【０１２５】

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～数百万個の別個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。

【０１２６】

マイクロアレイは、固体支持体に付着した多数の固有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）から選択される固有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。

【０１２７】

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ＳＮ

Ｐ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。

【０１２８】

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；米国特許出願公開第２００２／０１１０８２８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。

【０１２９】

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（かまたは、その新規なＳＮＰ対立遺伝子に相補的である）。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。

【０１３０】

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。

【０１３１】

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、インキュベートする条件は、変動する。この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のような要因に依存する。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。

【０１３２】

本発明のＳＮＰ検出キット／システムは、ＳＮＰ含有核酸分子のその後の増幅および／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、口腔スワブ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、タンパク質、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。

【０１３３】

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送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送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。

【０１３４】

マイクロ流体デバイスは、「ラボ・オン・ア・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ける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横断部（ｉｎｔｅｒｓｅｃｔｉｏｎ）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輸送するための液体流速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。

【０１３５】

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発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て、標的ＳＮＰの直ぐ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体は、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、レーザー光誘発蛍光検出によって識別される。このような典型的なマイクロチップが、使用されて、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。

【０１３６】

（核酸分子の使用）

本発明の核酸分子は、特に肝線維症および関連する病理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。

【０１３７】

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、標的配列と、ＳＮＰ部位に存在するヌクレオチドによってのみ標的配列から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。

【０１３８】

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Ｒ

ＮＡ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を使用して、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）。

【０１３９】

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体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、改変体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。

【０１４０】

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、肝線維症および関連する病理の危険性にあるか否か、または初期段階の肝線維症にかかってい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、活動的な疾患および／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。

【０１４１】

従って、本発明の核酸分子はさらに、本明細書中に開示されるＳＮＰ、および／またはこのような遺伝子の産物（例えば、発現されたｍＲＮＡ転写物分子（転写物情報は、例えば表１に開示される））を含む遺伝子（遺伝子情報は、例えば、表２に開示される）を検出するのに有用であり、従って遺伝子発現を検出するのに有用である。核酸分子は、必要に応じて、遺伝子発現を検出する使用のためのアレイ形式またはキット形式で含まれ得る。

【０１４２】

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。

【０１４３】

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。

【０１４４】

本発明の核酸分子はまた、改変体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。

【０１４５】

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。

【０１４６】

本発明の核酸分子はまた、本明細書中に記載されるＳＮＰ含有核酸分子から発現される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。

【０１４７】

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。

【０１４８】

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作製は、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。

【０１４９】

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。

【０１５０】

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。

【０１５１】

（ＳＮＰ遺伝子型決定方法）

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遺伝子型決定と称される。本発明は、例えば、肝線維症もしくは関連病理についてのスクリーニングまたはその疾病素質の決定、または処置形態の応答性の決定、あるいは遺伝子マッピングまたはＳＮＰ関連分析などにおいて用途のための、ＳＮＰ遺伝子型決定の方法を提供する。

【０１５２】

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型決定され、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。ハイスループットＳＮＰ遺伝子型決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遺伝子型決定方法としては、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的プライマー伸長、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。

【０１５３】

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。

【０１５４】

好ましい実施形態において、ＳＮＰ遺伝子型決定は、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とが近位にあることは、レポーターについての蛍光の減少を維持する。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。

【０１５５】

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。

【０１５６】

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、肝線維症および関連する病理のための診断アッセイにおいて

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。

【０１５７】

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、標的核酸のセグメントにハイブリダイズし、その最も３’末端がＳＮＰ部位と整列される。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。

【０１５８】

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。

【０１５９】

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。

【０１６０】

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存在す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、プライマー伸長反応において、非改変ｄｄＮＴＰ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、感度および精度の上昇を提供し、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、過度のサンプル調製手順の必要性を軽減し、そして質量分析に必要とされる分解能を低下させる。

【０１６１】

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、レーザーのようなエネルギー源により打ち付けられて、核酸分子をイオン化し、そして気体相中へと放出する。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の下向きに加速される。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質量対　電荷比（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質量分析と組み合わせた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。

【０１６２】

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 Ｍａｓｓ ＡＲＲＡＹ ｔｅｃｈｎｏｌｏｇｙ ｆｏｒ ｈｉｇｈ ｔｈｒｏｕｇｈｐｕｔ ｇｅｎｏｔｙｐｉｎｇ」、Ａｄｖ Ｂｉｏｃｈｅｍ Ｅｎｇ Ｂｉｏｔｅｃｈｎｏｌ．２００２；７７：５７－７４；およびＪｕｒｉｎｋｅら、「Ａｕｔｏｍａｔｅｄ ｇｅｎｏｔｙｐｉｎｇ ｕｓｉｎｇ ｔｈｅ ＤＮＡ Ｍａｓｓ Ａｒｒａｙ ｔｅｃｈｎｏｌｏｇｙ」、Ｍｅｔｈｏｄｓ Ｍｏｌ Ｂｉｏｌ．２００２；１８７：１７９－９２。

【０１６３】

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。

【０１６４】

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）。

【０１６５】

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対応する長さの変化により確認され得る。

【０１６６】

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、目的のＳＮＰ部位に存在するヌクレオチドを決定する工程、または、いくつかのアッセイにおいては、増幅産物の存在もしくは非存在を検出する工程（アッセイは、特定のＳＮＰ対立遺伝子が存在するか、もしくは存在しない場合にのみ、ハイブリダイゼーションおよ

び／もしくは増幅が生じるように設計され得る）を包含し得る。いくつかのアッセイにおいて、増幅産物の大きさは、検出され、そしてコントロールサンプルの長さと比較される；例えば、欠損および挿入は、正常な遺伝子型と比較した増幅産物の大きさの変化により検出され得る。

【０１６７】

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。

【０１６８】

（ＳＮＰと表現型形質との間の遺伝的関連の分析）

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。

【０１６９】

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、予測的研究である。他の型の観察研究は、症例－コントロールまたは遡及的研究である。代表的な症例－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（症例）、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。症例－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、予測的研究にかかるものよりもかなり少ないので、症例－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。

【０１７０】

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、交絡因子が症例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。

【０１７１】

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決定される。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、組み合った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。

【０１７２】

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症例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不均衡検定が症例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症例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、症例のみにおいて、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））。

【０１７３】

単一のＳＮＰの対立遺伝子が、表現型形質の症例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、症例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、症例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。

【０１７４】

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。

【０１７５】

１つのマーカーについての関連の検定を同時に実施することに加え、ハプロタイプ関連分析がまた、互いに密接に連鎖される多数のマーカーを調べるために実施され得る。試験されるマーカーが、それ自体疾患を生じる変異ではないが、このような変異と連鎖不均衡である場合、ハプロタイプ関連試験は、遺伝子型関連試験または対立遺伝子関連試験よりも強力であり得る。この試験は、なお、疾患が、実際に、ハプロタイプに関する対立遺伝子の組み合わせにより生じる場合により強力である（例えば、ＡＰＯＥは、互いに非常に密接している２つのＳＮＰにより形成されたハプロタイプである）。ハプロタイプ関連を効果的に実施するために、マーカーマーカー連鎖不均衡の指標（Ｄ’およびＲ$^{2}$の両方）が、代表的には、ハプロタイプ構造を明らかにするために、遺伝子内のマーカーについて算出される。連鎖不均衡における最近の研究（Ｄａｌｙら、Ｎａｔｕｒｅ Ｇｅｎｅｔｉｃｓ，２９，２３２－２３５，２００１）は、遺伝子内のＳＮＰが、ブロックパターンで組織化され、ブロック内に高い程度の連鎖不均衡が存在し、そして、ごくわずかの連鎖不均衡しかブロック間に存在しないことを示している。一旦これらが明らかにされると、疾患状態とのハプロタイプ関連が、このようなブロックを用いて実施され得る。

【０１７６】

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、症例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。

【０１７７】

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、例えば、調節されていないｐ値＜０．２（寛大な側の有意差レベル）が、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、全実験（ｅｘｐｅｒｉｍｅｎｔａｌ－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、全実験（ｅｘｐｅｒｉｍｅｎｔａｌ－ｗｉｓｅ）誤差率または全ファミリー（ｆａｍｉｌｙ－ｗｉｓｅ）誤差率を制御するためのＢｏｎｆｅｒｒｏｎｉ補正である（Ｍｕｌｔｉｐｌｅ ｃｏｍｐａｒｉｓｏｎｓ ａｎｄ ｍｕｌｔｉｐｌｅ ｔｅｓｔｓ，Ｗｅｓｔｆａｌｌら、ＳＡＳ Ｉｎｓｔｉｔｕｔｅ（１９９９））。誤り発見率（ＦＤＲ）を制御するための並べ替え検定が、より強力であり得る（Ｂｅｎｊａｍｉｎｉ

ａｎｄ Ｈｏｃｈｂｅｒｇ，Ｊｏｕｒｎａｌ ｏｆ ｔｈｅ Ｒｏｙａｌ Ｓｔａｔｉｓｔｉｃａｌ Ｓｏｃｉｅｔｙ，Ｓｅｒｉｅｓ Ｂ ５７，１２８９－１３００，１９９５，Ｒｅｓａｍｐｌｉｎｇ－ｂａｓｅｄ Ｍｕｌｔｉｐｌｅ Ｔｅｓｔｉｎｇ，Ｗｅｓｔｆａｌｌ ａｎｄ Ｙｏｕｎｇ，Ｗｉｌｅｙ（１９９３））。多様性を制御するためのこのような方法は、試験が依存的である場合に好まれ、誤り発見率の制御は、全実験誤差率の制御と対抗するのに十分である。

【０１７８】

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反復研究において、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。

【０１７９】

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。

【０１８０】

疾患の有病率が異なる下位集団群と関連する場合、症例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、症例－コントロール関連研究における偽の結果をもたらし得ることは周知である（ＥｗｅｎｓおよびＳｐｉｅｌｍａｎ，Ａｍ．Ｊ．Ｈｕｍ．Ｇｅｎｅｔ．６２，４５０－４５８，１９９５）。このような偏りはまた、遺伝的関連研究における統計学的な力の消失をもたらし得る。集団の層化を検出するために、ＰｒｉｔｃｈａｒｄおよびＲｏｓｅｎｂｅｒｇは、疾患と連鎖しないマーカーを分類し、これらのマーカーに関する関連試験の結果を使用して、任意の集団層化が存在するかどうかを決定することを示唆した（Ｐｒｉｔｃｈａｒｄら、Ａｍ．Ｊ．Ｈｕｍ．Ｇｅｎ．１９９９，６５：２２０－２２８）。層化が検出される場合、ＤｅｖｌｉｎおよびＲｏｅｄｅｒに提案されたようなゲノムコントロール（ＧＣ）法（Ｄｅｖｌｉｎら、Ｂｉｏｍｅｔｒｉｃｓ １９９９，５５：９９７－１００４）が、集団層化に起因する試験統計のインフレーションを調節するために使用され得る。ＧＣ法は、集団構造レベルの変化に対して堅固であり、かつ、ＤＮＡプール設計に適用可能である（Ｄｅｖｌｉｎら、Ｇｅｎｅｔ．Ｅｐｉｄｅｍ．２０００１，２１：２７３－２８４）。

【０１８１】

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）。

【０１８２】

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））。

【０１８３】

（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。

【０１８４】

本発明のＳＮＰは、異なる方法で、個体における肝線維症および関連する病理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。

【０１８５】

本明細書中で使用される場合、用語「診断する」、「診断」および「診断学」としては、以下のいずれかが挙げられるがこれらに限定されない：個体が現在有し得る肝線維症の検出、素因／感受性のスクリーニング（すなわち、個体が将来的に肝線維症を発症する危険性の増加の決定、または、個体が将来的に肝線維症を発症する危険性を減少するかの決定、線維症～架橋状線維症／肝硬変への進行速度の決定）、肝線維症を有することが知られている個体における肝線維症の特定の型もしくはサブクラスの決定、以前になされた肝線維症の診断の確認もしくは補足、どの治療ストラテジーに個体が最も積極的に応答する可能性があるかを決定するため、もしくは、患者が特定の処置に応答する可能性があるかを予測するための個体の薬理ゲノム学的評価、患者が特定の処置もしくは治療化合物から毒性効果を経験する可能性があるかの予測、ならびに肝線維症を有する個体の将来的な予後の評価。このような診断的用途は、個々のＳＮＰもしくは固有の組合せのＳＮＰ、または、本発明のＳＮＰハプロタイプに基づく。

【０１８６】

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）。

【０１８７】

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。

【０１８８】

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。

【０１８９】

診断目的および類似の使用のため、特定のＳＮＰ部位が、肝線維症および関連する病理を診断するのに有用であることが見出される（例えば、その状態との統計学上有意な関連を有する、そして／または、その状態に対する原因性の多型として認識される）場合、当業者は、このＳＮＰ部位を有するＬＤにおける他のＳＮＰ部位がまた、状態を診断するために有用であることを認識する。従って、診断用途のため、実際には疾患を生じる（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、肝線維症）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。

【０１９０】

１つ以上の原因性多型を有するＬＤ中（および／またはある状態と統計上有意な関連を有する１つ以上の多型を有するＬＣ中）に存在し得、そしてこれにより、原因性／関連性のＳＮＰを使用して診断される状態と同じ状態を診断するために有用である多型の例としては、例えば、その原因性／関連性のＳＮＰと同じ遺伝子領域、同じタンパク質コード領域、または同じｍＲＮＡ転写物コード領域中の他のＳＮＰ、その原因性／関連性のＳＮＰと同じエクソンまたは同じイントロン中の他のＳＮＰ、その原因性／関連性のＳＮＰと同じハプロタイプブロック中の他のＳＮＰ、その原因性／関連性のＳＮＰと同じ遺伝子間領域中の他のＳＮＰ、その原因性／関連性のＳＮＰを保有する遺伝子の外側であるが近傍（遺伝子の境界の５’側または３’側の６ｋｂ以内）に存在するＳＮＰ、などが挙げられる。このような有用なＬＤ　ＳＮＰは、例えば表１～表２に開示されるＳＮＰの中より選択され得る。

【０１９１】

ヒトのゲノムにおける連鎖不均衡は、以下で総説されている：Ｗａｌｌら、「Ｈａｐｌｏｔｙｐｅ ｂｌｏｃｋｓ ａｎｄ ｌｉｎｋａｇｅ ｄｉｓｅｑｕｉｌｉｂｒｉｕｍ ｉｎ ｔｈｅ ｈｕｍａｎ ｇｅｎｏｍｅ」，Ｎａｔ Ｒｅｖ Ｇｅｎｅｔ．２００３ Ａｕｇ；４（８）：５８７－９７；Ｇａｒｎｅｒら、「Ｏｎ ｓｅｌｅｃｔｉｎｇ ｍａｒｋｅｒｓ ｆｏｒ ａｓｓｏｃｉａｔｉｏｎ ｓｔｕｄｉｅｓ：ｐａｔｔｅｒｎｓ ｏｆ ｌｉｎｋａｇｅ ｄｉｓｅｑｕｉｌｉｂｒｉｕｍ ｂｅｔｗｅｅｎ ｔｗｏ ａｎｄ ｔｈｒｅｅ ｄｉａｌｌｅｌｉｃ ｌｏｃｉ」，Ｇｅｎｅｔ Ｅｐｉｄｅｍｉｏｌ．２００３ Ｊａｎ；２４（１）：５７－６７；Ａｒｄｌｉｅら、「Ｐａｔｔｅｒｎｓ ｏｆ ｌｉｎｋａｇｅ ｄｉｓｅｑｕｉｌｉｂｒｉｕｍ ｉｎ ｔｈｅ ｈｕｍａｎ ｇｅｎｏｍｅ」，Ｎａｔ Ｒｅｖ Ｇｅｎｅｔ．２００２ Ａｐｒ；３（４）：２９９－３０９（Ｎａｔ Ｒｅｖ Ｇｅｎｅｔ ２００２ Ｊｕｌ；３（７）：５６６における誤り）；およびＲｅｍｍら、「Ｈｉｇｈ－ｄｅｎｓｉｔｙ ｇｅｎｏｔｙｐｉｎｇ ａｎｄ ｌｉ

nkage disequilibrium in the human genome using chromosome 22 as a model」；Curr Opin Chem Biol. 2002 Feb；6（1）：24－30。

【０１９２】

疾患の表現型（例えば、肝線維症）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、特定の遺伝子型の結果として検出可能な形質（例えば、肝線維症）を発現する個体、またはその遺伝子型によって検出可能な形質を後に発現する危険性が、その遺伝子型を有さない個体と比較して増加もしくは減少した状態になる個体を同定し得る、優れた診断試験を開発し得る。本明細書中で記載される場合、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のうちの、２個、３個、４個、５個、６個、７個、８個、９個、１０個、１１個、１２個、１３個、１４個、１５個、１６個、１７個、１８個、１９個、２０個、２４個、２５個、３０個、３２個、４８個、５０個、６４個、９６個、１００個、または、これらの間の他の任意の数、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、肝線維症と相関することが公知の単一のＳＮＰの存在は、個体が肝線維症を有するかもしくは肝線維症を発症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、各々が肝線維症と相関する５つのＳＮＰの検出は、個体が肝線維症を有するかもしくは肝線維症を発症する危険性があるという、８０％の可能性を示し得る。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、肝線維症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）の分析と組合され得る。

【０１９３】

肝線維症の処置もしくは診断において、本発明は一般に、肝線維症を発症する危険性のある（または危険性の低い）個体、および／または、肝線維症に関連する病理の絶対的な同定を提供することは意図しないが、むしろ、統計的に有意な関連結果に基づいて、その疾患の程度もしくは疾患を発症する可能性の特定の増加（または減少）を示すことを意図することが、当業者により当然理解される。しかし、この情報は非常に価値がある。なぜならこの情報は、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が軽微な臨床症状のような警告的な徴候を予見するのを可能にするため、または状態の発生をモニターして初期段階でその状態の処置を同定および開始するために、定期的な健康診断を有するために、使用され得るからである。適時に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、処置効力に対して非常に顕著な様式で貢献する可能性がある。

【０１９４】

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。本発明の診断剤を用いて分析された形質は、肝線維症に関連する病理および障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。

【０１９５】

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、特定の形質の原因となる対立遺伝子もしくは形質に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であるか、または、個体が、特定の形質の原因となる対立遺伝子もしくは形質に影響を与える対立遺伝子を保有する結果としてその形質を発現することの指標である。

【０１９６】

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、個体において変化した発現を有する遺伝子を同定すること、変化し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、変化し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、調節領域／制御領域にあるＳＮＰ、変化し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、変化し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、遺伝子発現に影響を与える特定のＳＮＰ部位における特定のＳＮＰ対立遺伝子が、同定され得る。

【０１９７】

（薬理ゲノム学および治療剤／薬物の開発）

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変化（例えば、ＳＮＰ）が、罹患し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果たす役割を扱う。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。こららの変化の臨床結果は、代謝における個々の変化の結果として、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、これは次に、薬物作用の強度および持続期間の両方、ならびに薬物代謝および薬物クリアランスに影響を与え得る。

【０１９８】

薬物代謝酵素、薬物輸送体、薬剤用のタンパク質、および他の薬物標的におけるＳＮＰの発見は、なぜ期待された薬物効果を得ない患者、過度の薬物効果を示す患者、または標準的な薬物投薬量から重篤な毒性を受ける患者がいるのかを説明してきた。ＳＮＰは、代謝の速い人（ｅｘｔｅｎｓｉｖｅ ｍｅｔａｂｏｌｉｚｅｒ）の表現型、および代謝の遅い人（ｐｏｏｒ ｍｅｔａｂｏｌｉｚｅｒ）の表現型において発現され得る。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、ある集団におけるタンパク質機能のうちの１以上が、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多少活性なレセプターのアミノ末端細胞外ドメインおよび／または他のリガンド結合領域に生じ得、それによって、その後のタンパク質活性化に影響を与え得る。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治療効果を最大化するように修正される。

【０１９９】
遺伝子型決定に対する代替法として、択一的ＳＮＰ対立遺伝子によってコードされる改変体アミノ酸配列を含む特定の改変体タンパク質が、同定され得る。従って、個体の薬理ゲノム的特徴付けは、その個体の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、その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、ヒト疾患感受性遺伝子に対してオルソログである遺伝子における特定のＳＮＰ対立遺伝子のみ異なるトランスジェニック動物が、作製され得る。

【０２００】
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、肝線維症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。個体の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遺伝子型決定は、医師に、個体の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、そして患者がそ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量に対する副作用を同定し得る。薬物副作用は、米国のみで１年あたり１００，０００件を超える回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対す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。

【０２０１】
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 Ｆｅｂ９；４１３（１）：１１－２９、およびＰｏｉｒｉｅｒ、「Ａｐｏｌｉｐｏｐｒｏｔｅｉｎ Ｅ：ａ ｐｈａｒｍａｃｏｇｅｎｅｔｉｃ ｔａｒｇｅｔ ｆｏｒ ｔｈｅ ｔｒｅａｔｍｅｎｔ ｏｆ Ａｌｚｈｅｉｍｅｒ’ｓ ｄｉｓｅａｓｅ」、Ｍｏｌ Ｄｉａｇｎ．１９９９ Ｄｅｃ；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、「Ｃａｎ

cer pharmacogenomics：current and future applications」、Biochim Biophys Acta. 2003 Mar 17；1603（2）；99－111において議論されている。

【0202】

本発明のSNPはまた、肝線維症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、その疾患に関連する改変体を含む遺伝子（「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によって直接的もしくは間接的に調節されるか、これらの改変遺伝子もしくはその産物と相互作用する遺伝子またはそれらの産物は、例えば、その疾患を処置するかまたは疾患の発症を予防もしくは遅延させる治療剤の開発のために標的化され得る。その治療剤は、例えば、標的遺伝子もしくは遺伝子産物の機能またはレベルを調節する、低分子、タンパク質、タンパク質フラグメントもしくはペプチド、抗体、核酸、またはそれらの誘導体もしくは模倣物から構成され得る。

【0203】

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の領域と相補的であるように設計され、その結果、そのアンチセンス分子はそのmRNAとハイブリダイズし、それによってmRNAからタンパク質へ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。

【0204】

アンチセンス技術は、：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；75：621－36；Wangら、「Antisense anticancer oligonucleotide therapeutics」、Curr Ca

ｎｃｅｒ 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。

【０２０５】

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。

【０２０６】

アンチセンス分子は、欠損タンパク質の遺伝子発現および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、肝線維症）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、そのｍＲＮＡ中の１以上の領域と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を含み得る。可能な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に対応するタンパク質コード領域、基質／リガンド結合に対応するタンパク質コード領域、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。

【０２０７】

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。細胞に導入された場合、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ヌクレオチド、２２ヌクレオチドまたは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））。従って、本発明の１つの局面は、特に、長さ約１８～２６ヌクレオチドである単離された核酸分子、好ましくは長さ約１９～２５ヌクレオチドである単離された核酸分子、そして最も好ましくは長さ約２０ヌクレオチド、約２１ヌクレオチド、約２２ヌクレオチドまたは約２３ヌクレオチドの単離された核酸分子、ならびにＲＮＡｉのためのこれら核酸分子の使用を企図する。なぜなら、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オフにする（ｔｕｒｎ ｏｆｆ）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る。

【０２０８】

以下の参考文献は、ＲＮＡｉのさらなる概説を提供する：Ｒｅｙｎｏｌｄｓら、「Ｒａｔｉｏｎａｌ ｓｉＲＮＡ ｄｅｓｉｇｎ ｆｏｒ ＲＮＡ ｉｎｔｅｒｆｅｒｅｎｃｅ」Ｎａｔ Ｂｉｏｔｅｃｈｎｏｌ．２００４年3月；２２（３）：３２６－３０、Ｅｐｕｂ ２００４年2月1日；Ｃｈｉら、「Ｇｅｎｏｍｅｗｉｄｅ ｖｉｅｗ ｏｆ ｇｅｎｅ ｓｉｌｅｎｃｉｎｇ ｂｙ ｓｍａｌｌ ｉｎｔｅｒｆｅｒｉｎｇ ＲＮＡｓ」、ＰＮＡＳ １００（１１）：６３４３－６３４６、２００３；Ｖｉｃｋｅｒｓら、「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）。

【０２０９】

ＳＮＰが原因とされる病的状態（例えば、肝線維症）に罹患している被験体は、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において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そのＳＮＰの位置で正常ヌクレオチド／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。この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中、ウイルスベクター（例えば、アデノウイルス）中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封入される。次いで、先天的病理をもたらす遺伝的欠損が克服され得る。なぜなら、キメラオリゴヌクレオチドが、その被験体のゲノムへの正常配列の組込みを誘導するからである。組込みの際に、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。

【０２１０】

ｃＳＮＰが、病的状態の原因とされるかまたは病的状態の要因である改変体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体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。

【０２１１】

本発明はさらに、肝線維症を処置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、そしてそのＳＮＰ含有核酸またはコードされる産物の望ましく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で発現する細胞、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。

【０２１２】

肝線維症患者における改変遺伝子発現としては、例えば、ＳＮＰ含有核酸配列の発現（例えば、ＳＮＰを含む遺伝子が、そのＳＮＰを含むｍＲＮＡ転写物分子に転写され得、このｍＲＮＡ転写物分子は、次に改変体タンパク質に翻訳され得る）、または１以上のＳＮＰに起因して変化した正常／野生型核酸配列の発現（例えば、調節領域／制御領域が、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）のいずれかが挙げられ得る。

【０２１３】

改変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のレベル、またはシグナル伝達経路に関与する付随する化合物の直接アッセイを含み得る。さらに、そのシグナル伝達経路に応答し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。

【０２１４】

改変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に起因する改変遺伝子発現（例えば、ＳＮＰ含有核酸の発現、またはその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、肝線維症）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。

【０２１５】

本発明はさらに、標的として、改変核酸発現を調節する遺伝子調節因子として薬物をスクリーニング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、調節領域／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。

【０２１６】

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）中に特定のＳＮＰ対立遺伝子を有する個体において変更され得る。この状況において、本明細書中で議論されるように、改変体の調節／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体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処置方法および化合物が、同定され得る。

【０２１７】

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、改変体遺伝子またはコードされる産物の発現もしくは活性に対する調節化合物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、その遺伝子発現パターンは、その化合物（特に、患者が耐性を発達させ得る化合物）を用いる処置の持続的有効性についての指標、ならびに毒性についての指標として役立ち得る。その遺伝子発現パターンはまた、その化合物に対する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。

【０２１８】

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についての指示セットを含む。

【０２１９】

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１局面は、ＳＮＰ遺伝子型に基づく臨床試験のために個体を選択する工程を包含する。例えば、個体がその薬物に対してポジティブ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、あるいは毒性効果もしくは他の副作用を受け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肝線維症患者集団に利用可能にする。

【０２２０】

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）。

【０２２１】

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。

【０２２２】

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）。

【０２２３】

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。改変体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。

【０２２４】

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に開示される改変体タンパク質（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。

【０２２５】

（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肝線維症関連タンパク質（およびコードする核酸分子）は、肝線維症および関連の病状を処置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。

【０２２６】

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相対的健康状態、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。

【０２２７】

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。

【０２２８】

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。

【０２２９】
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。
【０２３０】
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。
【０２３１】
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。
【０２３２】
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。
【０２３３】
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。
【０２３４】
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。
【０２３５】
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、肝線維症関連タンパク質のインヒビターまたは刺激剤は、同じ肝線維症関連タンパク質または異なる肝線維症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、それにより肝線維症の影響に対抗し得る。
【０２３６】
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。

【０２３７】
（ヒト識別適用）
肝線維症および関連する病理におけるそれらの診断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、ある生物学的サンプルを、ある個体と関連付け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。

【０２３８】
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。

【０２３９】
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。

【０２４０】
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。

【０２４１】
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。

【０２４２】
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、多重分析を用いると、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。

【０２４３】

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からである。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。

【０２４４】

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。

【０２４５】

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。

【０２４６】

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。

【０２４７】

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。

【０２４８】

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。

【０２４９】

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。

【０２５０】

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。

【０２５１】

（改変体タンパク質、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体タンパク質）

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２６２～５２２として提供される：これらの改変体は、一般に、本発明の改変体タンパク質／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。

【０２５２】

本発明の改変体タンパク質は、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、改変体タンパク質はまた、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。

【０２５３】

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。本発明の改変体タンパク質は、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、改変体タンパク質の望ましい機能を与えることである。

【０２５４】

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、その改変体タンパク質の調製物を包含する。その改変体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％未満に相当する）。

【０２５５】

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、改変体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、その改変体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もしくは約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もしくは他の化学物質、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、その改変体タンパク質の調製物を包含する。

【０２５６】

単離された改変体タンパク質は、その改変体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、その改変体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、およびその改変体タンパク質は、その宿主細胞において発現され得る。次いで、その改変体タンパク質は、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）。

【０２５７】

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体タンパク質を提供する。

【０２５８】

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体タンパク質を提供するアミノ酸配列がタンパク質のアミノ酸配列全体である場合に、そのタンパク質は、そのアミノ酸配列からなる

。

【０２５９】

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体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。

【０２６０】

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体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。

【０２６１】

本発明の改変体タンパク質は、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、改変体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体タンパク質を含む。「作動可能に連結される」とは、その改変体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、その改変体タンパク質の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。改変体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体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。

【０２６２】

多くの使用において、その融合タンパク質は、その改変体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 Ｄ

ｅｃ；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。

【０２６３】

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。

【０２６４】

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、特に企図される本発明の１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である。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。

【０２６５】

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、本発明の改変体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体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。

【０２６６】

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。

【０２６７】

改変体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、脂肪族アミノ酸の間で、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。

【０２６８】

改変体タンパク質は、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もしく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。

【０２６９】

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導入する。次いで、得られた変異体分子は、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／基質結合のために重要な部位はまた、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））。

【０２７０】

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。

【０２７１】

公知のタンパク質改変としては、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、リン酸化、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。

【０２７２】

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，Ｍ

ｅｔｈ．Ｅｎｚｙｍｏｌ．１８２：６２６－６４６（１９９０）；およびＲａｔｔａｎら，Ａｎｎ．Ｎ．Ｙ．Ａｃａｄ．Ｓｃｉ．６６３：４８－６２（１９９２）。

【０２７３】

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短縮または伸長）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。

【０２７４】

本明細書中で使用される場合、フラグメントは、改変体タンパク質由来の、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位での非同義的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、上記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、改変体タンパク質の１つ以上の生物活性を保持する能力、または機能を行う（例えば、免疫原として作用する）能力に基づいて選択され得る。特に重要なフラグメントは、生物活性フラグメントである。このようなフラグメントは、代表的には、本発明の改変体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））。

【０２７５】

（改変体タンパク質の使用）

本発明の改変体タンパク質は、種々の方法で使用され得る。この方法としては、以下が挙げられるが、これらに限定されない：改変体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、ハイスループット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；生体液中の改変体タンパク質（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かまた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；そして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体タンパク質は、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）。

【０２７６】

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

の改変体タンパク質の検出を含む。改変体タンパク質は、配列番号２６２～５２２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、本発明の改変体タンパク質に特異的であり、従って、本発明の改変体タンパク質と、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、改変体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。この領域は、例えば、本発明の非同義的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過し改変体型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）である。

【０２７７】

本発明の別の特定の局面において、本発明の改変体タンパク質は、ヒトにおいて、肝線維症を診断するための、または肝線維症に対する素因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つ以上の改変体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、改変体タンパク質と相互作用することが可能であり、その結果、改変体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。目的の改変体タンパク質は、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的置換；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。

【０２７８】

サンプルにおける改変体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。

【０２７９】

本明細書中に開示される肝線維症に関連する改変体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。

【０２８０】

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。

【０２８１】

あるいは、改変体タンパク質は、改変体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、標準的な画像化技術によって検出され得る。

【０２８２】

本発明の改変体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オルソログは、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。タンパク質活性を調節する薬剤が開発され得る。

【０２８３】

遺伝子発現を調節するための代替物として、タンパク質機能を調節する治療化合物が開発され得る。例えば、本明細書中に開示される多くのＳＮＰ（例えば、非同義的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の変化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体タンパク質が、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、改変体タンパク質を標的とし、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）する化合物（例えば、低分子薬または抗体）開発され得る。

【０２８４】

本発明の治療方法は、本発明の１つ以上の改変体タンパク質を標的にする方法をさらに含む。改変体タンパク質は、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。

【０２８５】

本発明の改変体タンパク質は、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、その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、その改変体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、改変体タンパク質またはその改変体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。

【０２８６】

本発明の改変体タンパク質、およびその適切なフラグメントは、ハイスループット高処理能力スクリーニングアッセイにおいて使用され、この改変体タンパク質に結合する能力および／またはこの改変体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／非改変体タンパク質）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。この改変体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）する化合物が同定され得、そして異なる化合物は、この改変体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。

【０２８７】
さらに、改変体タンパク質は、この改変体タンパク質と、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。この標的は、リガンド、基質、またはこのタンパク質が通常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、改変体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、またはこの改変体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、この改変体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。

【０２８８】
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）。

【０２８９】
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体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、または改変体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。

【０２９０】
本発明は、改変体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事象のアッセイを包含する。従って、改変体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、この改変体タンパク質のリン酸化、または改変体タンパク質の標的もまた、測定され得る。この改変体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も、終点アッセイとして使用され得る。これらは、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事象または生物学的事象の全てを含む。

【０２９１】
結合化合物および／または活性化化合物もまた、キメラ改変体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一部、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一部は、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、

改変体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、基質結合領域が使用され得る。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、改変体タンパク質が誘導される特定の宿主細胞以外において実行されることを可能にする。

【０２９２】

改変体タンパク質はまた、この改変体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、化合物を改変体タンパク質に結合させるか、またはそれ以外に改変体タンパク質と相互作用させる条件下で、この改変体タンパク質に曝露され得る。この改変体タンパク質と通常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、この改変体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、この改変体タンパク質から形成される複合体の量、またはこの改変体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、改変体タンパク質の特定領域と相互作用する化合物についてスクリーニングすることに特に有用である（Ｈｏｄｇｓｏｎ，Ｂｉｏ／ｔｅｃｈｎｏｌｏｇｙ，１９９２，Ｓｅｐｔ　１０（９），９７３－８０）。

【０２９３】

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、改変体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容易にすること、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）と混ぜ合わされ、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。

【０２９４】

改変体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、改変体タンパク質と反応するが、この改変体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、改変体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、この改変体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、または改変体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。

【０２９５】

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体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、肝線維症）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。

【０２９６】
本明細書中に開示される改変体タンパク質、またはそのフラグメントは、この改変体タンパク質の発現もしくは活性の欠如、この改変体タンパク質の不適切な発現もしくは活性、またはこの改変体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、それら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体タンパク質またはそのフラグメントの使用を包含する。
【０２９７】
本発明のさらに別の局面において、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「ベイト（ｂａｉｔ）タンパク質」として改変体タンパク質を使用し（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）、この改変体タンパク質に結合するか、またはこの改変体タンパク質と相互作用し、そして改変体タンパク質活性に関与している他のタンパク質を同定し得る。このような改変体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体タンパク質または改変体タンパク質標的によるシグナルの伝達に関与している可能性がある。あるいは、このような改変体タンパク質結合タンパク質は、改変体タンパク質のインヒビターである。
【０２９８】
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。一方の構築物において、改変体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。他方の構築物において、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。「ベイト」タンパク質および「おとり」タンパク質がインビボで相互作用し、改変体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、極めて近接される。この近接は、この転写因子に応答性の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、その改変体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。
【０２９９】
（改変体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体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、本発明の改変体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、抗体が改変体タンパク質に結合するが、非改変体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、正常タンパク質にも、野生型タンパク質にも、当該分野で公知のタンパク質にも有意には結合しない場合）、この抗体は、標的改変体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過し変異を引き起こすＳＮＰに起因し得る）。
【０３００】
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。

【０３０１】

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の多くの方法が、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、本発明の改変体タンパク質）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、改変体タンパク質と対応する野生型タンパク質との間で変化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）。

【０３０２】

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）。この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ファージ技術および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）。

【０３０３】

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体タンパク質の領域または別個のフラグメント（例えば、非同義的（ｎｏｎｓｙｎｏｎｙｍｏｕｓ）ｃＳＮＰによってコードされるアミノ酸を含む改変体タンパク質の領域、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し変異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ている。

【０３０４】

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。

【０３０５】

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；ｌ１９（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。

【0306】

（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、本発明の改変体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、改変体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体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、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、改変体タンパク質を検出して、その発現量および発現パターンを評価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、肝線維症）における発現を評価するために使用され得る。さらに、全長改変体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。

【0307】

本発明の改変体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、択一的ＳＮＰ対立遺伝子によってコードされる改変体タンパク質に対する抗体は、改変された処置様式を必要とする個体を識別するために使用され得る。

【0308】

さらに、抗体は、疾患の活動段階のような疾患状態において、またはタンパク質の機能に関連する疾患（特に、肝線維症）に対する素因を有する個体において、改変体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体タンパク質に特異的な抗体は、改変体タンパク質の存在をアッセイするために（例えば、改変体タンパク質の存在によって示されるような肝線維症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。

【0309】

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、改変体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。

【0310】

抗体はまた、組織型決定のために有用である。従って、特定の改変体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。

【0311】

抗体はまた、種々の組織における細胞内の改変体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、改変体タンパク質の発現レベルまたは存在、あるいは改変体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、改変体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。

【０３１２】

抗体はまた、例えば、結合パートナーに対する改変体タンパク質の結合をブロックすることによって、改変体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、処置が改変体タンパク質の機能を阻害することを包含する治療的状況において適用され得る。抗体は、例えば、結合をブロックするかまたは競合的に阻害し、従って、改変体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体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体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との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）。

【０３１３】

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体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体タンパク質を検出するための化合物または薬剤；サンプル中の改変体タンパク質の量、または存在／非存在を決定するための手段；サンプル中の改変体タンパク質の量と標準品とを比較するための手段；および使用のための指示書を含み得る。

【０３１４】

（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。

【０３１５】

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。

【０３１６】

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。

【０３１７】

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。

【０３１８】

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の末端反復配列が挙げられるがこれらに限定されない。

【０３１９】

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。

【０３２０】

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）。

【０３２１】

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。

【０３２２】

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。

【０３２３】

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。

【０３２４】

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。

【０３２５】

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 ６９：３０１－３１５（１９８８））およびｐＥＴ １１ｄ（Ｓｔｕｄｉｅｒら，Ｇｅｎｅ Ｅｘｐｒｅｓｓｉｏｎ Ｔｅｃｈｎｏｌｏｇｙ：Ｍｅｔｈｏｄｓ ｉｎ Ｅｎｚｙｍｏｌｏｇｙ １８５：６０－８９（１９９０））が挙げられる。

【０３２６】

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））。

【０３２７】

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。

【０３２８】

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　１７０：３１－３９（１９８９）が挙げられる。

【０３２９】

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。

【０３３０】

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、アンチセンス転写物は、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。

【０３３１】

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。

【０３３２】

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。

【０３３３】

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１つの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。

【０３３４】

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。

【０３３５】

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。

【０３３６】

成熟改変体タンパク質は、細菌、酵母、哺乳動物細胞および他の細胞において、適切な調節配列の制御下で産生され得るが、無細胞転写系および翻訳系もまた、本明細書中に記載されるＤＮＡ構築物由来のＲＮＡを使用して、これらの改変体タンパク質を産生するために使用され得る。

【０３３７】

改変体タンパク質（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、それら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。

【０３３８】

改変体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、改変体タンパク質は、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。

【０３３９】

本明細書中に記載される改変体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、改変体タンパク質は、宿主媒介プロセスの結果として、いくらかの場合で、最初の改変メチオニンを含み得る。

【０３４０】

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。

【０３４１】

（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体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、所望量の改変体タンパク質またはそのフラグメントの調製物にさらに精製され得る改変体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、改変体タンパク質産生に有用である。

【０３４２】

宿主細胞はまた、改変体タンパク質または改変体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、改変体タンパク質を発現する組換え宿主細胞は、改変体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。改変体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、改変体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。

【０３４３】

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、インビボで改変体タンパク質の機能を研究するため、ならびに改変体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体タンパク質を産生するように使用され得る。

【０３４４】

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。

【０３４５】

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体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。

【０３４６】

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。

【０３４７】

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、選択された改変体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。

【０３４８】

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。

【０３４９】

本明細書中に記載される改変体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、改変体タンパク質活性化、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、インビトロ改変体タンパク質機能および改変体タンパク質機能／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つ以上の改変体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。

【０３５０】

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。

【０３５１】

（コンピューター関連実施形態）

本発明において提供されるＳＮＰは、その使用を容易にするために、種々の媒体中に「提供され」得る。この節において使用される場合、「提供される」とは、単離された核酸分子以外の製品をいい、この製品は、本発明のＳＮＰ情報を含む。このような製品は、それらが天然もしくは精製された形態にある場合、ＳＮＰもしくはその部分集合の試験に直接には適用可能でない手段を用いて、当業者が製品を試験することを可能にする形態で、ＳＮＰ情報を提供する。このような形態で提供され得るＳＮＰ情報は、例えば、配列番号１～２６１、配列番号２６２～５２２、配列番号４９９９～５３２１、配列番号５２３～４９９８、および配列番号５３２２～３４２５６のような多型核酸配列ならびに／または多型アミノ酸配列の情報；観察されたＳＮＰ対立遺伝子、代替的なコドン、母集団、対立

遺伝子出現率、ＳＮＰ型、および／もしくは影響を受けるタンパク質についての情報；または表１～２および／もしくは配列表において本発明により提供される任意の他の情報のような、本発明により提供される任意のＳＮＰ情報を含む。

【０３５２】

本実施形態の一つの適用において、本発明のＳＮＰは、コンピューター読取可能媒体に記録され得る。本明細書中で使用される場合、「コンピューター読取可能媒体」とは、コンピューターにより直接読まれ、かつ直接アクセスされ得る任意の媒体をいう。このような媒体としては、：フロッピー（登録商標）ディスク、ハードディスク保存媒体、および磁気テープのような磁気保存媒体；ＣＤ－ＲＯＭのような光学保存媒体；ＲＡＭおよびＲＯＭのような電気保存媒体；ならびに磁気／電気保存媒体のようなこれらの分類のハイブリッドが挙げられるが、これらに限定されない。当業者は、そこに本発明のヌクレオチド配列が記録されたコンピューター読取可能媒体を備える製品を生成するために、現在公知の任意のコンピューター読取可能媒体がどのように使用され得るかを、容易に理解し得る。一つのこのような媒体は、本願を提供され、すなわち、本願は、詳細なＳＮＰおよび配列の情報（配列番号１～２６１として転写体の配列が提供され、配列番号２６２～５２２としてタンパク質配列が提供され、配列番号４９９９～５３２１としてゲノム配列が提供され、配列番号５２３～４９９８として転写物に基づく関連配列が提供され、そして配列番号５３２２～３４２５６としてゲノムに基づく関連配列が提供される）を含む添付の表に加えて、配列表において、ＡＳＣＩＩテキスト形式で、そこに提供／記録されているＳＮＰを含む核酸配列（およびコードされたタンパク質配列）を有するコンピューター読取可能媒体（ＣＤ－Ｒ）を含む。

【０３５３】

本明細書中で使用される場合、「記録された」とは、コンピューター読取可能媒体に情報を保存するためのプロセスをいう。当業者は、コンピューター読取可能媒体に情報を保存して本発明のＳＮＰ情報を含む製品を作製するために、現在公知の任意の方法を容易に採用可能である。

【０３５４】

種々のデータ保存構造体は、そこに本発明のヌクレオチド配列もしくはアミノ酸配列が記録されているコンピューター読取可能媒体を作製するために、当業者に入手可能である。データ保存構造体の選択は、一般的に、保存された情報にアクセスするために選択される手段に基づく。さらに、種々のデータ処理のプログラムおよび形式が、本発明のヌクレオチド／アミノ酸配列情報をコンピューター読取可能媒体に保存するために使用され得る。例えば、配列情報は、ワードプロセシングテキストファイルで表わされ得るか、ＷｏｒｄＰｅｒｆｅｃｔおよびＭｉｃｒｏｓｏｆｔ　Ｗｏｒｄのような市販のソフトウェアにおいてフォーマットされ得るか、ＡＳＣＩＩファイルの形態で表わされ得るか、もしくはＯＢ２、Ｓｙｂａｓｅ、Ｏｒａｃｌｅなどのようなデータベースアプリケーションに保存され得る。当業者は、本発明のＳＮＰ情報がそこに記録されているコンピューター読取可能媒体を得るために、任意の数のデータ処理構造化形式（例えば、テキストファイルもしくはデータベース）を容易に採用し得る。

【０３５５】

コンピューター読取可能な形態において本発明のＳＮＰを提供することにより、当業者は、種々の目的のために慣用的にＳＮＰ情報にアクセスし得る。コンピューターソフトウェアは、公的に利用可能であり、当業者は、コンピューター読取可能媒体において提供される配列情報にアクセスし得る。公的に利用可能なコンピューターソフトウェアの例としては、ＢＬＡＳＴ（Ａｌｔｓｃｈｕｌら、Ｊ．Ｍｏｌ．Ｂｉｏｌ．２１５：４０３－４１０（１９９９））およびＢＬＡＺＥ（Ｂｒｕｔｌａｇら、Ｃｏｍｐ．Ｃｈｅｍ．１７：２０３－２０７（１９９３））検索アルゴリズムが挙げられる。

【０３５６】

本発明は、システム、特にコンピューターに基づくシステムをさらに提供し、このシステムは、本明細書中において記載されるＳＮＰ情報を含む。このようなシステムは、例え

ば、数多くのＳＮＰ位置に関する情報、もしくは数多くの個体からのＳＮＰ遺伝子型に関する情報を保存および／または分析するように設計され得る。本発明のＳＮＰ情報は、貴重な情報源となる。コンピューターに基づくシステムにおいて保存／分析される本発明のＳＮＰ情報は、母集団におけるＳＮＰ対立遺伝子の出現率を決定するか、もしくは分析し、疾患遺伝子をマッピングし（遺伝子型－表現型関連研究）、ＳＮＰをハロタイプに分類し、ＳＮＰハロタイプを特定薬物への応答と関連付けるようなコンピューター集約的な適用のため、または種々の他のバイオインフォマティクス、薬理ゲノミクス、薬物開発もしくはヒトの同定／法医学の適用のために使用され得る。

【０３５７】

本明細書中で使用される場合、「コンピューターに基づくシステム」とは、本発明のＳＮＰ情報を分析するために使用されるハードウェア手段、ソフトウェア手段、およびデータ保存手段をいう。本発明のコンピューターに基づくシステムの最小のハードウェア手段は、代表的に、中央処理装置（ＣＰＵ）、インプット手段、アウトプット手段、およびデータ保存手段を含む。当業者は、現在入手可能なコンピューターに基づくシステムのうちの任意の一つが、本発明における使用のために適切であることを容易に理解し得る。このようなシステムは、ＣＤ－Ｒで提供されるＳＮＰ情報もしくはその部分集合を利用することにより、いずれの実験も行うことなく本発明のシステムに変化され得る。

【０３５８】

上に述べられるように、本発明のコンピューターに基づくシステムは、そこに本発明のＳＮＰが保存されているデータ保存手段、ならびに検索手段を支え、かつ実行するために必要なハードウェア手段およびソフトウェア手段を含む。本明細書中で使用される場合、「データ保存手段」とは、本発明のＳＮＰ情報を保存し得る記憶装置もしくはそこに本発明のＳＮＰ情報が記録されている製品にアクセスし得る、メモリ接近手段をいう。

【０３５９】

本明細書中で使用される場合、「検索手段」とは、データ保存手段の中に保存されているＳＮＰ情報に基づいて、標的配列のＳＮＰを同定するか、もしくは分析するために、コンピューターに基づくシステムで実行される一つ以上のプログラムもしくはアルゴリズムをいう。検索手段は、どのヌクレオチドが標的配列の特定のＳＮＰ部位に存在するかを決定するために使用され得る。本明細書中で使用される場合、「標的配列」は、検索されるか、もしくは問い合わされるべきＳＮＰ部位を含有する任意のＤＮＡ配列であり得る。

【０３６０】

本明細書中で使用される場合、「標的構造モチーフ」、もしくは「標的モチーフ」とは、ＳＮＰ部位を含有する任意の合理的に選択された配列もしくは配列の組み合わせをいい、ここで、この配列は、標的モチーフの折り畳みで形成されている三次元構造に基づいて選択される。当該分野に公知の種々の標的モチーフが存在する。タンパク質標的モチーフとしては、酵素活性部位およびシグナル配列が挙げられるが、これらに限定されない。核酸標的モチーフとしては、プロモーター配列、ヘアピン構造、および誘導可能発現エレメント（タンパク質結合配列）が挙げられるが、これらに限定されない。

【０３６１】

インプット手段およびアウトプット手段のための種々の構造的形態が、本発明のコンピューターに基づくシステムにおいて情報をインプットおよびアウトプットするために使用され得る。アウトプット手段のための例示的な形態は、目的の特定のＳＮＰ部位の特定のヌクレオチド（対立遺伝子）の存在もしくは非存在を示すディスプレイである。このような表示は、同時に多くのＳＮＰについて、迅速に二進法で評価するシステムを提供し得る。

【０３６２】

本発明のＳＮＰ情報を含むコンピューターに基づくシステムの一つの例示的な実施形態は、図１において提供される。図１は、本発明を実行するために使用され得るコンピューターシステム１０２のブロック図を提供する。コンピューターシステム１０２は、バス１０４に結合された処理装置１０６を備える。メイン記憶装置１０８（好ましくは、ランダ

ムアクセスメモリ（ＲＡＭ）として実行される）ならびにハードドライブ１１２およびリムーバブル媒体保存装置１１４のような種々の二次保存装置１１０もまた、バス１０４に結合されている。リムーバブル媒体保存装置１１４には、例えば、フロッピー（登録商標）ディスクドライブ、ＣＤ－ＲＯＭドライブ、磁気テープドライブなどが相当し得る。そこに記録されている制御理論および／もしくはデータを含む（フロッピー（登録商標）ディスク、コンパクトディスク、磁気テープなどのような）リムーバブル媒体１１６は、リムーバブル媒体保存装置１１４に挿入され得る。コンピューターシステム１０２は、リムーバブル媒体保存装置１１４に一度挿入されたリムーバブル保存媒体１１６からの制御理論および／もしくはデータを読むために適切なソフトウェアを備える。

【０３６３】

本発明のＳＮＰ情報は、メイン記憶装置１０８、二次保存装置１１０のいずれか、および／もしくはリムーバブル保存媒体１１６に、周知の様式で保存され得る。（ＳＮＰ評価ツール、調査ツール、比較ツールなどのような）ＳＮＰ情報に接近し、そしてこれを処理するためのソフトウェアは、実行の間、好ましくはメイン記憶装置１０８に属する。

【実施例】

【０３６４】

以下の実施例は例示のために提供されるのであって、特許請求される本発明を限定するためではない。

【０３６５】

（実施例：ＨＣＶ感染個体における肝線維症に関するＳＮＰの統計的分析）

（実施例１）

ＨＣＶ感染患者において、ヒトゲノム中のＳＮＰと肝線維症との関連を決定するために、そして特に架橋状線維症／肝硬変を発症する危険性の増加または減少との関連、および線維症の進行速度との関連を決定するために、ケースコントロールの遺伝研究を実施した。この研究は、５００人を超えるＨＣＶ感染患者から得られたＤＮＡサンプルにおいてＳＮＰを遺伝子型決定する工程を包含する。この研究集団は、Ｕｎｉｖｅｒｓｉｔｙ ｏｆ Ｃａｌｉｆｏｒｎｉａ，Ｓａｎ Ｆｒａｎｃｉｓｃｏ（ＵＣＳＦ）およびＳｔａｎｆｏｒｄ Ｕｎｉｖｅｒｓｉｔｙ（Ｓｔａｎｆｏｒｄ）の２つの診療場所に由来した。ＵＣＳＦからの４３５人の患者の間で、軽微な線維症、中程度の線維症および重度の線維症の割合は、それぞれ４６％、２６％および２８％であった。これは、それらの診療所におけるＨＣＶ患者の分布を反映する。Ｓｔａｎｆｏｒｄから得られた１００個のサンプルは、極端なケースについて意図的に収集され、従って、６２％の軽微な線維症患者、および３８％の重度の線維症患者を含んだ。サンプルをケース群またはコントロール群に分けた。これらのケースは、重度の線維症（架橋状線維症／肝硬変）を有することを決定された個体から得られたサンプルを含み、そしてコントロールは、軽度または中程度の線維症を有する個体から得られたサンプルを含んだ。各々の個体の線維症の段階を、Ｂａｔｔｓら、Ａｍ Ｊ．Ｓｕｒｇ．Ｐａｔｈｏｌ．１９：１４０９－１４１７（１９９５）の系に従って決定し、これはＢｒｕｎｔ、Ｈｅｐａｔｏｌｏｇｙ ３１：２４１－２４６（２０００）によって概説される。サンプルを提供した全ての患者は、インフォームドコンセント書面に署名しており、そしてこれらの研究プロトコルは、それぞれのＩｎｓｔｉｔｕｔｉｏｎａｌ Ｒｅｖｉｅｗ Ｂｏａｒｄ（ＩＲＢ）により承認された。

【０３６６】

従来のＤＮＡ抽出方法を用いるか、または製造業者の提供する条件に従い市販のキット（例えば、Ｑｉａｇｅｎ（Ｖａｌｅｎｃｉａ，ＣＡ）製のＱＩＡ－ａｍｐキット）を使用することによって、個体の血液サンプルからＤＮＡを抽出した。抽出されたＤＮＡサンプル中のＳＮＰマーカーを、表５に示されるようなプライマーを使用して、遺伝子型決定により分析した。いくつかのサンプルを個々に遺伝子型決定し、一方で、同じサンプルおよび残るいずれのサンプルも、プール作成（ｐｏｏｌｉｎｇ）研究のためにも使用し、ここで、約５０個体由来のＤＮＡサンプルをプールし、そして対立遺伝子頻度を、ＰＲＩＳＭ（登録商標）７９００ ＨＴ配列検出システム（Ａｐｐｌｉｅｄ Ｂｉｏｓｙｓｔｅｍｓ

，Ｆｏｓｔｅｒ Ｃｉｔｙ，ＣＡ）を使用して、Ｇｅｒｍｅｒら、Ｇｅｎｏｍｅ Ｒｅｓｅａｒｃｈ １０：２５８－２６６（２０００）に記載される方法と同様に、動的対立遺伝子特異的ＰＣＲによって得た。

【０３６７】

ＳＮＰと架橋状線維症／肝硬変の発症の危険性の減少との関連についての統計学的分析結果を、表６に示す。統計学的分析に関して、この結果は線維症の段階（コントロールについては０＋１、２に、そしてケースについては３＋４に分類した）のみを含む（そして表６において「段階」と識別する）。遺伝子型を、序数（主要なホモ接合型、ヘテロ接合型、および少数のホモ接合型を含む３つの群）に分類し、そして優性モデル仮定（主要なホモ接合型　対　ヘテロ接合型＋少数のホモ接合型を含む、２つの群）を使用して分類した。複数回のロジスティック回帰分析および線形のロジスティック回帰分析を使用して、年齢で調整したオッズ比および９５％信頼区間を作成し、遺伝子型と線維症の段階との間の関連を評価した。報告されるｐ値は全て両側性である。

【０３６８】

オッズ比（ＯＲ）＜１．０を有するマーカーは保護的であり（例えば、個体は重度の肝線維症を発症する可能性がより低い）、一方、オッズ比（ＯＲ）＞１．０を有するマーカーは危険性の増加と関係する（例えば、個体は重度の肝線維症を発症する可能性がより高い）。

【０３６９】

２つのサンプルセット中の試験した１２０個のＳＮＰの中で、ｈＣＶ１１６３８７８３は、重度の線維症について危険性の減少と関係するマーカーである。ｈＣＶ１１６３８７８３は、反復されたマーカーである。なぜなら、これはＵＣＳＦおよびＳｔａｎｆｏｒｄの両サンプルにおいて、重度の線維症との有意な関連を示すからである（それぞれ、序数分析においてｐ値　０．００１４および０．０１７５、ならびに優性分析においてｐ値　０．００５５および０．００７１）。両方のサンプルセットにおけるオッズ比は、１．０未満であった（ＵＣＳＦサンプルセットにおいて、序数について、線維症段階のオッズ比は０．５８３であり、優性について、線維症段階のオッズ比は０．５８６であった。Ｓｔａｎｆｏｒｄサンプルセットにおいて、序数について、線維症段階のオッズ比は０．４０８であり、「サンプルセット２」において、優性について、線維症段階のオッズ比は０．２９１であった）。従って、ＳＮＰを使用して、線維症（特に、架橋状線維症／肝硬変）の発症の危険性の減少を有する個体を識別し得る。

【０３７０】

（実施例２）

（サンプルセットの説明）

２つ目のケースコントロール研究において、Ｕｎｉｖｅｒｓｉｔｙ ｏｆ Ｃａｌｉｆｏｒｎｉａ Ｓａｎ Ｆｒａｎｃｉｓｃｏ（ＵＣＳＦ）から得たＤＮＡサンプルセットを、重度の線維症との関連したＳＮＰを初期に同定するための発見サンプルセットとして使用した。この発見サンプルセット中の５３７人の患者の間で、軽微な段階０－１、中程度の段階２、および重度の段階３－４の線維症患者の割合は、それぞれ５２％、２３％および２５％であった。これは、診療所におけるＨＣＶ感染患者の代表的な分布を反映する。

【０３７１】

さらに、反復研究における使用のため、３つのさらに異なる診療場所からサンプルセットを収集した：Ｖｉｒｇｉｎｉａ Ｃｏｍｍｏｎｗｅａｌｔｈ Ｕｎｉｖｅｒｓｉｔｙ（ＶＣＵ）、Ｕｎｉｖｅｒｓｉｔｙ ｏｆ Ｉｌｌｉｎｏｉｓ，Ｃｈｉｃａｇｏ（ＵＩＣ）、およびＳｔａｎｆｏｒｄ Ｕｎｉｖｅｒｓｉｔｙ（Ｓｔａｎｆｏｒｄ）。ＶＣＵ由来のサンプルセット中の約４８３人の患者の間で、軽微な線維症、中程度の線維症、および重度の線維症の割合は、それぞれ１８％、３４％および４８％であった。ＵＩＣ由来のサンプルセット中の１１５人の患者の間で、軽微な線維症、中程度の線維症、および重度の線維症の割合は、それぞれ２９％、３０％および４１％であった。Ｓｔａｎｆｏｒｄサンプルセット由来のサンプルは、極端なケースについて意図的に収集され、これらは、６２％

の軽微な段階０－１の線維症患者、および３８％の重度の段階３－４の線維症患者を含んだ。ＶＣＵサンプルセット中の各々の個体の線維症の段階を、Ｋｎｏｄｅｌｌら、Ｈｅｐａｔｏｌｏｇｙ １：４３１－４３５（１９８１）の系に従って決定した。ＵＣＳＦサンプルセット、ＵＩＣサンプルセットおよびＳｔａｎｆｏｒｄサンプルセット中の個体の線維症の段階は、Ｂａｔｔｓら、Ａｍ Ｊ．Ｓｕｒｇ．Ｐａｔｈｏｌ．１９：１４０９－１４１７（１９９５）の系に従って決定した。両方のスコア付けの系は、Ｂｒｕｎｔ、Ｈｅｐａｔｏｌｏｇｙ ３１：２４１－２４６（２０００）によって概説される。サンプルを提供した患者は全て、インフォームドコンセント書面に署名しており、そしてこれらの研究プロトコルは、それぞれのＩＲＢにより承認された。

【０３７２】

サンプルセット中の全ての患者は、以下のとおりに研究プロトコルにおける包含／除外基準に合致した：

包含基準：

・成人（年齢１８～７５）

・インターフェロン（ＩＦＮ）処置（任意の処方物＋／－リバビリン）の全過程（少なくとも２４週）を受けており、そして６ヶ月の経過観察のウイルス量データが利用可能／潜在的に利用可能であった、ＨＣＶ陽性患者

除外基準：

・副作用の許容性の乏しさの後でのＩＦＮ処置の中止

・陽性の肝炎抗原を含む、他の長期性の活発なウイルス性肝炎の証拠

・ヒト免疫不全ウイルス（ＨＩＶ）との同時感染の証拠（例えば、陽性の抗ＨＩＶ抗体）

・他の重大な肝臓疾患（例えば、Ｗｉｌｓｏｎのヘモクロマトーシスなど）の証拠

・他の重大な医療状態：リューマチ性疾患／腎疾患／肺疾患、心臓血管疾患、癌

データ分析のために使用される追加情報：

・年齢

・人種

・性別

・ＨＣＶ遺伝子型

・ウイルス量

・エタノールの使用

・静脈内薬物の使用

・他の薬物

・正確な処置レジメン

・アラニンアミノトランスフェラーゼのレベル

・ＩＦＮ処置に対する反応

・他の医療歴（腎疾患、心臓血管疾患、自己免疫疾患、および癌のような重大な疾患が挙げられる）

（発見サンプルセットにおけるプール作成およびゲノム全体のスキャン）

ヒトゲノムにおけるＳＮＰ対立遺伝子と、ＨＣＶ患者における線維症段階との関係を、発見サンプルセット中で試験した。標準的なプロトコルを使用してかまたは、上記のようなＤＮＡ抽出キットを使用して、血液サンプルからＤＮＡを抽出した。患者由来のＤＮＡサンプルを、患者についての同様な医療表現型に基づきプールした。いくつかのサンプルを、個別に遺伝子型決定し、一方、同一のサンプルをまたプール作成研究のために使用した。ここで約５０人の個体由来のＤＮＡサンプルをプールし、そしてそのプール中の対立遺伝子頻度を、表５に示されるようなプライマーを使用して得た。Ｇｅｒｍｅｒら（Ｇｅｒｍｅｒ Ｓ．、Ｈｏｌｌａｎｄ Ｍ．Ｊ．、Ｈｉｇｕｃｈｉ Ｒ．２０００、Ｇｅｎｏｍｅ Ｒｅｓ．１０：２５８－２６６）により記載されている方法と同様にして、ＰＲＩ

ＳＭ（登録商標）７９００ＨＴ配列検出ＰＣＲシステム（Ａｐｐｌｉｅｄ　Ｂｉｏｓｙｓｔｅｍｓ）を用いる動的対立遺伝子特異的ＰＣＲにより、遺伝子型およびプール対立遺伝子頻度を得た。

【０３７３】

（プールしたＤＮＡを使用するゲノム全体スキャンについてのデータ分析）

発見サンプルセット中のゲノム全体を通して約２１，４７０個のＳＮＰを、遺伝子型決定した。進行した線維症段階かまたは高度な線維症段階の群（ケース群）（また、架橋状線維症／肝硬変として既知である）　対　中程度および軽微な群（中度または線維症ではない）（コントロール群）を比較して、対立遺伝子のオッズ比およびｐ値を作成した。結果を、段階の結果に対して民族性によって階層化し（全ての民族群（Ａ）、白人（Ｃ）、および白人以外（Ｏ））、これらの要因によって、いずれの交絡についても評価した。

【０３７４】

（反復サンプルセットにおける、個体の遺伝子表現型決定の結果のデータ分析）

約１７５個のＳＮＰを、重度の線維症との関係に基づき、発見サンプルセットを使用した研究から選択した。次いで、これらのＳＮＰを、最初の結果を確認するためにＵＣＳＦサンプルセット中の個体の遺伝子型決定し、そしてＶＣＵサンプルセット、ＵＩＣサンプルセットまたはＳｔａｎｆｏｒｄサンプルセット中の個体の遺伝子型決定をすることによって、再試験した。ＵＣＳＦサンプルセットから得た結果を反復するために、ＶＣＵサンプルセットから得たデータを使用した。ＵＩＣサンプルセットおよびＳｔａｎｆｏｒｄサンプルセットは、さらなる反復データを提供した。対立遺伝子の関連、フィッシャー正確検定を使用して、ＳＮＰと線維症の段階との関係を分析した。反復研究において、ＵＣＳＦサンプルセットおよびＶＣＵサンプルセットにおいて、特定の段階についてのＳＮＰが有意なｐ値＜０．１を有し、そしてオッズ比（ＯＲ）は同じ方向性で進むはずである（すなわち回帰係数がＵＣＳＦサンプルセットおよびＶＣＵサンプルセットの各々において同じ兆候を有するはずである）場合にのみ、そのＳＮＰを反復マーカーとみなした。。これら２つのサンプルセットにおいて６７個のマーカーが反復性であり、重度の線維症との統計学上有意な関係を示した（表７）。例えば、全ての患者および白人以外の集団を分析した場合、マーカーｈＣＶ７４５０９９０は反復性マーカーであるが、白人のみの集団を分析した場合にはそうではなく、一方、全ての患者および白人のみの集団を分析した場合、マーカーｈＣＶ１１９３５５８８は反復性マーカーである。これらのＳＮＰは両方ともＯＲ＜１を有する保護的対立遺伝子である。

【０３７５】

ｈＣＶ７４５０９９０は、ＤＥＡＤ（Ａｓｐ－Ｇｌｕ－Ａｌａ－Ａｓｐ）ボックスポリペプチド５をコードするＤＤＸ５におけるミスセンスＳＮＰであり、そしてＵＣＳＦサンプルセットおよびＶＣＵサンプルセットの両方において、重度の線維症との関係を有することを示す。当該分野の以前の研究は、この遺伝子が肝臓を含む複数の組織において発現されることを示した。最近の研究は、ＤＤＸ５（ｐ６８としても公知のＲＮＡヘリカーゼ）がＨＣＶ　ＮＳ５Ｂ（ＨＣＶ　ＲＮＡ依存性ＲＮＡポリメラーゼ）と相互作用することを示し、このことは、ＤＤＸ５がＨＣＶのＲＮＡ複製に関与するヒト細胞内因子であることを示唆する（Ｇｏｈら、Ｊ　Ｖｉｒｏｌ．，２００４，７８：５２８８－９８））。従って、ＤＤＸ５遺伝子におけるＳＮＰ、特にｈＣＶ７４５０９９０のようなミスセンスＳＮＰは、ＨＣＶが複製する能力に影響することによって保護効果を付与し得る。

【０３７６】

ＳＮＰ（ｈＣＶ１１９３５５８８）（これは、クロモソーム１６上の遺伝子に位置する）は、４つの全てのサンプルセット中の白人における重度の線維症と関係するマーカーの例である。

【０３７７】

さらに、ｈＣＶ１５８５１３３５もまた、ＵＣＳＦサンプルセットおよびＶＣＵサンプルセットにおける全ての患者および白人のみの集団を分析した場合、重度の線維症との関連を示した（表７）。ｈＣＶ１５８５１３３５は、ＣＰＴ１Ａ（カルニチンパルミトイル

トランスフェラーゼ１Ａ、肝臓）中のミスセンスＳＮＰである。ＣＰＴ１Ａは、ミトコンドリア内膜を横切るカルニチン依存性輸送において重要な酵素であり、そしてその依存性は、脂肪酸β酸化の速度の低下を引き起こし、これは脂肪肝疾患の原因となる。

【０３７８】

本明細書中に開示されるＳＮＰを使用して、架橋状線維症／肝硬変を発症する危険性の増加、ならびにＨＣＶ感染個体および他の肝疾患患者における線維症の進行と関係する他のマーカーを同定し得る。例えば、表６～７に列挙されるマーカーを使用して、データベース検索またはＤＮＡサンプルの配列決定を通して、同定された遺伝子中または周囲（例えば、そのマーカーから５００Ｋｂ上流～５００Ｋｂ下流）のヌクレオチド配列中で、他の変異（好ましくはＳＮＰ）（例えば、同様の予測値または増加した予測値を表わす変異）を同定し得る。特に、マーカーｈＣＶ７４５０９９０は、ＤＤＸ５（ＤＥＡＤボックスＲＮＡヘリカーゼ）におけるＡ４８０Ｓの変化である。ＤＥＡＤボックスタンパク質は、Ａｓｐ－Ｇｌｕ－Ａｌａ－Ａｓｐモチーフによって特徴付けられる。ＤＤＸ５は、クロモソーム１７、１７ｑ２４．１の長腕上に位置する。その領域における性別に平均化した組換え率は、０．６ｃＭ／Ｍｂであると見積もられる。このＳＮＰは、高度に連結不安定の領域内に存在するようであり、この領域は、このＳＮＰから動原体におよそ２０Ｋｂ広がり、そしてこのＳＮＰからテロメアにおよそ２４４Ｋｂ広がる。これら２つの領域における他のＳＮＰは、線維症進行速度または炎症と関係し得る。ＤＥＡＤボックスタンパク質ファミリー内で高いホモロジーを示す場合、これらの遺伝子中の全てのＤＥＡＤボックス遺伝子およびＳＮＰは、線維症の段階の進行において役割を果たす可能性がある。

【０３７９】

マーカーｈＣＶ１１９３５５８８は、クロモソーム１６に位置する。以下の遺伝子はこの領域に位置し、そしてまた、線維症の段階の進行において役割を果たし得る：１）ＣＴＲＢ１（キモトリプシノーゲンＢ１）は、ほぼ１０ｋｂのマーカーｈＣＶ１１９３５５８８内に位置する。ＣＴＲＢ１は、膵臓によって分泌されるチモーゲン（膵臓において高発現される）であり、そしてトリプシンにより切断されて、小腸においてプロテアーゼになる。これはまた、肝臓において発現される。２）ＢＣＡＲ１（乳癌抗エストロゲン耐性）は、５０ｋｂのマーカーｈＣＶ１１９３５５８８内に存在し、そしてアポトーシスに関与する。３）ＬＤＨＤ（乳酸デヒドロゲナーゼＤ）は、マーカーｈＣＶ１１９３５５８８からおよそ１００ｋｂ離れる。ＬＤＨＤは、電子伝達系において存在し、そして肝臓において高発現される。これはまた腎臓においても高発現される。ＬＤＨＤの２つのアイソフォームが存在する。４）ＫＡＲＳ（リジル－ｔＲＮＡ合成酵素）は、４００ｋｂのマーカーｈＣＶ１１９３５５８８内に存在し、そしてＫＡＲＳは、多くの免疫細胞（ＮＫ細胞、Ｔ細胞、Ｂ細胞、など）において発現され、そしてまたＢＭ組織において発現され得る。ＫＡＲＳ遺伝子中のＳＮＰにおいて、サンプルセット１において、０．０１のｐ値を観察した。ＫＡＲＳは自己免疫疾患において役割を果たすことが示されており、そして多発性筋炎および皮膚筋炎における自己抗体に対する標的である。

【０３８０】

本明細書中に開示されるＳＮＰは、単独でかまたは他の危険性因子（例えば、年齢、性別、およびアルコール消費）と組合わせて、医師がＨＣＶ感染個体における線維症の危険性を評価することを可能にする、非侵襲性試験を提供し得る。このような試験は、いくつかの利点を提供する。例えば：１）よりよい処置ストラテジーを可能にする（例えば、線維症のより高い危険性を有する個体は処置に対してより優先度を与えられ得、一方、線維症のより低い危険性を有する個体は遅らされ得、これによってそれら患者を副作用および高額な処置から緩和する）；そして２）全ての患者についての反復性の肝臓生検の必要性を低下させる。

【０３８１】

さらに、本明細書中に開示されるＳＮＰを、架橋状線維症／肝硬変を発症する危険性の増加または減少を評価するための診断キット、および他の肝疾患（例えば、Ｂ型肝炎、他のウイルス（例えば、ＨＩＶなど）との任意の同時感染、非アルコール性脂肪肝疾患（Ｎ

ＡＦＬＤ）、薬物誘発性肝疾患、アルコール性肝疾患（ＡＬＤ）、原発性胆汁性肝硬変症（ＰＢＣ）、原発性硬化性胆管炎（ＰＳＣ）、自己免疫肝炎（ＡＩＨ）、および特発性肝硬変）を有する患者についての線維症の進行を評価するための診断キットにおいて使用し得る。表６～７のいずれかに開示される１つまたは複数のマーカーの遺伝子型に依存して、単独でかまたは他の危険性因子との併用して、医者はこれらの患者を遅延性患者、中間の患者、または急性の線維症患者に分類し得る。

【０３８２】

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。

（表１）

遺伝子番号: 2
Celera遺伝子:hCG14660 - 209000105665206
Celera転写物:hCT5681 - 209000105665199
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP35450 - 209000105665201
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:IRF2BP2
タンパク質名: インターフェロン制御因子2結合タンパク質2
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VWMC(10585415..10602618)
染色体: 1
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:2):

タンパク質配列 (配列番号:263):

SNP情報

内容 (配列番号:545):
ATTTGTAAAGAATTCAGCTCTTATGGTCTGTTGTATAAATGTGTATCTAGGCACTTTATTATAGGAATTTGACCTCACAGATGTTACAACTTGATCAGTC
R
TTTGACCTAATTTGTGGTAGCTATCTGTATGTTTTGCAATCTTAATACAGACATGCTTTCCAAAAAGATTAATACAGAACCATCCTGCCGTTTTGGATAA
Celera SNP ID:hCV3277068
SNP位置転写物: 3746
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,51|A,41) ; no_pop(G,6|A,3) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:263, なし

遺伝子番号: 3
Celera遺伝子:hCG14677 - 146000219471809
Celera転写物:hCT5698 - 146000219471810
公開転写物登録番号:NM_004415
Celeraタンパク質:hCP35698 - 197000064923624
公開タンパク質登録番号: NP_004406
遺伝子記号:DSP
タンパク質名: デスモプラキン
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VT9V(7160878..7217826)
染色体: 6
OMIM番号: 125647
OMIM情報: 線状掌蹠角皮症II (3); 拡張型心筋症/羊毛状毛および角皮を伴なう

転写配列 (配列番号:2):

タンパク質配列 (配列番号:263):

SNP情報

内容 (配列番号:561):
AAAAACAAGGAGATAGAAAGGTTAAAACAACTGATCGACAAAGAAACAAATGACCGGAAATGCCTGGAAGATGAAAACGC
GAGATTACAAAGGGTCCAGT
R
TGACCTGCAGAAAGCAAACAGTAGTGCGACGGAGACAATAAACAAACTGAAGGTTCAGGAGCAAGAACTGACACGCCTGA
GGATCGACTATGAAAGGGTT
Celera SNP ID:hCV16167920
SNP位置転写物: 4814
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:264, 1512,(Y,TAT) (C,TGT)

遺伝子番号: 5
Celera遺伝子:hCG2039616 - 208000043779151
Celera転写物: hCT2344310- 208000043779155
公開転写物登録番号:NM_017440
Celeraタンパク質:hCP1909607 - 208000043779141
公開タンパク質登録番号: NP_059136
遺伝子記号:MDM1
タンパク質名: ミトコンドリア難聴モディファイアー1
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W46Y(15970202..16020018)
染色体: 12
OMIM番号: 221745
OMIM情報: 難聴, 感音性,常染色体－ミトコンドリア (2)

転写配列 (配列番号:7):

タンパク質配列 (配列番号:268):

SNP情報

内容 (配列番号:627):
AGTTCAGGGGACGCATTTTTCTCGGGACCATCTGAATCAGATTTTATCTGATAGCAACTGCTGTTGGGATGTCTCCTCAA
CCACAAGCTCAGAAGGAACC
R
TTAGTAGCAACATCAGAGCATTAGATCTTGCTGGAGATCCTACAAGCCATAAGACTTTGCAGAAATGTCCTTCTACAGAA
CCAGAAGAAAAAGGAAATAT
Celera SNP ID:hCV25741844
SNP位置転写物: 1283
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(G,35|A,5) アフリカ系アメリカ人(G,34|A,4) 合計(G,6
9|A,9)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:268, 383,(V,GTT) (I,ATT)

SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:268, 383,(V,GTT) (I,ATT)

遺伝子番号: 6
Celera遺伝子:hCG16250 - 83000099381671
Celera転写物:hCT2324646 - 83000099381672
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP1887873 - 197000069431137
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:FAT
タンパク質名:FAT 癌抑制ホモログ 1 (ショウジョウバエ)
Celeraゲノム軸: GA_x5YUV32W706(3267142..3414765)
染色体: 4
OMIM番号: 600976
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:9):

タンパク質配列 (配列番号:270):

SNP情報

内容 (配列番号:686):
TTTACAGAGCAGAAATAAGTGAATTTGCTCCTCCCAACACACCTGTGGTCATGGTAAAGGCCATTCCTGCTTATTCCCAT
TTGAGGTATGTTTTTAAAAG
K
ACACCTGGAAAAGCTAAATTCAGTTTAAATTACAACACTGGTCTCATTTCTATTTTAGAACCAGTTAAAAGACAGCAGGC
AGCCCATTTTGAACTTGAAG
Celera SNP ID:hCV2730005
SNP位置転写物: 1400
SNP情報: Applera

母集団（対立遺伝子，数）：白人(T,10|G,28) アフリカ系アメリカ人(T,26|G,8)
合計(T,36|G,36)
SNP型：UTR5
タンパク質コード:配列番号:270，なし

SNP情報：Applera
母集団（対立遺伝子，数）：白人(T,3|G,37) アフリカ系アメリカ人(T,22|G,8) 合計(T,25|G,45)
SNP型：UTR5
タンパク質コード:配列番号:270，なし

SNP情報：dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,662|T,2306) ; no_pop(G,12|T,6) ; no_pop(G,-|T,-);no_pop(G,832|T,1872)

SNP型：UTR5
タンパク質コード:配列番号:270，なし

遺伝子番号：6
Celera遺伝子:hCG16250 - 83000099381671
Celera転写物:hCT2324647 - 83000099381732
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP1887875 - 197000069431139
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:FAT
タンパク質名:FAT 癌抑制ホモログ 1（ショウジョウバエ）
Celeraゲノム軸：GA_x5YUV32W706(3267142..3414765)
染色体：4
OMIM番号：600976
OMIM情報:

転写配列（配列番号:10):

タンパク質配列（配列番号:271):

SNP情報

内容（配列番号:745):
TTTACAGAGCAGAAATAAGTGAATTTGCTCCTCCCAACACACCTGTGGTCATGGTAAAGGCCATTCCTGCTTATTCCCATTTGAGGTATGTTTTTAAAAG
K
ACACCTGGAAAAGCTAAATTCAGTTTAAATTACAACACTGGTCTCATTTCTATTTTAGAACCAGTTAAAAGACAGCAGGCAGCCCATTTTGAACTTGAAG
Celera SNP ID:hCV2730005
SNP位置転写物：1400
SNP情報：Applera
母集団（対立遺伝子，数）：白人(T,10|G,28) アフリカ系アメリカ人(T,26|G,8)
合計(T,36|G,36)
SNP型：ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:271，404,(R,AGG) (S,AGT)

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）: 白人(T,3|G,37) アフリカ系アメリカ人(T,22|G,8) 合計(T,25|G,45)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:271, 404,(R,AGG) (S,AGT)

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,662|T,2306) ; no_pop(G,12|T,6) ; no_pop(G,-|T,-) ;no_pop(G,832|T,1872)

SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:271, 404,(R,AGG) (S,AGT)

遺伝子番号: 6
Celera遺伝子:hCG16250 - 83000099381671
Celera転写物:hCT7282 - 83000099381702
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP34153 - 197000069431138
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:FAT
タンパク質名: FAT癌抑制ホモログ 1（ショウジョウバエ）
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W706(3267142..3414765)
染色体: 4
OMIM番号: 600976
OMIM情報:

転写配列（配列番号:11):

タンパク質配列（配列番号:272):

SNP情報

内容（配列番号:815):
TTTACAGAGCAGAAATAAGTGAATTTGCTCCTCCCAACACACCTGTGGTCATGGTAAAGGCCATTCCTGCTTATTCCCATTTGAGGTATGTTTTTAAAAG
K
ACACCTGGAAAAGCTAAATTCAGTTTAAATTACAACACTGGTCTCATTTCTATTTTAGAACCAGTTAAAAGACAGCAGGCAGCCCATTTTGAACTTGAAG
Celera SNP ID:hCV2730005
SNP位置転写物: 1400
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）: 白人(T,10|G,28) アフリカ系アメリカ人(T,26|G,8)
合計(T,36|G,36)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:272, 404,(R,AGG) (S,AGT)

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）: 白人(T,3|G,37) アフリカ系アメリカ人(T,22|G,8) 合計(T,25|G,45)

SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:272, 404,(R,AGG) (S,AGT)

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,662|T,2306) ; no_pop(G,12|T,6) ; no_pop(G,-|T,-);no_pop(G,832|T,1872)

SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:272, 404,(R,AGG) (S,AGT)

遺伝子番号: 10
Celera遺伝子:hCG1644386 - 84000313685442
Celera転写物:hCT1644513 - 84000313685443
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP1619856 - 197000064934766
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:
タンパク質名:
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VV34(24527031..24539471)
染色体: 3
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:22):

タンパク質配列 (配列番号:283):

SNP情報

内容 (配列番号:862):
GATCTCCCAGGTACAAAATCTGTTGGATCAGCTGCTTTTCTTGATGCGCTTGGATGACCATGTGCTTGCACAGGGTGAAG
CTGGTGTGGCATGGGTTGGT
W
AAGGCCTTCAGCGGGATCTGGGTGGTGACCGTGGTCTGAAAGAAGGCTGGGTTGAACTAGTACAGCTTCAGGACAGTCAA
GCTGGCTTCTAGATCACAGG
Celera SNP ID:hCV9725216
SNP位置転写物: 186
SNP情報: dbSNP;Celera; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|A,-) ; no_pop(T,1|A,4) ; no_pop(T,-|A,-)
SNP型: ナンセンス変異
タンパク質コード:配列番号:283, 20,(K,AAA) (*,TAA)

遺伝子番号: 11
Celera遺伝子:hCG1644678 - 84000314193658
Celera転写物:hCT1644805 - 84000314193659
公開転写物登録番号:NM_016591
Celeraタンパク質:hCP1604499 - 197000064940023
公開タンパク質登録番号: NP_057675
遺伝子記号:C2GNT3
タンパク質名: コア2 β-1,6-N-アセチルグルコサミニルトランスフェラーゼ 3

Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W40L(3611294..3626730)
染色体: 5
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:23):

タンパク質配列 (配列番号:284):

SNP情報

内容 (配列番号:865):
CTCCAAGGAAGCACCCCCCCATAACATTCAGATATTTGTTGGCAGTGCTTATTTTGTTTTAAGTCAAGCATTTGTTAAAT
ATATTTTCAACAACTCCATC
R
TTCAAGACTTTTTTGCCTGGTCTAAAGACACATACTCTCCTGATGAGCACTTTTGGGCTACCTTGATTCGGGTTCCAGGA
ATACCTGGGGAGATTTCCAG
Celera SNP ID:hCV22272667
SNP位置転写物: 1823
SNP情報:Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,984|A,440)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:284, 321,(V,GTT) (I,ATT)

遺伝子番号: 14
Celera遺伝子:hCG1644950 - 146000220592500
Celera転写物:hCT1645077 - 146000220592507
公開転写物登録番号:NM_033122
Celeraタンパク質:hCP1624766 - 197000069469046
公開タンパク質登録番号: NP_149113
遺伝子記号:NYD-SP26
タンパク質名: 精巣発達タンパク質NYD-SP26
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W7K2(18377388..18391556)
染色体: 4
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:26):

タンパク質配列 (配列番号:287):

SNP情報

内容 (配列番号:895):
TATCACTGTGTTTGAACTCACTACCTCTGCTGAAAAAGACAAAGATAAACGGGAAGATACTCTGCTAACTGATGAAGAAA
CTACCGAGGGAGCCAGTATT
K
GGATGGAGAGAGATACTGCAAATGAAGCAGAGACCCATTCTGTTTTGCTTACTGCTGTTGAATCCAGATATGACTTCGTT
GTCCCTGCATCAATAGCTAC
Celera SNP ID:hCV15964790

SNP位置転写物: 981
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,2286|G,610) ; no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,2216|G,392)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:287, 298,(W,TGG) (G,GGG)

遺伝子番号: 14
Celera遺伝子:hCG1644950 - 146000220592500
Celera転写物:hCT2327023 - 146000220592501
公開転写物登録番号:NM_033122
Celeraタンパク質:hCP1905781 - 197000069469045
公開タンパク質登録番号: NP_149113
遺伝子記号:NYD-SP26
タンパク質名: 精巣発達タンパク質NYD-SP26
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W7K2(18377388..18391556)
染色体: 4
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列（配列番号:27):

タンパク質配列（配列番号:288):

SNP情報

内容（配列番号:904):
TATCACTGTGTTTGAACTCACTACCTCTGCTGAAAAAGACAAAGATAAACGGGAAGATACTCTGCTAACTGATGAAGAAACTACCGAGGGAGCCAGTATT
K
GGATGGAGAGAGATACTGCAAATGAAGCAGAGACCCATTCTGTTTTGCTTACTGCTGTTGAATCCAGATATGACTTCGTTGTCCCTGCATCAATAGCTAC
Celera SNP ID:hCV15964790
SNP位置転写物: 981
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,2286|G,610) ; no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,2216|G,392)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:288, 298,(W,TGG) (G,GGG)

遺伝子番号: 18
Celera遺伝子:hCG17519 - 145000146857343
Celera転写物:hCT1962873 - 145000146857356
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP1776822 - 197000069367630
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:TAPBP
タンパク質名:TAP 結合タンパク質 (tapasin)
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W6W6(6280149..6306850)
染色体: 6

OMIM番号: 601962
OMIM情報: 不全リンパ球症候群,I 型, 604571 (3)

転写配列 (配列番号:33):

タンパク質配列 (配列番号:294):

SNP情報
内容 (配列番号:963):
CAGATGCCAGCAGCCCAAGAAGGGGCCGTGGCATTTGCTGCTTGGGATGATGATGAGCCATGGGGCCCATGGACCGGAAA
TGGGACCTTCTGGCTGCCTA
S
AGTTCAACCCTTTCAGGAGGGCACCTATCTGGCCACCATACACCTGCCATACCTGCAAGGACAGGTCACCCTGGAGCTTG
CTGTGTACAAACCCCCCAAA
Celera SNP ID:hCV11407883
SNP位置転写物: 1125
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(G,0|C,2) アフリカ系アメリカ人(G,17|C,9) 合計(G,17
|C,11)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:294, 260,(T,ACA) (R,AGA)

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(G,22|C,18) アフリカ系アメリカ人(G,24|C,14) 合計(G
,46|C,32)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:294, 260,(T,ACA) (R,AGA)

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,1104|C,1892) ; no_pop(G,8|C,16) ; no_pop(G,-|
C,-);no_pop(G,748|C,636)

SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:294, 260,(T,ACA) (R,AGA)

遺伝子番号: 21
Celera遺伝子:hCG1778022 - 146000220092495
Celera転写物:hCT1816776 - 146000220092496
公開転写物登録番号:NM_014730
Celeraタンパク質:hCP1734921 - 197000069424784
公開タンパク質登録番号: NP_055545
遺伝子記号:KIAA0152
タンパク質名:KIAA0152 遺伝子産物
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W46Y(68377047..68403755)
染色体: 12
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:47):

タンパク質配列 (配列番号:308):

SNP情報

内容 (配列番号:1149):
GTGGCTGAGAAGAAGGAGGCCTGAGAGCGACATGTCCCC
R
GCGGCTCAGGCGGAGCGGCCCGTGGCGCTGTTTTTCTGAGTCCGGGGTGGCCTGGCAGCCGGCCGAGGACGAGGGTCGGC
GGGGGCTGCCCCCGTGGTGG
Celera SNP ID:hCV11702331
SNP位置転写物: 40
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,6|G,86) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:308, なし

内容 (配列番号:1150):
CCTTCGGAGTCTTCATTCCAACCCTCTTCTGCCTCTGCCGGTTGTGAGAACAAATGACTATCCTGAACAGGGTGGAGGGG
TGTGGGAAAGAAACCAGCCA
Y
ATTGGTTTTGGTTTCTGTATTTTTCACAATGATTAATGAACAAAAACAAAGAGAAAAAAACACACATCAATTAAAGGAGA
CAAAAAGAGGCAGAGCGAGT
Celera SNP ID:hCV25986709
SNP位置転写物: 1081
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,3|T,31) アフリカ系アメリカ人(C,0|T,38) 合計(C,3
|T,69)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:308, なし

内容 (配列番号:1151):
TCCTCTTGAGGATACTTAGGGTAAACTGGATCCTTCCTGCTCAAGGATCCTCATTTGTATACCTAGTGGAAAGGACTCTG
AACTCAGAGGAGTCACTGTT
Y
CTTTTTTTAGGTTAGAAATTAACAGCAGGGAAATGCCATCTTATTACCTGAGACGACCAGCACTGGGAGTTAGGTACGGT
CTGAAGTTATGTCTAGATAA
Celera SNP ID:hCV11702332
SNP位置転写物: 1366
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,92|T,-) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:308, なし

内容 (配列番号:1152):
AGACGTTTCGGTTATGTCGGGTCCTCAGATCGCCTCTGACTTGTTACCACAACAAATCATTTTGATTTCAGTGCCTGTTG
GGGACTTGATTTCTTCTCAG
T
TTTGTTTGTTTGTTTGTTTCCTTAATCTGGCTCATTTGAAATTTCTTCTCCCTCTCAACCATCCCACTAAGTTATAGCCA
AGAAGGGAAGGAGACACGGG

Celera SNP ID:hCV26768769
SNP位置転写物: 1789
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(-,4|T,1)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:308, なし

内容 (配列番号:1153):
GTTTGTTTCCTTAATCTGGCTCATTTGAAATTTCTTCTCCCTCTCAACCATCCCACTAAGTTATAGCCAAGAAGGGAAGG
AGACACGGGGATTTGGGGTT
Y
TCTGCTTGAATGTCTTCTCCTTTACCACCTCACCTTGTTGGTACCTCCCTCCCTGGATCTCTGAGCCAGCAGCCAGGAGG
ACCTGACCCAGCAGTTCTTT
Celera SNP ID:hCV29228007
SNP位置転写物: 1901
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:308, なし

内容 (配列番号:1154):
TTCCAGCCTGCAGCAACAGAACACTTGACCTTAAAAGTCTCTTCTGGTCTTTGGATTAGAAAAGGCTTATGTTAGCATAG
CTTAAGAGCAACCTCAGAGA
Y
TTGAGCCCTACTAAGTGACTGACCACTGTTTAGAGTGTCTGGTATCTGATGTTCATTTATTCCCATGTTCTTGTGTGTCA
CAGTTCAGCCAGTTTTGGTT
Celera SNP ID:hCV1259266
SNP位置転写物: 2146
SNP情報: dbSNP;Celera; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,3|T,1) ; no_pop(C,51|T,51)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:308, なし

内容 (配列番号:1155):
TTCTGGTCTTTGGATTAGAAAAGGCTTATGTTAGCATAGCTTAAGAGCAACCTCAGAGATTTGAGCCCTACTAAGTGACT
GACCACTGTTTAGAGTGTCT
R
GTATCTGATGTTCATTTATTCCCATGTTCTTGTGTGTCACAGTTCAGCCAGTTTTGGTTTATGCCTAGAGCTACTTCAAG
GAACTAGACTAATTAGCTAT
Celera SNP ID:hCV1259265
SNP位置転写物: 2187
SNP情報: dbSNP;Celera; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,3|A,1) ; no_pop(G,94|A,26)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:308, なし

内容 (配列番号:1156):
TAAGAGCAACCTCAGAGATTTGAGCCCTACTAAGTGACTGACCACTGTTTAGAGTGTCTGGTATCTGATGTTCATTTATT
CCCATGTTCTTGTGTGTCAC
R

GTTCAGCCAGTTTTGGTTTATGCCTAGAGCTACTTCAAGGAACTAGACTAATTAGCTATATAGGCCCAGCGATGCTTCTT
ATTGATCTTAATAGTATGCC
Celera SNP ID:hCV29228008
SNP位置転写物: 2228
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:308, なし

内容 (配列番号:1157):
ATGTGTTTAATTTTGAGTTTGCTTTATTAGATATGTTTTTTAAGAGCTCTGTATATTTGAACTGCTCCTTATGTGACAAA
ATAGGTAGCTCTTGGGCTCA
W
GTCCTGGGTTTTGGCTCTTTAATGATTACTCCAGGCCAGCATTTAGTCGTTTGAGAATTGTAGCCTGTTGTTTTCGCTGT
GACTTGGGTCTCAGTGCTAG
Celera SNP ID:hCV27533763
SNP位置転写物: 2769
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|T,-) ; no_pop(A,-|T,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:308, なし

内容 (配列番号:1158):
GCTCACCTTGGGAAACCCAGGGAAAGAATCAGCAGGTTCTCTGCCCTCCCTAGGGGTTGGGGAAGGACCCACCCCGGTCA
GCACAGTGCCTTTTCCTCTC
Y
TGCTCTGAGCCAGGGTGGGGCATTCCCTCTAGATTCAGGTTTGGGCAGGGGTCCTATAGTCCCTGCCATGGGGCTGCTTC
CCTGTCCCTTCCCTCCCCTT
Celera SNP ID:hCV11702334
SNP位置転写物: 4677
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:308, なし

内容 (配列番号:1159):
TTGTCCTCCATGCCCCTCCAGAAGGACCTAGGAGAGTAGGTGAGCTTTCCAAAGTGAGAGACGAATCTTTCTTTCTTTTT
TTTTTTAAAGGGCAGGATGG
K
TATGCTTTGGGCTTTCTCCTTCTGTGGCCCCGGAGGAAGGAGAGACTGAGGCAAGGCAAAGTGATAGTACACTGAAGCAG
AACCGGAAACACCCAGGAAC
Celera SNP ID:hCV31583292
SNP位置転写物: 4956
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,1172|T,310) ; no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,120|
T,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:308, なし

内容 (配列番号:1160):

AAGGACCTAGGAGAGTAGGTGAGCTTTCCAAAGTGAGAGACGAATCTTTCTTTCTTTTTTTTTTTAAAGGGCAGGATGGG
TATGCTTTGGGCTTTCTCCT
Y
CTGTGGCCCCGGAGGAAGGAGAGACTGAGGCAAGGCAAAGTGATAGTACACTGAAGCAGAACCGGAAACACCCAGGAACT
GTTCAGAAATCTCAGAAGAA
Celera SNP ID:hCV11702335
SNP位置転写物: 4977
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,114|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:308, なし

内容 (配列番号:1161):
TCTTTTTTTTTTTAAAGGGCAGGATGGGTATGCTTTGGGCTTTCTCCTTCTGTGGCCCCGGAGGAAGGAGAGACTGAGGC
AAGGCAAAGTGATAGTACAC
K
GAAGCAGAACCGGAAACACCCAGGAACTGTTCAGAAATCTCAGAAGAAATCTGCTTCTCTTCGATGGAAAGATATAATTA
ACGATCAAAGAGCTCTAAGA
Celera SNP ID:hCV11702336
SNP位置転写物: 5029
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:308, なし

内容 (配列番号:1162):
AAGAAGCCTTAATGTTCAAGCTTTAGAAAGATCAGAGCAATTTTTCTCTTTCAGTCCAAACTAAGACTCTCTGTATTTAA
ATCTCTCTGGGGCAAGAGGG
Y
TAGATTTCCTCATTTTGTTATGAGACTAGATTGGTACCAGTAGATCAGCTGCCTAGCGAGGGCAGGTTTCTTCTTTGCAT
CTGTGTGGCTTGCTTCCAGT
Celera SNP ID:hCV11702337
SNP位置転写物: 5238
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:308, なし

内容 (配列番号:1163):
CTTGCATCCAGGCAGTCTTGTGAGATGGGGGCACATAGCACTGGGGAAAGCAGAACTCCATTCTCACCTCTATTTTGAGC
TTCAGTGCTTTATTTCAGTA
Y
GAGGAAAAACAACAACAAACTGAAGTGCGCTTTCCGTCCTTTCAAAGGACAACTGTCGGGAAGGGAGAGCCGAGTTGCGA
GGTAGGAGGGGAGCACTGGC
Celera SNP ID:hCV27476755
SNP位置転写物: 5664
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,81|T,1413) ; no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,2|T,1
18)
SNP型: UTR3

タンパク質コード:配列番号:308, なし

内容 (配列番号:1164):
TGAAAAGAAATTTGACCCTGGATTGGTTCTCTCCTTGGACTTAAGGAATCTTACCTTTTCCTTCCACAAAGTTCTCCCAG
GCAAGGACCAGCTGCCCATT
Y
TGAGCCCAGGGCAGCCTCTTCAACCATTATTGGTCTAACCTGGCTTGTCAGGAAACCAAGCCCACCCTTCCACATTGGGC
CTGGCTGCTCTATTCTGTAC
Celera SNP ID:hCV11702338
SNP位置転写物: 5918
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:308, なし

内容 (配列番号:1165):
TGTCAGGAAACCAAGCCCACCCTTCCACATTGGGCCTGGCTGCTCTATTCTGTACCAAGTACTGGAGAAAAAGCATCAAG
TTCTTAGCCCTTGTAGCTTC
Y
ACCCTAGTTTCCCATCCTCTCTCTGTGGAGGCCAAACCAACTCTTTGCCAGCAGCCACAACATGCATTGACAGCGGCACA
GTGAGATATAACTGATGGGC
Celera SNP ID:hCV11702339
SNP位置転写物: 6064
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:308, なし

内容 (配列番号:1166):
CAGGAAACCAAGCCCACCCTTCCACATTGGGCCTGGCTGCTCTATTCTGTACCAAGTACTGGAGAAAAAGCATCAAGTTC
TTAGCCCTTGTAGCTTCTAC
Y
CTAGTTTCCCATCCTCTCTCTGTGGAGGCCAAACCAACTCTTTGCCAGCAGCCACAACATGCATTGACAGCGGCACAGTG
AGATATAACTGATGGGCTTT
Celera SNP ID:hCV11702340
SNP位置転写物: 6067
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,1496|T,90) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:308, なし

内容 (配列番号:1167):
TCTCTCTGTGGAGGCCAAACCAACTCTTTGCCAGCAGCCACAACATGCATTGACAGCGGCACAGTGAGATATAACTGATG
GGCTTTGAACCTGGTTGGCC
R
GGGAAGCTGTAGGGGTGGATAGAGCTGGCTTTCCTTCTGGGCTGTCTCCATCTGACCCTACCCCTTCCATGTCCCACCCC
ACTCCCACCAAAAAGTACAA
Celera SNP ID:hCV11702341
SNP位置転写物: 6182
SNP情報: dbSNP;Nickerson

母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型：UTR3
タンパク質コード:配列番号:308，なし

内容（配列番号:1168):
GCCAGCAGCCACAACATGCATTGACAGCGGCACAGTGAGATATAACTGATGGGCTTTGAACCTGGTTGGCCGGGGAAGCT
GTAGGGGTGGATAGAGCTGG
S
TTTCCTTCTGGGCTGTCTCCATCTGACCCTACCCCTTCCATGTCCCACCCCACTCCCACCAAAAAGTACAAAATCAGGAT
GTTTTTCACTGTCCATTGCT
Celera SNP ID:hCV11702342
SNP位置転写物：6211
SNP情報：dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|C,-) ; no_pop(G,-|C,-)
SNP型：UTR3
タンパク質コード:配列番号:308，なし

内容（配列番号:1169):
CCACAACATGCATTGACAGCGGCACAGTGAGATATAACTGATGGGCTTTGAACCTGGTTGGCCGGGGAAGCTGTAGGGGT
GGATAGAGCTGGCTTTCCTT
Y
TGGGCTGTCTCCATCTGACCCTACCCCTTCCATGTCCCACCCCACTCCCACCAAAAAGTACAAAATCAGGATGTTTTTCA
CTGTCCATTGCTTTGTGTTT
Celera SNP ID:hCV11702347
SNP位置転写物：6219
SNP情報：dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,92|T,-) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型：UTR3
タンパク質コード:配列番号:308，なし

内容（配列番号:1170):
CTTTCCTTCTGGGCTGTCTCCATCTGACCCTACCCCTTCCATGTCCCACCCCACTCCCACCAAAAAGTACAAAATCAGGA
TGTTTTTCACTGTCCATTGC
K
TTGTGTTTTAATAAACAATTTGCAGTGAC
Celera SNP ID:hCV11702348
SNP位置転写物：6311
SNP情報：dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型：UTR3
タンパク質コード:配列番号:308，なし

遺伝子番号：21
Celera遺伝子:hCG1778022 - 146000220092495
Celera転写物:hCT1955412 - 146000220092505
公開転写物登録番号:NM_014730
Celeraタンパク質:hCP1765089 - 197000069424788
公開タンパク質登録番号：NP_055545
遺伝子記号:KIAA0152
タンパク質名:KIAA0152 遺伝子産物

Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W46Y(68377047..68403755)
染色体: 12
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:48):

タンパク質配列 (配列番号:309):

SNP情報

内容 (配列番号:1171):
TTCTGCCTCTGCCGGTTGGCAGGATGGGTATGCTTTGGGCTTTCTCCTTCTGTGGCCCCGGAGGAAGGAGAGACTGAGGC
AAGGCAAAGTGATAGTACAC
K
GAAGCAGAACCGGAAACACCCAGGAACTGTTCAGAAATCTCAGAAGAAATCTGCTTCTCTTCGATGGAAAGATATAATTA
ACGATCAAAGAGCTTTTTCT
Celera SNP ID:hCV11702336
SNP位置転写物: 1107
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:309, 320,(L,CTG) (R,CGG)

内容 (配列番号:1172):
CCCCTATGCCTCGGACAACAGCAGCCTCATGTTTCCCATCCTGGTGGCCTTCGGAGTCTTCATTCCAACCCTCTTCTGCC
TCTGCCGGTTGGCAGGATGG
K
TATGCTTTGGGCTTTCTCCTTCTGTGGCCCCGGAGGAAGGAGAGACTGAGGCAAGGCAAAGTGATAGTACACTGAAGCAG
AACCGGAAACACCCAGGAAC
Celera SNP ID: hCV31583292
SNP位置転写物: 1034
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(G,1172|T,310) ; no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,120|
T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:309, 296,(V,GTA) (L,TTA)

内容 (配列番号:1173):
GTGGCTGAGAAGAAGGAGGCCTGAGAGCGACATGTCCCC
R
GCGGCTCAGGCGGAGCGGCCCGTGGCGCTGTTTTTCTGAGTCCGGGGTGGCCTGGCAGCCGGCCGAGGACGAGGGTCGGC
GGGGGCTGCCCCCGTGGTGG
Celera SNP ID:hCV11702331
SNP位置転写物: 40
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(A,6|G,86) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:309, なし

内容 (配列番号:1174):
CAGCCTCATGTTTCCCATCCTGGTGGCCTTCGGAGTCTTCATTCCAACCCTCTTCTGCCTCTGCCGGTTGGCAGGATGGG
TATGCTTTGGGCTTTCTCCT
Y
CTGTGGCCCCGGAGGAAGGAGAGACTGAGGCAAGGCAAAGTGATAGTACACTGAAGCAGAACCGGAAACACCCAGGAACT
GTTCAGAAATCTCAGAAGAA
Celera SNP ID:hCV11702335
SNP位置転写物: 1055
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,114|C,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:309, 303,(S,TCT) (P,CCT)

内容 (配列番号:1175):
CTTCTCTTCGATGGAAAGATATAATTAACGATCAAAGAGCTTTTTCTCTTTCAGTCCAAACTAAGACTCTCTGTATTTAA
ATCTCTCTGGGGCAAGAGGG
Y
TAGATTTCCTCATTTTGTTATGAGACTAGATTGGTACCAGTAGATCAGCTGCCTAGCGAGGGCAGGTTTCTTCTTTGCAT
CTGTGTGGCTTGCTTCCAGT
Celera SNP ID:hCV11702337
SNP位置転写物: 1261
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:309, なし

内容 (配列番号:1176):
AGAGCAGGATGGATCTCTTGGGACAGGTTCCCCCAGGAGTATAAACACAAGGAGCCAGGATTGTGCTGTCTATTTTGAGC
TTCAGTGCTTTATTTCAGTA
Y
GAGGAAAAACAACAACAAACTGAAGTGCGCTTTCCGTCCTTTCAAAGGACAACTGTCGGGAAGGGAGAGCCGAGTTGCGA
GGTAGGAGGGGAGCACTGGC
Celera SNP ID: hCV27476755
SNP位置転写物: 1564
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,81|T,1413) ; no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,2|T,1
18)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:309, なし

内容 (配列番号:1177):
TTGCGAGGTAGGAGGGGAGCACTGGCAGGGAGAGACATTCTTGACTCCTCTCTTCCCTGGTGTGTTGTGATCCAGGGCAG
GCAAGGACCAGCTGCCCATT
Y
TGAGCCCAGGGCAGCCTCTTCAACCATTATTGGTCTAACCTGGCTTGTCAGGAAACCAAGC
Celera SNP ID:hCV11702338
SNP位置転写物: 1739
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3

タンパク質コード:配列番号:309, なし

遺伝子番号: 21
Celera遺伝子:hCG1778022 - 146000220092495
Celera転写物:hCT2308034 - 146000220092518
公開転写物登録番号:NM_014730
Celeraタンパク質:hCP1881525 - 197000069424789
公開タンパク質登録番号: NP_055545
遺伝子記号:KIAA0152
タンパク質名:KIAA0152 遺伝子産物
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W46Y(68377047..68403755)
染色体: 12
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:49):

タンパク質配列 (配列番号:310):

SNP情報

内容 (配列番号:1178):
GGATGGTAGTCTTCATTCCAACCCTCTTCTGCCTCTGCCGGTTGTGAGAACAAATGACTATCCTGAACAGGGTGGAGGGGTGTGGGAAAGAAACCAGCCA
Y
ATTGGTTTTGGTTTCTGTATTTTTCACAATGATTAATGAACAAAAACAAAGAGAAAAAAACACACATCAATTAAAGGAGACAAAAAGAGGCAGAGCGAGT
Celera SNP ID:hCV25986709
SNP位置転写物: 893
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,3|T,31) アフリカ系アメリカ人(C,0|T,38) 合計(C,3|T,69)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:310, 249,(Y,TAT) (H,CAT)

内容 (配列番号:1179):
GTGGCTGAGAAGAAGGAGGCCTGAGAGCGACATGTCCCC
R
GCGGCTCAGGCGGAGCGGCCCGTGGCGCTGTTTTTCTGAGTCCGGGGTGGCCTGGCAGCCGGCCGAGGACGAGGGTCGGCGGGGGCTGCCCCCGTGGTGG
Celera SNP ID:hCV11702331
SNP位置転写物: 40
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,6|G,86) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:310, なし

内容 (配列番号:1180):
TCCTCTTGAGGATACTTAGGGTAAACTGGATCCTTCCTGCTCAAGGATCCTCATTTGTATACCTAGTGGAAAGGACTCTGAACTCAGAGGAGTCACTGTT

Y
CTTTTTTTAGGTTAGAAATTAACAGCAGGGAAATGCCATCTTATTACCTGAGACGACCAGCACTGGGAGTTAGGTACGGT
CTGAAGTTATGTCTAGATAA
Celera SNP ID: hCV11702332
SNP位置転写物: 1178
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,92|T,-) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:310, なし

内容 (配列番号:1181):
AGACGTTTCGGTTATGTCGGGTCCTCAGATCGCCTCTGACTTGTTACCACAACAAATCATTTTGATTTCAGTGCCTGTTG
GGGACTTGATTTCTTCTCAG
T
TTTGTTTGTTTGTTTGTTTCCTTAATCTGGCTCATTTGAAATTTCTTCTCCCTCTCAACCATCCCACTAAGTTATAGCCA
AGAAGGGAAGGAGACACGGG
Celera SNP ID:hCV26768769
SNP位置転写物: 1601
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(-,4|T,1)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:310, なし

内容 (配列番号:1182):
GTTTGTTTCCTTAATCTGGCTCATTTGAAATTTCTTCTCCCTCTCAACCATCCCACTAAGTTATAGCCAAGAAGGGAAGG
AGACACGGGGATTTGGGGTT
Y
TCTGCTTGAATGTCTTCTCCTTTACCACCTCACCTTGTTGGTACCTCCCTCCCTGGATCTCTGAGCC
Celera SNP ID:hCV29228007
SNP位置転写物: 1713
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:310, なし

内容 (配列番号:1193):
TGTGGAACCACGATGACAGCCTGCTGCTGGAGCTGGACACCAAATACGCCAACAAGACCTGTGGGCTCTGTGGGGACTTC
AACGGGATGCCCGTGGTCAG
S
GAGCTCCTCTCCCACAACACCAAGCTGACACCCATGGAATTCGGGAACCTGCAGAAGATGGACGACCCCACGGAGCAGTG
TCAGGACCCTGTCCCTGAAC
Celera SNP ID:hCV192738
SNP位置転写物: 663
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,27|G,3) アフリカ系アメリカ人(C,30|G,4) 合計(C,57|G,7)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:311, 221,(S,AGC) (R,AGG)

SNP情報: Celera

母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,14|G,6)
SNP型：ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:311，221,(S,AGC) (R,AGG)

遺伝子番号：22
Celera遺伝子:hCG1778310 - 62000133262824
Celera転写物:hCT2272503 - 62000133262825
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP1805521 - 197000064938162
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:
タンパク質名:
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W6LE(799247..833941)
染色体：11
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列（配列番号:51):

タンパク質配列（配列番号:312):

SNP情報

内容（配列番号:1211):
TGTGGAACCACGATGACAGCCTGCTGCTGGAGCTGGACACCAAATACGCCAACAAGACCTGTGGGCTCTGTGGGGACTTC
AACGGGATGCCCGTGGTCAG
S
GAGCTCCTCTCCCACAACACCAAGCTGACACCCATGGAATTCGGGAACCTGCAGAAGATGGACGACCCCACGGAGCAGTG
TCAGGACCCTGTCCCTGAAC
Celera SNP ID:hCV192738
SNP位置転写物：683
SNP情報：Applera
母集団（対立遺伝子，数）：白人(C,27|G,3) アフリカ系アメリカ人(C,30|G,4) 合計(C,5
7|G,7)
SNP型：ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:312，84,(S,AGC) (R,AGG)

SNP情報：Celera
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,14|G,6)
SNP型：ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:312，84,(S,AGC) (R,AGG)

遺伝子番号：25
Celera遺伝子:hCG1810767 - 64000126973272
Celera転写物:hCT1950036 - 64000126973273
公開転写物登録番号:NM_025225
Celeraタンパク質：hCP1765925- 197000069451968
公開タンパク質登録番号：NP_079501
遺伝子記号:C22orf20
タンパク質名：染色体22 オープンリーディングフレーム 20

Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VY8D(1403768..1440680)
染色体: 22
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:57):

タンパク質配列 (配列番号:318):

SNP情報

内容 (配列番号:1288):
TCTGCAGGTCCTCTCAGATCTTGTGCGGAAGGCCAGGAGTCGGAACATTGGCATCTTCCATCCATCCTTCAACTTAAGCAAGTTCCTCCGACAGGGTCTC
K
GCAAATGCCTCCCGGCCAATGTCCACCAGCTCATCTCCGGCAAAATAGGCATCTCTCTTACCAGAGTGTCTGATGGGGAAAACGTTCTGGTGTCTGACTT
Celera SNP ID:hCV16167746
SNP位置転写物: 468
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(G,5|T,33) アフリカ系アメリカ人(G,0|T,18) 合計(G,5|T,51)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:318, 99,(C,TGC) (G,GGC)

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(G,5|T,35) アフリカ系アメリカ人(G,1|T,37) 合計(G,6|T,72)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:318, 99,(C,TGC) (G,GGC)

SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,2762|G,182) ; no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:318, 99,(C,TGC) (G,GGC)

内容 (配列番号:1289):
TGGCATCTTCCATCCATCCTTCAACTTAAGCAAGTTCCTCCGACAGGGTCTCTGCAAATGCCTCCCGGCCAATGTCCACCAGCTCATCTCCGGCAAAATA
K
GCATCTCTCTTACCAGAGTGTCTGATGGGGAAAACGTTCTGGTGTCTGACTTTCGGTCCAAAGACGAAGTCGTGGATGCCTTGGTATGTTCCTGCTTCAT
Celera SNP ID:hCV16167747
SNP位置転写物: 516
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,2700|T,256) ; no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-);no_pop(G,220|T,20)

SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コード:配列番号:318, 115,(G,GGC) (C,TGC)

内容 (配列番号:1290):
TCTGCTCCCCGCCTCCAGGTCCCAAATGCCAGTGAGCAGCCAACAGGCCTCCCCATGCACACCTGAGCAGGACTGGCCCT
GCTGGACTCCCTGCTCCCCC
R
AGGGCTGTCCAGCAGAGACCAAAGCAGAGGCCACCCCGCGGTCCATCCTCAGGTCCAGCCTGAACTTCTTCTTGGGCAAT
AAAGTACCTGCTGGTGCTGA
Celera SNP ID:hCV2520500
SNP位置転写物: 1473
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,8|G,26) アフリカ系アメリカ人(A,8|G,26) 合計(A,1
6|G,52)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:318, 434,(E,GAG) (K,AAG)

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,2800|A,352) ; no_pop(G,10|A,8) ; no_pop(G,-|A
,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:318, 434,(E,GAG) (K,AAG)

内容 (配列番号:1291):
ACACCTGAGCAGGACTGGCCCTGCTGGACTCCCTGCTCCCCCGAGGGCTGTCCAGCAGAGACCAAAGCAGAGGCCACCCC
GCGGTCCATCCTCAGGTCCA
K
CCTGAACTTCTTCTTGGGCAATAAAGTACCTGCTGGTGCTGAGGGGCTCTCCACCTTTCCCAGTTTTTCACTAGAGAAGA
GTCTGTGAGTCACTTGAGGA
Celera SNP ID:hCV25926628
SNP位置転写物: 1531
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(G,40|T,0) アフリカ系アメリカ人(G,29|T,3) 合計(G,6
9|T,3)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:318, 453,(S,AGC) (I,ATC)

SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:318, 453,(S,AGC) (I,ATC)

内容 (配列番号:1292):
TCTCTCTTACCAGAGTGTCTGATGGGGAAAACGTTCTGGTGTCTGACTTTCGGTCCAAAGACGAAGTCGTGGATGCCTTG
GTATGTTCCTGCTTCATCCC
Y
TTCTACAGTGGCCTTATCCCTCCTTCCTTCAGAGGCGTGCGATATGTGGATGGAGGAGTGAGTGACAACGTACCCTTCAT
TGATGCCAAAACAACCATCA
Celera SNP ID:hCV7240
SNP位置転写物: 620
SNP情報: dbSNP

母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,92|T,-)
SNP型：サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:318，149,(P,CCC) (P,CCT)

内容（配列番号:1293):
TCTGCAACAGGCCCCAGCCAGGCCTGAAGTCATCCTCAGAAGGGATGGATCCTGAGGTCGCCATGCCCAGCTGGGCAAAC
ATGAGTCTGGATTCTTCCCC
R
GAGTCGGCTGCCTTGGCTGTGAGGCTGGAGGGAGATGAGCTGCTAGACCACCTGCGTCTCAGCATCCTGCCCTGGGATGA
GAGCATCCTGGACACCCTCT
Celera SNP ID:hCV25931743
SNP位置転写物：1034
SNP情報：Applera
母集団（対立遺伝子，数）：白人(A,0|G,40) アフリカ系アメリカ人(A,2|G,34) 合計(A,2
|G,74)
SNP型：サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:318，287,(P,CCG) (P,CCA)

SNP情報:Applera/dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）：
SNP型：サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:318，287,(P,CCG) (P,CCA)

内容（配列番号:1294):
TTCTACAGTGGCCTTATCCCTCCTTCCTTCAGAGGCGTGCGATATGTGGATGGAGGAGTGAGTGACAACGTACCCTTCAT
TGATGCCAAAACAACCATCA
Y
CGTGTCCCCCTTCTATGGGGAGTACGACATCTGCCCTAAAGTCAAGTCCACGAACTTTCTTCATGTGGACATCACCAAGC
TCAGTCTACGCCTCTGCACA
Celera SNP ID:hCV25923856
SNP位置転写物：721
SNP情報：HapMap
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|T,-)
SNP型：ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:318，183,(T,ACC) (I,ATC)

内容（配列番号:1295):
CACCGTGTCCCCCTTCTATGGGGAGTACGACATCTGCCCTAAAGTCAAGTCCACGAACTTTCTTCATGTGGACATCACCA
AGCTCAGTCTACGCCTCTGC
M
CAGGGAACCTCTACCTTCTCTCGAGAGCTTTTGTCCCCCCGGATCTCAAGGTGCTGGGAGAGATATGCCTTCGAGGATAT
TTGGATGCATTCAGGTTCTT
Celera SNP ID:hCV25924482
SNP位置転写物：819
SNP情報：Applera
母集団（対立遺伝子，数）：白人(A,31|C,1) アフリカ系アメリカ人(A,30|C,4) 合計(A,6
1|C,5)
SNP型：ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:318，216,(T,ACA) (P,CCA)

内容 (配列番号:1296):
TTATCCCTCCTTCCTTCAGAGGCGTGCGATATGTGGATGGAGGAGTGAGTGACAACGTACCCTTCATTGATGCCAAAACA
ACCATCACCGTGTCCCCCTT
Y
TATGGGGAGTACGACATCTGCCCTAAAGTCAAGTCCACGAACTTTCTTCATGTGGACATCACCAAGCTCAGTCTACGCCT
CTGCACAGGGAACCTCTACC
Celera SNP ID:hCV25923879
SNP位置転写物: 734
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,33|T,5) アフリカ系アメリカ人(C,38|T,0) 合計(C,7
1|T,5)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:318, 187,(F,TTC) (F,TTT)

内容 (配列番号:1297):
GCATCTCTCTTACCAGAGTGTCTGATGGGGAAAACGTTCTGGTGTCTGACTTTCGGTCCAAAGACGAAGTCGTGGATGCC
TTGGTATGTTCCTGCTTCAT
S
CCCTTCTACAGTGGCCTTATCCCTCCTTCCTTCAGAGGCGTGCGATATGTGGATGGAGGAGTGAGTGACAACGTACCCTT
CATTGATGCCAAAACAACCA
Celera SNP ID:hCV7241
SNP位置転写物: 617
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,71|G,21)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:318, 148,(I,ATC) (M,ATG)

内容 (配列番号:1298):
CTGAGGGGCTCTCCACCTTTCCCAGTTTTTCACTAGAGAAGAGTCTGTGAGTCACTTGAGGAGGCGAGTCTAGCAGATTC
TTTCAGAGGTGCTAAAGTTT
Y
CCATCTTTGTGCAGCTACCTCCGCATTGCTGTGTAGTGACCCCTGCCTGTGACGTGGAGGATCCCAGCCTCTGAGCTGAG
TTGGTTTTATGAAAAGCTAG
Celera SNP ID:hCV29849010
SNP位置転写物: 1670
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:318, なし

内容 (配列番号:1299):
CCACCTTTCCCAGTTTTTCACTAGAGAAGAGTCTGTGAGTCACTTGAGGAGGCGAGTCTAGCAGATTCTTTCAGAGGTGC
TAAAGTTTCCCATCTTTGTG
Y
AGCTACCTCCGCATTGCTGTGTAGTGACCCCTGCCTGTGACGTGGAGGATCCCAGCCTCTGAGCTGAGTTGGTTTTATGA
AAAGCTAGGAAGCAACCTTT
Celera SNP ID:hCV2520501
SNP位置転写物: 1682
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,30|T,10) アフリカ系アメリカ人(C,31|T,3)

合計(C,61|T,13)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:318, なし

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,936|T,562) ; no_pop(C,300|T,82) ; no_pop(C,-|T,-);no_pop(C,552|T,152)

SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:318, なし

内容 (配列番号:1300):
TGTAAGGAAGCGTTGTTACCTGTTGAATTTTGTATTATGTGAATCAGTGAGATGTTAGTAGAATAAGCCTTAAAAAAAAA
AAAAAATCGGTTGGGTGCAG
Y
GGCACACGGCTGTAATCCCAGCACTTTGGGAGGCCAAGGTTGGCAGATCACCTGAGGTCAGGAGTTCAAGACCAGTCTGG
CCAACATAGCAAAACCCTGT
Celera SNP ID:hCV26640536
SNP位置転写物: 2328
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:318, なし

内容 (配列番号:1301):
CAACATAGCAAAACCCTGTCTCTACTAAAAATACAAAAATTATCTGGGCATGGTGGTGCATGCCTGTAATCCCAGCTATT
CGGAAGGCTGAGGCAGGAGA
R
TCACTTGAACCCAGGAGGCGGAGGTTGCGGTGAGCTGAGATTGCACCATTTCATTCCAGCCTGGGCAACATGAGTGAAAG
TCTGACTCAAAAAAAAAAAA
Celera SNP ID:hCV2520504
SNP位置転写物: 2510
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,2|G,1)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:318, なし

内容 (配列番号:1302):
GAGGCAGGAGAATCACTTGAACCCAGGAGGCGGAGGTTGCGGTGAGCTGAGATTGCACCATTTCATTCCAGCCTGGGCAA
CATGAGTGAAAGTCTGACTC
A
AAAAAAAAAAATTTAAAAAACAAAATAATCTAGTGTGCAGGGCATTCACCTCAGCCCCCCAGGCAGGAGCCAAGCACAGC
AGGAGCTTCCGCCTCCTCTC
Celera SNP ID:hCV11745773
SNP位置転写物: 2599
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(-,3|A,2)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:318, なし

内容 (配列番号:1303):
TTTAAAAAACAAAATAATCTAGTGTGCAGGGCATTCACCTCAGCCCCCCAGGCAGGAGCCAAGCACAGCAGGAGCTTCCG
CCTCCTCTCCACTGGAGCAC
R
CAACTTGAACCTGGCTTATTTTCTGCAGGGACCAGCCCCACATGGTCAGTGAGTTTCTCCCCATGTGTGGCGATGAGAGA
GTGTAGAAATAAAGAC
Celera SNP ID:hCV31445551
SNP位置転写物: 2711
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:318, なし

遺伝子番号: 25
Celera遺伝子:hCG1810767 - 64000126973272
Celera転写物:hCT1967567 - 64000126973286
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP1780973 - 197000069451969
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:C22orf20
タンパク質名: 染色体22 オープンリーディングフレーム 20
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VY8D(1403768..1440680)
染色体: 22
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:58):

タンパク質配列 (配列番号:319):

SNP情報

内容 (配列番号:1304):
TCTGCTCCCCGCCTCCAGGTCCCAAATGCCAGTGAGCAGCCAACAGGCCTCCCCATGCACACCTGAGCAGGACTGGCCCT
GCTGGACTCCCTGCTCCCCC
R
AGGGCTGTCCAGCAGAGACCAAAGCAGAGGCCACCCCGCGGTCCATCCTCAGGTCCAGCCTGAACTTCTTCTTGGGCAAT
AAAGTACCTGCTGGTGCTGA
Celera SNP ID:hCV2520500
SNP位置転写物: 575
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,8|G,26) アフリカ系アメリカ人(A,8|G,26) 合計(A,1
6|G,52)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:319, 56,(E,GAG) (K,AAG)

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,2800|A,352) ; no_pop(G,10|A,8) ; no_pop(G,-|A
,-)
SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コード:配列番号:319, 56,(E,GAG) (K,AAG)

内容 (配列番号:1305):
ACACCTGAGCAGGACTGGCCCTGCTGGACTCCCTGCTCCCCCGAGGGCTGTCCAGCAGAGACCAAAGCAGAGGCCACCCC
GCGGTCCATCCTCAGGTCCA
K
CCTGAACTTCTTCTTGGGCAATAAAGTACCTGCTGGTGCTGAGGGGCTCTCCACCTTTCCCAGTTTTTCACTAGAGAAGA
GTCTGTGAGTCACTTGAGGA
Celera SNP ID:hCV25926628
SNP位置転写物: 633
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(G,40|T,0) アフリカ系アメリカ人(G,29|T,3) 合計(G,6
9|T,3)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:319, 75,(S,AGC) (I,ATC)

SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:319, 75,(S,AGC) (I,ATC)

内容 (配列番号:1306):
GAGCTTTCTTGAACCAGAAGTGGGCTCATTTTGCTTTAGAGATTTCAGGTGGGCTTGTCCTTGTCCTAGCATCCCAGATC
CACCTTCTGGGAAGTCATCA
S
ATTGGAGGTGATGTTGGCAGCTTTTGTAAACAAAGGGTAGTGTTGTAAGCTGTTGTGTCTGCCTATGTGTGTGTTTGTGT
ACTTGGTCTCATCTCTGCAG
Celera SNP ID:hCV30245321
SNP位置転写物: 287
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|C,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:319, なし

内容 (配列番号:1307):
CTGAGGGGCTCTCCACCTTTCCCAGTTTTTCACTAGAGAAGAGTCTGTGAGTCACTTGAGGAGGCGAGTCTAGCAGATTC
TTTCAGAGGTGCTAAAGTTT
Y
CCATCTTTGTGCAGCTACCTCCGCATTGCTGTGTAGTGACCCCTGCCTGTGACGTGGAGGATCCCAGCCTCTGAGCTGAG
TTGGTTTTATGAAAAGCTAG
Celera SNP ID:hCV29849010
SNP位置転写物: 772
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:319, なし

内容 (配列番号:1308):
CCACCTTTCCCAGTTTTTCACTAGAGAAGAGTCTGTGAGTCACTTGAGGAGGCGAGTCTAGCAGATTCTTTCAGAGGTGC
TAAAGTTTCCCATCTTTGTG

Y
AGCTACCTCCGCATTGCTGTGTAGTGACCCCTGCCTGTGACGTGGAGGATCCCAGCCTCTGAGCTGAGTTGGTTTTATGA
AAAGCTAGGAAGCAACCTTT
Celera SNP ID:hCV2520501
SNP位置転写物: 784
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,30|T,10) アフリカ系アメリカ人(C,31|T,3)
合計(C,61|T,13)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:319, なし

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,936|T,562) ; no_pop(C,300|T,82) ; no_pop(C,-|
T,-);no_pop(C,552|T,152)

SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:319, なし

内容 (配列番号:1309):
TGTAAGGAAGCGTTGTTACCTGTTGAATTTTGTATTATGTGAATCAGTGAGATGTTAGTAGAATAAGCCTTAAAAAAAAA
AAAAAATCGGTTGGGTGCAG
Y
GGCACACGGCT
Celera SNP ID:hCV26640536
SNP位置転写物: 1430
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:319, なし

内容 (配列番号:1316):
CCCGGCTTCAAGGGGTTAATTCTGGATCTCAAGTATGGAAACTCGGAGCCTCGGCTTCTGGGGAGCCGGGGTGTCCAGAT
GGATGCCGAGGGACCCTGTG
R
TGAGCGTCCCTGTGAAAATGGTGGGATCTGCTTTCTCCTGGACGGCCACCCCACCTGTGACTGTTCTACCACTGGCTATG
GTGGCAAGCTCTGCTCAGAA
Celera SNP ID:hCV25639661
SNP位置転写物: 1401
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,12|G,20) アフリカ系アメリカ人(A,5|G,23)
合計(A,17|G,43)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:320, 203,(G,GGT) (D,GAT)

SNP情報: dbSNP;Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,14|A,6)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:320, 203,(G,GGT) (D,GAT)

遺伝子番号: 26

Celera遺伝子:hCG1811459 - 208000027225738
Celera転写物:hCT2328995 - 208000027225723
公開転写物登録番号:NM_004796
Celeraタンパク質:hCP1867410 - 208000027225760
公開タンパク質登録番号: NP_004787
遺伝子記号:NRXN3
タンパク質名: ニューレキシン3
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W0QP(25423621..27129352)
染色体: 14
OMIM番号: 600567
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:63):

タンパク質配列 (配列番号:324):

SNP情報

内容 (配列番号:1350):
CCCGGCTTCAAGGGGTTAATTCTGGATCTCAAGTATGGAAACTCGGAGCCTCGGCTTCTGGGGAGCCGGGGTGTCCAGAT
GGATGCCGAGGGACCCTGTG
R
TGAGCGTCCCTGTGAAAATGGTGGGATCTGCTTTCTCCTGGACGGCCACCCCACCTGTGACTGTTCTACCACTGGCTATG
GTGGCAAGCTCTGCTCAGAA
Celera SNP ID:hCV25639661
SNP位置転写物: 1401
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,12|G,20) アフリカ系アメリカ人(A,5|G,23)
合計(A,17|G,43)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:324, 203,(G,GGT) (D,GAT)

SNP情報: dbSNP;Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,14|A,6)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:324, 203,(G,GGT) (D,GAT)

遺伝子番号: 28
Celera遺伝子:hCG1812144 - 79000075521122
Celera転写物:hCT1956115 - 79000075521123
公開転写物登録番号:NM_002742
Celeraタンパク質:hCP1764594 - 197000069452721
公開タンパク質登録番号: NP_002733
遺伝子記号:PRKCM
タンパク質名: プロテインキナーゼC,μ
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VVQK(22839163..23202345)
染色体: 14
OMIM番号: 605435
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:67):

タンパク質配列 (配列番号:328):

SNP情報

内容 (配列番号:1391):
ATATCGTTCACTGTGACCTCAAACCAGAAAATGTGTTGCTAGCCTCAGCTGATCCTTTTCCTCAGGTGAAACTTTGTGATTTTGGTTTTGCCCGGATCAT
Y
GGAGAGAAGTCTTTCCGGAGGTCAGTGGTGGGTACCCCCGCTTACCTGGCTCCTGAGGTCCTAAGGAACAAGGGCTACAATCGCTCTCTAGACATGTGGT
Celera SNP ID:hCV2821340
SNP位置転写物: 2410
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(T,26|C,10) アフリカ系アメリカ人(T,8|C,30)
合計(T,34|C,40)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:328, 734,(I,ATT) (I,ATC)

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(T,27|C,11) アフリカ系アメリカ人(T,7|C,29)
合計(T,34|C,40)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:328, 734,(I,ATT) (I,ATC)

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,10|C,2) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:328, 734,(I,ATT) (I,ATC)

遺伝子番号: 28
Celera遺伝子:hCG1812144 - 79000075521122
Celera転写物: hCT2304620- 79000075521145
公開転写物登録番号:NM_002742
Celeraタンパク質:hCP1899459 - 197000069452723
公開タンパク質登録番号: NP_002733
遺伝子記号:PRKCM
タンパク質名: プロテインキナーゼC,μ
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VVQK(22839163..23202345)
染色体: 14
OMIM番号: 605435
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:68):

タンパク質配列 (配列番号:329):

SNP情報

内容 (配列番号:1403):
AAATGATCTTGTCAAGTGAAAAGGGCAGGTTGCCAGAGCACATAACGAAGTTTTTAATTACTCAGGTGAAACTTTGTGAT
TTTGGTTTTGCCCGGATCAT
Y
GGAGAGAAGTCTTTCCGGAGGTCAGTGGTGGGTACCCCCGCTTACCTGGCTCCTGAGGTCCTAAGGAACAAGGGCTACAA
TCGCTCTCTAGACATGTGGT
Celera SNP ID:hCV2821340
SNP位置転写物: 2311
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(T,26|C,10) アフリカ系アメリカ人(T,8|C,30)
合計(T,34|C,40)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:329, 701,(I,ATT) (I,ATC)

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(T,27|C,11) アフリカ系アメリカ人(T,7|C,29)
合計(T,34|C,40)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:329, 701,(I,ATT) (I,ATC)

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,10|C,2) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:329, 701,(I,ATT) (I,ATC)

遺伝子番号: 29
Celera遺伝子:hCG1812765 - 104000117112201
Celera転写物:hCT2309071 - 104000117112276
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP1881382 - 197000069424646
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:JIK
タンパク質名:STE20-様キナーゼ
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W46Y(65836518..66073460)
染色体: 12
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:71):

タンパク質配列 (配列番号:332):

SNP情報

内容 (配列番号:1416):
CTATTCTACAAAGATGATCCTGAGGAACTTTTTATTGGTTTGCATGAAATTGGACATGGAAGTTTTGGAGCAGTTTATTT
TGCTACAAATGCTCACACCA
R
TGAGGTGGTGGCAATTAAGAAGATGTCCTATAGTGGGAAGCAGACCCATGAG
Celera SNP ID:hCV674099

SNP位置転写物: 566
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,952|G,440);no_pop(A,85|G,35)

SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:332, なし

遺伝子番号: 31
Celera遺伝子:hCG1817513 - 79000075426332
Celera転写物:hCT1959809 - 79000075426333
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質: hCP1768323- 197000064931069
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:
タンパク質名:
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VU5C(5677647..5693021)
染色体: 22
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:74):

タンパク質配列 (配列番号:335):

SNP情報

内容 (配列番号:1426):
ATGAGAGACAGGAGCGATGGATGGTCTGAGTTAGCGGGGTCCCGGCACCACCCAGCGCAAAGGCACTGCACTCACGCACGCCATGCACATGCTGGCTCAC
M
TCCTCCATCCCATGCCTCCCCTGTCTCCAGCATTCCCTCTGGAATACATCAGCACTGTTGCCTTTGAGGCTGGCCTGCTTGAATGCACACCTGAGCTCCG
Celera SNP ID:hCV335227
SNP位置転写物: 176
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,2|A,18) アフリカ系アメリカ人(C,9|A,23) 合計(C,11|A,41)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:335, 7,(I,ATC) (L,CTC)

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,9|A,25) アフリカ系アメリカ人(C,7|A,25) 合計(C,16|A,50)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:335, 7,(I,ATC) (L,CTC)

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,10|C,6) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コード:配列番号:335, 7,(I,ATC) (L,CTC)

遺伝子番号: 33
Celera遺伝子:hCG18361 - 146000219954173
Celera転写物:hCT1686484 - 146000219954180
公開転写物登録番号:NM_005544
Celeraタンパク質:hCP1689867 - 197000064940966
公開タンパク質登録番号: NP_005535
遺伝子記号:IRS1
タンパク質名: インスリンレセプター基質1
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VWPT(32277472..32354535)
染色体: 2
OMIM番号: 147545
OMIM情報: {糖尿病, 非インシュリン依存性}(3)

転写配列 (配列番号:77):

タンパク質配列 (配列番号:338):

SNP情報

内容 (配列番号:1439):
CACTGAGGAGTACATGAAGATGGACCTGGGGCCGGGCCGGAGGGCAGCCTGGCAGGAGAGCACTGGGGTCGAGATGGGCA
GACTGGGCCCTGCACCTCCC
R
GGGCTGCTAGCATTTGCAGGCCTACCCGGGCAGTGCCCAGCAGCCGGGGTGACTACATGACCATGCAGATGAGTTGTCCC
CGTCAGAGCTACGTGGACAC
Celera SNP ID:hCV2384392
SNP位置転写物: 3932
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(G,33|A,3) アフリカ系アメリカ人(G,31|A,3) 合計(G,6
4|A,6)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:338, 971,(G,GGG) (R,AGG)

SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,3734|A,138) ; no_pop(G,1522
8|A,1008)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:338, 971,(G,GGG) (R,AGG)

遺伝子番号: 33
Celera遺伝子:hCG18361 - 146000219954173
Celera転写物:hCT9420 - 146000219954174
公開転写物登録番号:NM_005544
Celeraタンパク質:hCP36909 - 197000064940965
公開タンパク質登録番号: NP_005535
遺伝子記号:IRS1
タンパク質名: インスリンレセプター基質1
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VWPT(32277472..32354535)

染色体: 2
OMIM番号: 147545
OMIM情報: {糖尿病, 非インシュリン依存性}(3)

転写配列 (配列番号:78):

タンパク質配列 (配列番号:339):

SNP情報

内容 (配列番号:1477):
CACTGAGGAGTACATGAAGATGGACCTGGGGCCGGGCCGGAGGGCAGCCTGGCAGGAGAGCACTGGGGTCGAGATGGGCA
GACTGGGCCCTGCACCTCCC
R
GGGCTGCTAGCATTTGCAGGCCTACCCGGGCAGTGCCCAGCAGCCGGGGTGACTACATGACCATGCAGATGAGTTGTCCC
CGTCAGAGCTACGTGGACAC
Celera SNP ID:hCV2384392
SNP位置転写物: 3932
SNP情報: Applera
母集団 (対立遺伝子, 数): 白人(G,33|A,3) アフリカ系アメリカ人(G,31|A,3) 合計(G,6
4|A,6)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:339, 971,(G,GGG) (R,AGG)

SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,3734|A,138) ; no_pop(G,1522
8|A,1008)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:339, 971,(G,GGG) (R,AGG)

遺伝子番号: 34
Celera遺伝子: hCG19324- 84000313596884
Celera転写物:hCT10393 - 84000313596885
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP37686 - 197000069374431
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:
タンパク質名:
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VW1T(3942629..4000903)
染色体: 11
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:79):

タンパク質配列 (配列番号:340):

SNP情報

内容 (配列番号:1519):

CATCTTCGCCAGGAGGATAGACATTCGCATGGTCTCCCTGGACATCCCTTATTTTGCTGATGTGGTGGTACCAATCAACA
TTACCATGAAGAACACCATT
R
CCGTTGGAGTAGACCCCCAGGAAGGAAAGGTGTACTGGTCTGACAGCACACTGCACAGGATCAGTCGTGCCAATCTGGAT
GGCTCACAGCATGAGGACAT
Celera SNP ID:hCV25957240
SNP位置転写物: 2956
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(G,29|A,9) アフリカ系アメリカ人(G,6|A,28) 合計(G,3
5|A,37)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:340, 858,(A,GCC) (T,ACC)

SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:340, 858,(A,GCC) (T,ACC)

遺伝子番号: 34
Celera遺伝子:hCG19324 - 84000313596884
Celera転写物:hCT2269663 - 84000313596924
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP1861298 - 197000069374432
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:
タンパク質名:
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VW1T(3942629..4000903)
染色体: 11
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:80):

タンパク質配列 (配列番号:341):

SNP情報

内容 (配列番号:1552):
CATCTTCGCCAGGAGGATAGACATTCGCATGGTCTCCCTGGACATCCCTTATTTTGCTGATGTGGTGGTACCAATCAACA
TTACCATGAAGAACACCATT
R
CCGTTGGAGTAGACCCCCAGGAAGGAAAGGTGTACTGGTCTGACAGCACACTGCACAGGATCAGTCGTGCCAATCTGGAT
GGCTCACAGCATGAGGACAT
Celera SNP ID:hCV25957240
SNP位置転写物: 2952
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(G,29|A,9) アフリカ系アメリカ人(G,6|A,28) 合計(G,3
5|A,37)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:341, 858,(A,GCC) (T,ACC)

SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:341, 858,(A,GCC) (T,ACC)

遺伝子番号: 42
Celera遺伝子:hCG23396 - 84000314230964
Celera転写物:hCT14503 - 84000314231015
公開転写物登録番号:NM_005186
Celeraタンパク質:hCP40875 - 197000069466334
公開タンパク質登録番号: NP_005177
遺伝子記号:CAPN1
タンパク質名: カルパイン1, (μ/I) ラージサブユニット
Celeraゲノム軸: GA_x5YUV32VYAU(10617099..10659871)
染色体: 11
OMIM番号: 114220
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:93):

タンパク質配列 (配列番号:354):

SNP情報

内容 (配列番号:1694):
CGGCTGGATGAGACGGATGACCCGGACGACTACGGGGACCGCGAGTCAGGCTGCAGCTTCGTGCTCGCCCTTATGCAGAA
GCACCGTCGCCGCGAGCGCC
S
CTTCGGCCGCGACATGGAGACTATTGGCTTCGCGGTCTACGAGCTGGTGGGCCAGCCGGCCGTACACTTGAAGCGTGACT
TCTTCCTGGCCAATGCGTCT
Celera SNP ID:hCV25600642
SNP位置転写物: 1871
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,4|G,24) アフリカ系アメリカ人(C,0|G,22) 合計(C,4
|G,46)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:354, 433,(R,CGC) (P,CCC)

SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:354, 433,(R,CGC) (P,CCC)

遺伝子番号: 42
Celera遺伝子:hCG23396 - 84000314230964
Celera転写物:hCT1957105 - 84000314230990
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質: hCP1766293- 197000069466333
公開タンパク質登録番号:

遺伝子記号:CAPN1
タンパク質名: カルパイン1, (μ/I) ラージサブユニット
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VYAU(10617099..10659871)
染色体: 11
OMIM番号: 114220
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:94):

タンパク質配列 (配列番号:355):

SNP情報

内容 (配列番号:1701):
CGGCTGGATGAGACGGATGACCCGGACGACTACGGGGACCGCGAGTCAGGCTGCAGCTTCGTGCTCGCCCTTATGCAGAA
GCACCGTCGCCGCGAGCGCC
S
CTTCGGCCGCGACATGGAGACTATTGGCTTCGCGGTCTACGAGGTCAGGAGGCTGGTGGGCCAGCCGGCCGTACACTTGA
AGCGTGACTTCTTCCTGGCC
Celera SNP ID:hCV25600642
SNP位置転写物: 1476
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,4|G,24) アフリカ系アメリカ人(C,0|G,22) 合計(C,4|G,46)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:355, 433,(R,CGC) (P,CCC)

SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:355, 433,(R,CGC) (P,CCC)

遺伝子番号: 42
Celera遺伝子:hCG23396 - 84000314230964
Celera転写物:hCT2310082 - 84000314230965
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP1903068 - 197000069466332
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:CAPN1
タンパク質名: カルパイン1, (μ/I) ラージサブユニット
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VYAU(10617099..10659871)
染色体: 11
OMIM番号: 114220
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:95):

タンパク質配列 (配列番号:356):

SNP情報

内容 (配列番号:1708):
CGGCTGGATGAGACGGATGACCCGGACGACTACGGGGACCGCGAGTCAGGCTGCAGCTTCGTGCTCGCCCTTATGCAGAA
GCACCGTCGCCGCGAGCGCC
S
CTTCGGCCGCGACATGGAGACTATTGGCTTCGCGGTCTACGAGTCCCACCAGCTGGTGGGCCAGCCGGCCGTACACTTGA
AGCGTGACTTCTTCCTGGCC
Celera SNP ID:hCV25600642
SNP位置転写物: 1871
SNP情報: Applera
母集団 (対立遺伝子, 数): 白人(C,4|G,24) アフリカ系アメリカ人(C,0|G,22) 合計(C,4
|G,46)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:356, 433,(R,CGC) (P,CCC)

SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(C,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:356, 433,(R,CGC) (P,CCC)

遺伝子番号: 42
Celera遺伝子:hCG23396 - 84000314230964
Celera転写物:hCT2310086 - 84000314231040
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP1903071 - 197000069466335
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:CAPN1
タンパク質名: カルパイン1, (μ/I) ラージサブユニット
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VYAU(10617099..10659871)
染色体: 11
OMIM番号: 114220
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:97):

タンパク質配列 (配列番号:358):

SNP情報

内容 (配列番号:1719):
CGGCTGGATGAGACGGATGACCCGGACGACTACGGGGACCGCGAGTCAGGCTGCAGCTTCGTGCTCGCCCTTATGCAGAA
GCACCGTCGCCGCGAGCGCC
S
CTTCGGCCGCGACATGGAGACTATTGGCTTCGCGGTCTACGAGTCCCACCAGCTGGTGGGCCAGCCGGCCGTACACTTGA
AGCGTGACTTCTTCCTGGCC
Celera SNP ID:hCV25600642
SNP位置転写物: 1532
SNP情報: Applera
母集団 (対立遺伝子, 数): 白人(C,4|G,24) アフリカ系アメリカ人(C,0|G,22) 合計(C,4
|G,46)

SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:358, 433,(R,CGC) (P,CCC)

SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:358, 433,(R,CGC) (P,CCC)

遺伝子番号: 42
Celera遺伝子:hCG23396 - 84000314230964
Celera転写物:hCT2310087 - 84000314231073
公開転写物登録番号:NM_005186
Celeraタンパク質:hCP1903073 - 197000069466337
公開タンパク質登録番号: NP_005177
遺伝子記号:CAPN1
タンパク質名: カルパイン1, (μ/I) ラージサブユニット
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VYAU(10617099..10659871)
染色体: 11
OMIM番号: 114220
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:98):

タンパク質配列 (配列番号:359):

SNP情報

内容 (配列番号:1726):
CGGCTGGATGAGACGGATGACCCGGACGACTACGGGGACCGCGAGTCAGGCTGCAGCTTCGTGCTCGCCCTTATGCAGAA
GCACCGTCGCCGCGAGCGCC
S
CTTCGGCCGCGACATGGAGACTATTGGCTTCGCGGTCTACGAGCTGGTGGGCCAGCCGGCCGTACACTTGAAGCGTGACT
TCTTCCTGGCCAATGCGTCT
Celera SNP ID:hCV25600642
SNP位置転写物: 1476
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,4|G,24) アフリカ系アメリカ人(C,0|G,22) 合計(C,4
|G,46)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:359, 433,(R,CGC) (P,CCC)

SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:359, 433,(R,CGC) (P,CCC)

遺伝子番号: 44
Celera遺伝子:hCG23418 - 104000117180308
Celera転写物:hCT14525 - 104000117180309
公開転写物登録番号:

Celeraタンパク質:hCP40833 - 197000069370181
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:PRIC285
タンパク質名: ペルオキシソーム増殖物質活性レセプターAと相互に作用する複合体285
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VYHA(713279..741688)
染色体: 20
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:102):

タンパク質配列 (配列番号:363):

SNP情報

内容 (配列番号:1774):
AGGCTTCTACTACCCGCTGGGCATCGTCCGGGAGGTGCTGCCTGAGGCCAGCACCTGGGAGCAGGGCCTCCGCATCCTCG
GCCTGGAGTACAGCTTGAGG
K
TGCCCCCGTCGGACCAGGCCACCATCACCAAGGTGCTGCAGAAATACCACACGGAGCTTGGCCGGGTTGCCGGCCGCCGA
GAGGACTGCCGCGCCTTCTT
Celera SNP ID:hCV2729190
SNP位置転写物: 4734
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(T,4|G,8) アフリカ系アメリカ人(T,4|G,20) 合計(T,8|
G,28)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:363, 1280,(V,GTG) (L,TTG)

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,6|T,8) ; no_pop(G,-|T,-);no
_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:363, 1280,(V,GTG) (L,TTG)

遺伝子番号: 44
Celera遺伝子:hCG23418 - 104000117180308
Celera転写物:hCT2312438 - 104000117180331
公開転写物登録番号:NM_033405
Celeraタンパク質:hCP1857049 - 197000069370183
公開タンパク質登録番号: NP_208384
遺伝子記号:PRIC285
タンパク質名: ペルオキシソーム増殖物質活性レセプターAと相互に作用する複合体285
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VYHA(713279..741688)
染色体: 20
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:103):

タンパク質配列 (配列番号:364):

SNP情報

内容 (配列番号:1840):
AGGCTTCTACTACCCGCTGGGCATCGTCCGGGAGGTGCTGCCTGAGGCCAGCACCTGGGAGCAGGGCCTCCGCATCCTCG
GCCTGGAGTACAGCTTGAGG
K
TGCCCCCGTCGGACCAGGCCACCATCACCAAGGTGCTGCAGAAATACCACACGGAGCTTGGCCGGGTTGCCGGCCGCCGA
GAGGACTGCCGCGCCTTCTT
Celera SNP ID:hCV2729190
SNP位置転写物: 2317
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(T,4|G,8) アフリカ系アメリカ人(T,4|G,20) 合計(T,8|
G,28)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:364, 739,(V,GTG) (L,TTG)

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,6|T,8) ; no_pop(G,-|T,-
) ;no_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:364, 739,(V,GTG) (L,TTG)

遺伝子番号: 46
Celera遺伝子: hCG23454- 104000117544928
Celera転写物:hCT14561 - 104000117544929
公開転写物登録番号:NM_015272
Celeraタンパク質:hCP40775 - 197000069411453
公開タンパク質登録番号: NP_056087
遺伝子記号:
タンパク質名:
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W14H(7207906..7323147)
染色体: 16
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:105):

タンパク質配列 (配列番号:366):

SNP情報

内容 (配列番号:1888):
ATATGGCAACAGTTTACTTGAAGAAGCCAGAGGAGAAATAAGAAATTTAGAAAACGTTATTCAGTCACAAAGAGGCCAGA
TAGAGGAGTTAGAGCACTTG
R
CTGAGATCCTGAAAACTCAGTTGAGGAGAAAAGAAAATGAAATTGAGTTATCTCTTCTTCAGCTTCGAGAACAGCAAGCT
ACAGATCAAAGGTCAAATAT
Celera SNP ID:hCV25934437

SNP位置転写物: 731
SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:366, 229,(A,GCT) (T,ACT)

遺伝子番号: 51
Celera遺伝子:hCG27399 - 146000220312482
Celera転写物:hCT18539 - 146000220312504
公開転写物登録番号:NM_003266
Celeraタンパク質: hCP43686- 197000064928737
公開タンパク質登録番号: NP_003257
遺伝子記号:TLR4
タンパク質名:toll-様レセプター 4
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W1V9(4596116..4621277)
染色体: 9
OMIM番号: 603030
OMIM情報: エンドトキシン低応答性(3)

転写配列 (配列番号:116):

タンパク質配列 (配列番号:377):

SNP情報

内容 (配列番号:2073):
TTTAGCCCAGAACTGCTTTGAATACACCAATTGCTGTGGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTGCCTCAGAAACTG
CTCGGTCAGACGGTGATAGC
R
AGCCACGCATTCACAGGGCCACTGCTGCTCACAGAAGCAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCCTCGCGCCTGGCT
GGGACTCTGATCCCAGCCAT
Celera SNP ID:hCV2317680
SNP位置転写物: 177
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2074):
GGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTGCCTCAGAAACTGCTCGGTCAGACGGTGATAGCGAGCCACGCATTCACAG
GGCCACTGCTGCTCACAGAA
S
CAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCCTCGCGCCTGGCTGGGACTCTGATCCCAGCCATGGCCTTCCTCTCCTGCG
TGAGACCAGAAAGCTGGGAG
Celera SNP ID:hCV16288693
SNP位置転写物: 214
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-) ; no_pop(C,-|G,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2075):
ATAGCTTCTTCAGTTTCCCAGAACTGCAGGTGCTGGATTTATCCAGGTGTGAAATCCAGACAATTGAAGATGGGGCATAT
CAGAGCCTAAGCCACCTCTC
Y
ACCTTAATATTGACAGGAAACCCCATCCAGAGTTTAGCCCTGGGAGCCTTTTCTGGACTATCAAGTTTACAGAAGCTGGT
GGCTGTGGAGACAAATCTAG
Celera SNP ID:hCV25761144
SNP位置転写物: 548
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,0|T,2) アフリカ系アメリカ人(C,2|T,20) 合計(C,2|
T,22)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:377, 105,(S,TCT) (S,TCC)

SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:377, 105,(S,TCT) (S,TCC)

内容 (配列番号:2076):
ACAAATCTGCTCTAGAGGGCCTGTGCAATTTGACCATTGAAGAATTCCGATTAGCATACTTAGACTACTACCTCGATGAT
ATTATTGACTTATTTAATTG
K
TTGACAAATGTTTCTTCATTTTCCCTGGTGAGTGTGACTATTGAAAGGGTAAAAGACTTTTCTTATAATTTCGGATGGCA
ACATTTAGAATTAGTTAACT
Celera SNP ID:hCV16284839
SNP位置転写物: 1151
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:377, 306,(C,TGT) (W,TGG)

内容 (配列番号:2077):
TTATAATTTCGGATGGCAACATTTAGAATTAGTTAACTGTAAATTTGGACAGTTTCCCACATTGAAACTCAAATCTCTCA
AAAGGCTTACTTTCACTTCC
R
ACAAAGGTGGGAATGCTTTTTCAGAAGTTGATCTACCAAGCCTTGAGTTTCTAGATCTCAGTAGAAATGGCTTGAGTTTC
AAAGGTTGCTGTTCTCAAAG
Celera SNP ID:hCV25606729
SNP位置転写物: 1314
SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:377, 361,(N,AAC) (D,GAC)

内容 (配列番号:2078):
TTCAGTATTCCTATCACTCAGAAACCTCATTTACCTTGACATTTCTCATACTCACACCAGAGTTGCTTTCAATGGCATCT
TCAATGGCTTGTCCAGTCTC
R

AAGTCTTGAAAATGGCTGGCAATTCTTTCCAGGAAAACTTCCTTCCAGATATCTTCACAGAGCTGAGAAACTTGACCTTC
CTGGACCTCTCTCAGTGTCA
Celera SNP ID:hCV31784026
SNP位置転写物: 1653
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:377, 474,(E,GAA) (K,AAA)

内容 (配列番号:2079):
CTCTCAAAAGGCTTACTTTCACTTCCAACAAAGGTGGGAATGCTTTTTCAGAAGTTGATCTACCAAGCCTTGAGTTTCTA
GATCTCAGTAGAAATGGCTT
K
AGTTTCAAAGGTTGCTGTTCTCAAAGTGATTTTGGGACAACCAGCCTAAAGTATTTAGATCTGAGCTTCAATGGTGTTAT
TACCATGAGTTCAAACTTCT
Celera SNP ID:hCV31784024
SNP位置転写物: 1388
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:377, 385,(L,TTG) (F,TTT)

内容 (配列番号:2080):
GTGTTATTACCATGAGTTCAAACTTCTTGGGCTTAGAACAACTAGAACATCTGGATTTCCAGCATTCCAATTTGAAACAA
ATGAGTGAGTTTTCAGTATT
Y
CTATCACTCAGAAACCTCATTTACCTTGACATTTCTCATACTCACACCAGAGTTGCTTTCAATGGCATCTTCAATGGCTT
GTCCAGTCTCGAAGTCTTGA
Celera SNP ID:hCV31784025
SNP位置転写物: 1562
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:377, 443,(F,TTC) (F,TTT)

内容 (配列番号:2081):
TGCTGAGTTTGAATATCACCTGTCAGATGAATAAGACCATCATTGGTGTGTCGGTCCTCAGTGTGCTTGTAGTATCTGTT
GTAGCAGTTCTGGTCTATAA
R
TTCTATTTTCACCTGATGCTTCTTGCTGGCTGCATAAAGTATGGTAGAGGTGAAAACATCTATGATGCCTTTGTTATCTA
CTCAAGCCAGGATGAGGACT
Celera SNP ID:hCV31784029
SNP位置転写物: 2192
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:377, 653,(K,AAG) (K,AAA)

内容 (配列番号:2082):
GCTTTTTCAGAAGTTGATCTACCAAGCCTTGAGTTTCTAGATCTCAGTAGAAATGGCTTGAGTTTCAAAGGTTGCTGTTC

TCAAAGTGATTTTGGGACAA
Y
CAGCCTAAAGTATTTAGATCTGAGCTTCAATGGTGTTATTACCATGAGTTCAAACTTCTTGGGCTTAGAACAACTAGAAC
ATCTGGATTTCCAGCATTCC
Celera SNP ID:hCV11722237
SNP位置転写物: 1429
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,37|T,3) アフリカ系アメリカ人(C,36|T,2) 合計(C,7
3|T,5)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:377, 399,(T,ACC) (I,ATC)

SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,436|T,26)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:377, 399,(T,ACC) (I,ATC)

内容 (配列番号:2083):
CCTTCCTGGACCTCTCTCAGTGTCAACTGGAGCAGTTGTCTCCAACAGCATTTAACTCACTCTCCAGTCTTCAGGTACTA
AATATGAGCCACAACAACTT
M
TTTTCATTGGATACGTTTCCTTATAAGTGTCTGAACTCCCTCCAGGTTCTTGATTACAGTCTCAATCACATAATGACTTC
CAAAAAACAGGAACTACAGC
Celera SNP ID:hCV25606727
SNP位置転写物: 1829
SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:377, 532,(F,TTC) (L,TTA)

内容 (配列番号:2084):
AAAGGGTAAAAGACTTTTCTTATAATTTCGGATGGCAACATTTAGAATTAGTTAACTGTAAATTTGGACAGTTTCCCACA
TTGAAACTCAAATCTCTCAA
R
AGGCTTACTTTCACTTCCAACAAAGGTGGGAATGCTTTTTCAGAAGTTGATCTACCAAGCCTTGAGTTTCTAGATCTCAG
TAGAAATGGCTTGAGTTTCA
Celera SNP ID:hCV25606728
SNP位置転写物: 1295
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,39|G,1) アフリカ系アメリカ人(A,38|G,0) 合計(A,7
7|G,1)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:377, 354,(K,AAA) (K,AAG)

内容 (配列番号:2085):
TTCCTCTCACCCTTTAGCCCAGAACTGCTTTGAATACACCAATTGCTGTGGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTG
CCTCAGAAACTGCTCGGTCA
R
ACGGTGATAGCGAGCCACGCATTCACAGGGCCACTGCTGCTCACAGAAGCAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCC
TCGCGCCTGGCTGGGACTCT

Celera SNP ID:hCV2317679
SNP位置転写物: 165
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2086):
TAGCCCAGAACTGCTTTGAATACACCAATTGCTGTGGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTGCCTCAGAAACTGCT
CGGTCAGACGGTGATAGCGA
R
CCACGCATTCACAGGGCCACTGCTGCTCACAGAAGCAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCCTCGCGCCTGGCTGG
GACTCTGATCCCAGCCATGG
Celera SNP ID:hCV2317681
SNP位置転写物: 179
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2087):
TGTGGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTGCCTCAGAAACTGCTCGGTCAGACGGTGATAGCGAGCCACGCATTCA
CAGGGCCACTGCTGCTCACA
R
AAGCAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCCTCGCGCCTGGCTGGGACTCTGATCCCAGCCATGGCCTTCCTCTCCT
GCGTGAGACCAGAAAGCTGG
Celera SNP ID:hCV16288694
SNP位置転写物: 211
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2088):
GAAGGAAACTTGGAAAAGTTTGACAAATCTGCTCTAGAGGGCCTGTGCAATTTGACCATTGAAGAATTCCGATTAGCATA
CTTAGACTACTACCTCGATG
R
TATTATTGACTTATTTAATTGTTTGACAAATGTTTCTTCATTTTCCCTGGTGAGTGTGACTATTGAAAGGGTAAAAGACT
TTTCTTATAATTTCGGATGG
Celera SNP ID:hCV11722238
SNP位置転写物: 1129
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,25|G,3) アフリカ系アメリカ人(A,30|G,6) 合計(A,5
5|G,9)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:377, 299,(D,GAT) (G,GGT)

SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,26|G,436)
SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コード:配列番号:377, 299,(D,GAT) (G,GGT)

内容 (配列番号:2089):
CTAGAGGGCCTGTGCAATTTGACCATTGAAGAATTCCGATTAGCATACTTAGACTACTACCTCGATGATATTATTGACTT
ATTTAATTGTTTGACAAATG
K
TTCTTCATTTTCCCTGGTGAGTGTGACTATTGAAAGGGTAAAAGACTTTTCTTATAATTTCGGATGGCAACATTTAGAAT
TAGTTAACTGTAAATTTGGA
Celera SNP ID:hCV16284832
SNP位置転写物: 1162
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:377, 310,(V,GTT) (G,GGT)

内容 (配列番号:2090):
ACCCCATCCAGAGTTTAGCCCTGGGAGCCTTTTCTGGACTATCAAGTTTACAGAAGCTGGTGGCTGTGGAGACAAATCTA
GCATCTCTAGAGAACTTCCC
M
ATTGGACATCTCAAAACTTTGAAAGAACTTAATGTGGCTCACAATCTTATCCAATCTTTCAAATTACCTGAGTATTTTTC
TAATCTGACCAATCTAGAGC
Celera SNP ID:hCV25606733
SNP位置転写物: 668
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,1|C,5) アフリカ系アメリカ人(A,0|C,6) 合計(A,1|C
,11)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:377, 145,(P,CCC) (P,CCA)

SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|A,-)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:377, 145,(P,CCC) (P,CCA)

内容 (配列番号:2091):
AAATGGCTGGCAATTCTTTCCAGGAAAACTTCCTTCCAGATATCTTCACAGAGCTGAGAAACTTGACCTTCCTGGACCTC
TCTCAGTGTCAACTGGAGCA
K
TTGTCTCCAACAGCATTTAACTCACTCTCCAGTCTTCAGGTACTAAATATGAGCCACAACAACTTCTTTTCATTGGATAC
GTTTCCTTATAAGTGTCTGA
Celera SNP ID:hCV31784027
SNP位置転写物: 1763
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:377, 510,(Q,CAG) (H,CAT)

内容 (配列番号:2092):
AGCTGGTGGCTGTGGAGACAAATCTAGCATCTCTAGAGAACTTCCCCATTGGACATCTCAAAACTTTGAAAGAACTTAAT
GTGGCTCACAATCTTATCCA

R
TCTTTCAAATTACCTGAGTATTTTTCTAATCTGACCAATCTAGAGCACTTGGACCTTTCCAGCAACAAGATTCAAAGTAT
TTATTGCACAGACTTGCGGG
Celera SNP ID:hCV32375268
SNP位置転写物: 722
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:377, 163,(Q,CAA) (Q,CAG)

内容 (配列番号:2093):
CTTAATGTGGCTCACAATCTTATCCAATCTTTCAAATTACCTGAGTATTTTTCTAATCTGACCAATCTAGAGCACTTGGA
CCTTTCCAGCAACAAGATTC
R
AAGTATTTATTGCACAGACTTGCGGGTTCTACATCAAATGCCCCTACTCAATCTCTCTTTAGACCTGTCCCTGAACCCTA
TGAACTTTATCCAACCAGGT
Celera SNP ID:hCV32375269
SNP位置転写物: 796
SNP情報: Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:377, 188,(Q,CAA) (R,CGA)

内容 (配列番号:2094):
AACCCTATGAACTTTATCCAACCAGGTGCATTTAAAGAAATTAGGCTTCATAAGCTGACTTTAAGAAATAATTTTGATAG
TTTAAATGTAATGAAAACTT
S
TATTCAAGGTCTGGCTGGTTTAGAAGTCCATCGTTTGGTTCTGGGAGAATTTAGAAATGAAGGAAACTTGGAAAAGTTTG
ACAAATCTGCTCTAGAGGGC
Celera SNP ID:hCV32375270
SNP位置転写物: 970
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:377, 246,(C,TGT) (S,TCT)

内容 (配列番号:2095):
TACCTCGATGATATTATTGACTTATTTAATTGTTTGACAAATGTTTCTTCATTTTCCCTGGTGAGTGTGACTATTGAAAG
GGTAAAAGACTTTTCTTATA
R
TTTCGGATGGCAACATTTAGAATTAGTTAACTGTAAATTTGGACAGTTTCCCACATTGAAACTCAAATCTCTCAAAAGGC
TTACTTTCACTTCCAACAAA
Celera SNP ID:hCV32375271
SNP位置転写物: 1219
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:377, 329,(N,AAT) (S,AGT)

内容 (配列番号:2096):

AAAAACAGGAACTACAGCATTTTCCAAGTAGTCTAGCTTTCTTAAATCTTACTCAGAATGACTTTGCTTGTACTTGTGAA
CACCAGAGTTTCCTGCAATG
R
ATCAAGGACCAGAGGCAGCTCTTGGTGGAAGTTGAACGAATGGAATGTGCAACACCTTCAGATAAGCAGGGCATGCCTGT
GCTGAGTTTGAATATCACCT
Celera SNP ID:hCV32375272
SNP位置転写物: 2012
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ナンセンス変異
タンパク質コード:配列番号:377, 593,(*,TGA) (W,TGG)

内容 (配列番号:2097):
CTTGCTGGCTGCATAAAGTATGGTAGAGGTGAAAACATCTATGATGCCTTTGTTATCTACTCAAGCCAGGATGAGGACTG
GGTAAGGAATGAGCTAGTAA
R
GAATTTAGAAGAAGGGGTGCCTCCATTTCAGCTCTGCCTTCACTACAGAGACTTTATTCCCGGTGTGGCCATTGCTGCCA
ACATCATCCATGAAGGTTTC
Celera SNP ID:hCV32375273
SNP位置転写物: 2314
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:377, 694,(K,AAG) (R,AGG)

内容 (配列番号:2098):
AGCCGAAAGGTGATTGTTGTGGTGTCCCAGCACTTCATCCAGAGCCGCTGGTGTATCTTTGAATATGAGATTGCTCAGAC
CTGGCAGTTTCTGAGCAGTC
R
TGCTGGTATCATCTTCATTGTCCTGCAGAAGGTGGAGAAGACCCTGCTCAGGCAGCAGGTGGAGCTGTACCGCCTTCTCA
GCAGGAACACTTACCTGGAG
Celera SNP ID:hCV32375274
SNP位置転写物: 2521
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:377, 763,(H,CAT) (R,CGT)

内容 (配列番号:2099):
TGTCCTGGGGCGGCACATCTTCTGGAGACGACTCAGAAAAGCCCTGCTGGATGGTAAATCATGGAATCCAGAAGGAACAG
TGGGTACAGGATGCAATTGG
M
AGGAAGCAACATCTATCTGAAGAGGAAAAATAAAAACCTCCTGAGGCATTTCTTGCCCAGCTGGGTCCAACACTTGTTCA
GTTAATAAGTATTAAATGCT
Celera SNP ID:hCV32375275
SNP位置転写物: 2733
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:377, 834,(K,AAG) (Q,CAG)

内容 (配列番号:2100):
GTTCAGTTAATAAGTATTAAATGCTGCCACATGTCAGGCCTTATGCTAAGGGTGAGTAATTCCATGGTGCACTAGATATG
CAGGGCTGCTAATCTCAAGG
M
GCTTCCAGTGCAGAGGGAATAAATGCTAGACTAAAATACAGAGTCTTCCAGGTGGGCATTTCAACCAACTCAGTCAAGGA
ACCCATGACAAAGAAAGTCA
Celera SNP ID:hCV31784030
SNP位置転写物: 2909
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2101):
AAGAGACATTGTTCTTTTCCTGAGTCTTTTGAATGGAAATTGTATTATGTTATAGCCATCATAAAACCATTTTGGTAGTT
TTGACTGAACTGGGTGTTCA
Y
TTTTTCCTTTTTGATTGAATACAATTTAAATTCTACTTGATGACTGCAGTCGTCAAGGGGCTCCTGATGCAAGATGCCCC
TTCCATTTTAAGTCTGTCTC
Celera SNP ID:hCV31784031
SNP位置転写物: 3156
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2102):
ACAATTTAAATTCTACTTGATGACTGCAGTCGTCAAGGGGCTCCTGATGCAAGATGCCCCTTCCATTTTAAGTCTGTCTC
CTTACAGAGGTTAAAGTCTA
R
TGGCTAATTCCTAAGGAAACCTGATTAACACATGCTCACAACCATCCTGGTCATTCTCGAGCATGTTCTATTTTTTAACT
AATCACCCCTGATATATTTT
Celera SNP ID:hCV8788483
SNP位置転写物: 3277
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2103):
TCCATTTTAAGTCTGTCTCCTTACAGAGGTTAAAGTCTAGTGGCTAATTCCTAAGGAAACCTGATTAACACATGCTCACA
ACCATCCTGGTCATTCTCGA
R
CATGTTCTATTTTTTAACTAATCACCCCTGATATATTTTTATTTTTATATATCCAGTTTTCATTTTTTTACGTCTTGCCT
ATAAGCTAATATCATAAATA
Celera SNP ID:hCV8788490
SNP位置転写物: 3338
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)

SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2104):
TTTTTTTACGTCTTGCCTATAAGCTAATATCATAAATAAGGTTGTTTAAGACGTGCTTCAAATATCCATATTAACCACTA
TTTTTCAAGGAAGTATGGAA
R
AGTACACTCTGTCACTTTGTCACTCGATGTCATTCCAAAGTTATTGCCTACTAAGTAATGACTGTCATGAAAGCAGCATT
GAAATAATTTGTTTAAAGGG
Celera SNP ID:hCV31784032
SNP位置転写物: 3501
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2105):
CTTTGTCACTCGATGTCATTCCAAAGTTATTGCCTACTAAGTAATGACTGTCATGAAAGCAGCATTGAAATAATTTGTTT
AAAGGGGGCACTCTTTTAAA
Y
GGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTTATCATGGACAATTTGGGCTAGAGGCAGGAAGGAAGTGGGATGACCTCAGGAG
GTCACCTTTTCTTGATTCCA
Celera SNP ID:hCV31784033
SNP位置転写物: 3616
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2106):
GTCATGAAAGCAGCATTGAAATAATTTGTTTAAAGGGGGCACTCTTTTAAACGGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTT
ATCATGGACAATTTGGGCTA
K
AGGCAGGAAGGAAGTGGGATGACCTCAGGAGGTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTG
ACCTCATGAAATGAGTTGCA
Celera SNP ID:hCV8788491
SNP位置転写物: 3665
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2107):
AAAGCAGCATTGAAATAATTTGTTTAAAGGGGGCACTCTTTTAAACGGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTTATCATG
GACAATTTGGGCTAGAGGCA
K
GAAGGAAGTGGGATGACCTCAGGAGGTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCA
TGAAATGAGTTGCAGCAGAA
Celera SNP ID:hCV8788492
SNP位置転写物: 3671

SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2108):
TAATTTGTTTAAAGGGGGCACTCTTTTAAACGGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTTATCATGGACAATTTGGGCTAG
AGGCAGGAAGGAAGTGGGAT
K
ACCTCAGGAGGTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCATGAAATGAGTTGCAG
CAGAAGTTTATTTTTTTCAG
Celera SNP ID:hCV8788498
SNP位置転写物: 3686
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2109):
AAAGGGGGCACTCTTTTAAACGGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTTATCATGGACAATTTGGGCTAGAGGCAGGAAG
GAAGTGGGATGACCTCAGGA
R
GTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCATGAAATGAGTTGCAGCAGAAGTTTA
TTTTTTTCAGAACAAGTGAT
Celera SNP ID:hCV8788499
SNP位置転写物: 3696
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2110):
GGAAGGAAGTGGGATGACCTCAGGAGGTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTC
ATGAAATGAGTTGCAGCAGA
W
GTTTATTTTTTTTCAGAACAAGTGATGTTTGATGGACCTCTGAATCTCTTTAGGGAGACACAGATGGCTGGGATCCCTCCC
CTGTACCCTTCTCACTGCCA
Celera SNP ID:hCV8788500
SNP位置転写物: 3771
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|A,-) ; no_pop(T,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2111):
GATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCATGAAATGAGTTGCAGCAGAAGTTTATTTTTTTCAGAAC
AAGTGATGTTTGATGGACCT
M
TGAATCTCTTTAGGGAGACACAGATGGCTGGGATCCCTCCCCTGTACCCTTCTCACTGCCAGGAGAACTACGTGTGAAGG
TATTCAAGGCAGGGAGTATA

Celera SNP ID:hCV8788507
SNP位置転写物: 3810
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377，なし

内容（配列番号:2112):
AAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCATGAAATGAGTTGCAGCAGAAGTTTATTTTTTTCAGAACAAGTGATG
TTTGATGGACCTCTGAATCT
M
TTTAGGGAGACACAGATGGCTGGGATCCCTCCCCTGTACCCTTCTCACTGCCAGGAGAACTACGTGTGAAGGTATTCAAG
GCAGGGAGTATACATTGCTG
Celera SNP ID:hCV8788508
SNP位置転写物: 3818
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377，なし

内容（配列番号:2113):
AGTTGCAGCAGAAGTTTATTTTTTTCAGAACAAGTGATGTTTGATGGACCTCTGAATCTCTTTAGGGAGACACAGATGGC
TGGGATCCCTCCCCTGTACC
Y
TTCTCACTGCCAGGAGAACTACGTGTGAAGGTATTCAAGGCAGGGAGTATACATTGCTGTTTCCTGTTGGGCAATGCTCC
TTGACCACATTTTGGGAAGA
Celera SNP ID:hCV29292007
SNP位置転写物: 3859
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377，なし

内容（配列番号:2114):
GAAGTTTATTTTTTTCAGAACAAGTGATGTTTGATGGACCTCTGAATCTCTTTAGGGAGACACAGATGGCTGGGATCCCT
CCCCTGTACCCTTCTCACTG
M
CAGGAGAACTACGTGTGAAGGTATTCAAGGCAGGGAGTATACATTGCTGTTTCCTGTTGGGCAATGCTCCTTGACCACAT
TTTGGGAAGAGTGGATGTTA
Celera SNP ID:hCV8788509
SNP位置転写物: 3869
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377，なし

内容（配列番号:2115):
CCTTCTCACTGCCAGGAGAACTACGTGTGAAGGTATTCAAGGCAGGGAGTATACATTGCTGTTTCCTGTTGGGCAATGCT
CCTTGACCACATTTTGGGAA
S

AGTGGATGTTATCATTGAGAAAACAATGTGTCTGGAATTAATGGGGTTCTTATAAAGAAGGTTCCCAGAAAAGAATGTTC
ATCCAGCCTCCTCAGAAACA
Celera SNP ID:hCV31784034
SNP位置転写物: 3958
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2116):
AAATCAGAATTTCAAGAAAATATTTACACTCCCATGTTCATTGTGGCACTCTTCACAATCACTGTTTCCAAAGTTATGGA
AACAACCCAAATTTCCATTG
R
AAAATAAATGGACAAAGAAAATGTGCATATACGTACAATGGGATATTATTCAGCCTAAAAAAAGGGGGAATCCTGTTATT
TATGACAACATGAATAAACC
Celera SNP ID:hCV15823907
SNP位置転写物: 4431
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2117):
AATATTTACACTCCCATGTTCATTGTGGCACTCTTCACAATCACTGTTTCCAAAGTTATGGAAACAACCCAAATTTCCAT
TGAAAAATAAATGGACAAAG
R
AAATGTGCATATACGTACAATGGGATATTATTCAGCCTAAAAAAAGGGGGAATCCTGTTATTTATGACAACATGAATAAA
CCCGGAGGCCATTATGCTAT
Celera SNP ID:hCV15823906
SNP位置転写物: 4449
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2118):
AAAGTTATGGAAACAACCCAAATTTCCATTGAAAAATAAATGGACAAAGAAAATGTGCATATACGTACAATGGGATATTA
TTCAGCCTAAAAAAAGGGGG
R
ATCCTGTTATTTATGACAACATGAATAAACCCGGAGGCCATTATGCTATGTAAAATGAGCAAGTAACAGAAAGACAAATA
CTGCCTGATTTCATTTATAT
Celera SNP ID:hCV15823899
SNP位置転写物: 4500
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2119):
GAGGAAGGGAGAAATGAGGAAATAGGGAGTTGTCTAATTGGTATAAAATTATAGTATGCAAGATGAATTAGCTCTAAAGA

TCAGCTGTATAGCAGAGTTC
S
TATAATGAACAATACTGTATTATGCACTTAACATTTTGTTAAGAGGGTACCTCTCATGTTAAGTGTTCTTACCATATACA
TATACACAAGGAAGCTTTTG
Celera SNP ID:hCV29292008
SNP位置転写物: 4763
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2120):
TACTGAGTGTTTCAGAGTGTGTTTGGTTTGAGCAGGTCTAGGGTGATTGAACATCCCTGGGTGTGTTTCCATGTCTCATG
TACTAGTGAAAGTAGATGTG
Y
GCATTTGTGCACATATCCCTATGTATCCCTATCAGGGCTGTGTGTATTTGAAAGTGTGTGTGTCCGCATGATCATATCTG
TATAGAAGAGAGTGTGATTA
Celera SNP ID:hCV31784036
SNP位置転写物: 5164
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2121):
TATTTGAAAGTGTGTGTGTCCGCATGATCATATCTGTATAGAAGAGAGTGTGATTATATTTCTTGAAGAATACATCCATT
TGAAATGGATGTCTATGGCT
R
TTTGAGATGAGTTCTCTACTCTTGTGCTTGTACAGTAGTCTCCCCTTATCCCTTATGCTTGGTGGATACGTTCTTAGACC
CCAAGTGGATCTCTGAGACC
Celera SNP ID:hCV31784037
SNP位置転写物: 5309
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2122):
TACATCCATTTGAAATGGATGTCTATGGCTGTTTGAGATGAGTTCTCTACTCTTGTGCTTGTACAGTAGTCTCCCCTTAT
CCCTTATGCTTGGTGGATAC
R
TTCTTAGACCCCAAGTGGATCTCTGAGACCGCAGATGGTACCAAACCTCATATATGCAATATTTTTTCCTATACATAAAT
ACCTAAGATAAAGTTCATCT
Celera SNP ID:hCV31784038
SNP位置転写物: 5379
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377, なし

内容 (配列番号:2123):
CCTTATCCCTTATGCTTGGTGGATACGTTCTTAGACCCCAAGTGGATCTCTGAGACCGCAGATGGTACCAAACCTCATAT
ATGCAATATTTTTTCCTATA
Y
ATAAATACCTAAGATAAAGTTCATCTTCTGAATTAGGCACAGTAAGAGATTAA
Celera SNP ID:hCV31784039
SNP位置転写物: 5453
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(C,-|T,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:377, なし

遺伝子番号: 51
Celera遺伝子:hCG27399 - 146000220312482
Celera転写物:hCT1961394 - 146000220312489
公開転写物登録番号:NM_003266
Celeraタンパク質:hCP1774277 - 197000064928735
公開タンパク質登録番号: NP_003257
遺伝子記号:TLR4
タンパク質名:toll-様レセプター 4
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W1V9(4596116..4621277)
染色体: 9
OMIM番号: 603030
OMIM情報: エンドトキシン低応答性(3)

転写配列 (配列番号:117):

タンパク質配列 (配列番号:378):

SNP情報

内容 (配列番号:2124):
TTTAGCCCAGAACTGCTTTGAATACACCAATTGCTGTGGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTGCCTCAGAAACTG
CTCGGTCAGACGGTGATAGC
R
AGCCACGCATTCACAGGGCCACTGCTGCTCACAGAAGCAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCCTCGCGCCTGGCT
GGGACTCTGATCCCAGCCAT
Celera SNP ID:hCV2317680
SNP位置転写物: 177
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2125):
GGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTGCCTCAGAAACTGCTCGGTCAGACGGTGATAGCGAGCCACGCATTCACAG
GGCCACTGCTGCTCACAGAA
S
CAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCCTCGCGCCTGGCTGGGACTCTGATCCCAGCCATGGCCTTCCTCTCCTGCG
TGAGACCAGAAAGCTGGGAG

Celera SNP ID:hCV16288693
SNP位置転写物: 214
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,-|G,-) ; no_pop(C,-|G,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2126):
ATAGCTTCTTCAGTTTCCCAGAACTGCAGGTGCTGGATTTATCCAGGTGTGAAATCCAGACAATTGAAGATGGGGCATAT
CAGAGCCTAAGCCACCTCTC
Y
ACCTTAATATTGACAGGAAACCCCATCCAGAGTTTAGCCCTGGGAGCCTTTTCTGGACTATCAAGTTTACAGAAGCTGGT
GGCTGTGGAGACAAATCTAG
Celera SNP ID:hCV25761144
SNP位置転写物: 668
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）: 白人(C,0|T,2) アフリカ系アメリカ人(C,2|T,20) 合計(C,2|T,22)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:378, 65,(S,TCT) (S,TCC)

SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:378, 65,(S,TCT) (S,TCC)

内容 (配列番号:2127):
ACAAATCTGCTCTAGAGGGCCTGTGCAATTTGACCATTGAAGAATTCCGATTAGCATACTTAGACTACTACCTCGATGAT
ATTATTGACTTATTTAATTG
K
TTGACAAATGTTTCTTCATTTTCCCTGGTGAGTGTGACTATTGAAAGGGTAAAAGACTTTTCTTATAATTTCGGATGGCA
ACATTTAGAATTAGTTAACT
Celera SNP ID:hCV16284839
SNP位置転写物: 1271
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:378, 266,(C,TGT) (W,TGG)

内容 (配列番号:2128):
TTATAATTTCGGATGGCAACATTTAGAATTAGTTAACTGTAAATTTGGACAGTTTCCCACATTGAAACTCAAATCTCTCA
AAAGGCTTACTTTCACTTCC
R
ACAAAGGTGGGAATGCTTTTTCAGAAGTTGATCTACCAAGCCTTGAGTTTCTAGATCTCAGTAGAAATGGCTTGAGTTTC
AAAGGTTGCTGTTCTCAAAG
Celera SNP ID:hCV25606729
SNP位置転写物: 1434
SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異

タンパク質コード:配列番号:378, 321,(N,AAC) (D,GAC)

内容 (配列番号:2129):
GCGCCTGGCTGGGACTCTGATCCCAGCCATGGCCTTCCTCTCCTGCGTGAGACCAGAAAGCTGGGAGCCCTGCGTGGAGA
CTTGGCCCTAAACCACACAG
M
AGAGCTGGCATGAAACCCAGAGCTTTCAGACTCCGGAGCCTCAGCCCTTCACCCCGATTCCATTGCTTCTTGCTAAATGC
TGCCGTTTTATCACGGAGGT
Celera SNP ID:hCV31784009
SNP位置転写物: 348
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2130):
TTCAGTATTCCTATCACTCAGAAACCTCATTTACCTTGACATTTCTCATACTCACACCAGAGTTGCTTTCAATGGCATCT
TCAATGGCTTGTCCAGTCTC
R
AAGTCTTGAAAATGGCTGGCAATTCTTTCCAGGAAAACTTCCTTCCAGATATCTTCACAGAGCTGAGAAACTTGACCTTC
CTGGACCTCTCTCAGTGTCA
Celera SNP ID:hCV31784026
SNP位置転写物: 1773
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:378, 434,(E,GAA) (K,AAA)

内容 (配列番号:2131):
CTCTCAAAAGGCTTACTTTCACTTCCAACAAAGGTGGGAATGCTTTTTCAGAAGTTGATCTACCAAGCCTTGAGTTTCTA
GATCTCAGTAGAAATGGCTT
K
AGTTTCAAAGGTTGCTGTTCTCAAAGTGATTTTGGGACAACCAGCCTAAAGTATTTAGATCTGAGCTTCAATGGTGTTAT
TACCATGAGTTCAAACTTCT
Celera SNP ID:hCV31784024
SNP位置転写物: 1508
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:378, 345,(L,TTG) (F,TTT)

内容 (配列番号:2132):
GTGTTATTACCATGAGTTCAAACTTCTTGGGCTTAGAACAACTAGAACATCTGGATTTCCAGCATTCCAATTTGAAACAA
ATGAGTGAGTTTTCAGTATT
Y
CTATCACTCAGAAACCTCATTTACCTTGACATTTCTCATACTCACACCAGAGTTGCTTTCAATGGCATCTTCAATGGCTT
GTCCAGTCTCGAAGTCTTGA
Celera SNP ID:hCV31784025
SNP位置転写物: 1682
SNP情報: dbSNP;Nickerson

母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型：サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:378, 403,(F,TTC) (F,TTT)

内容 (配列番号:2133):
TGCTGAGTTTGAATATCACCTGTCAGATGAATAAGACCATCATTGGTGTGTCGGTCCTCAGTGTGCTTGTAGTATCTGTT
GTAGCAGTTCTGGTCTATAA
R
TTCTATTTTCACCTGATGCTTCTTGCTGGCTGCATAAAGTATGGTAGAGGTGAAAACATCTATGATGCCTTTGTTATCTA
CTCAAGCCAGGATGAGGACT
Celera SNP ID:hCV31784029
SNP位置転写物：2312
SNP情報：dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型：サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:378, 613,(K,AAG) (K,AAA)

内容 (配列番号:2134):
GCTTTTTCAGAAGTTGATCTACCAAGCCTTGAGTTTCTAGATCTCAGTAGAAATGGCTTGAGTTTCAAAGGTTGCTGTTC
TCAAAGTGATTTTGGGACAA
Y
CAGCCTAAAGTATTTAGATCTGAGCTTCAATGGTGTTATTACCATGAGTTCAAACTTCTTGGGCTTAGAACAACTAGAAC
ATCTGGATTTCCAGCATTCC
Celera SNP ID:hCV11722237
SNP位置転写物：1549
SNP情報：Applera
母集団（対立遺伝子，数）：白人(C,37|T,3) アフリカ系アメリカ人(C,36|T,2) 合計(C,7
3|T,5)
SNP型：ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:378, 359,(T,ACC) (I,ATC)

SNP情報：HGMD;dbSNP; Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,436|T,26)
SNP型：ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:378, 359,(T,ACC) (I,ATC)

内容 (配列番号:2135):
CCTTCCTGGACCTCTCTCAGTGTCAACTGGAGCAGTTGTCTCCAACAGCATTTAACTCACTCTCCAGTCTTCAGGTACTA
AATATGAGCCACAACAACTT
M
TTTTCATTGGATACGTTTCCTTATAAGTGTCTGAACTCCCTCCAGGTTCTTGATTACAGTCTCAATCACATAATGACTTC
CAAAAAACAGGAACTACAGC
Celera SNP ID:hCV25606727
SNP位置転写物：1949
SNP情報：HapMap
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|A,-)
SNP型：ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:378, 492,(F,TTC) (L,TTA)

内容 (配列番号:2136):

AAAGGGTAAAAGACTTTTCTTATAATTTCGGATGGCAACATTTAGAATTAGTTAACTGTAAATTTGGACAGTTTCCCACA
TTGAAACTCAAATCTCTCAA
R
AGGCTTACTTTCACTTCCAACAAAGGTGGGAATGCTTTTTCAGAAGTTGATCTACCAAGCCTTGAGTTTCTAGATCTCAG
TAGAAATGGCTTGAGTTTCA
Celera SNP ID:hCV25606728
SNP位置転写物: 1415
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,39|G,1) アフリカ系アメリカ人(A,38|G,0) 合計(A,7
7|G,1)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:378, 314,(K,AAA) (K,AAG)

内容 (配列番号:2137):
TTCCTCTCACCCTTTAGCCCAGAACTGCTTTGAATACACCAATTGCTGTGGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTG
CCTCAGAAACTGCTCGGTCA
R
ACGGTGATAGCGAGCCACGCATTCACAGGGCCACTGCTGCTCACAGAAGCAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCC
TCGCGCCTGGCTGGGACTCT
Celera SNP ID:hCV2317679
SNP位置転写物: 165
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2138):
TAGCCCAGAACTGCTTTGAATACACCAATTGCTGTGGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTGCCTCAGAAACTGCT
CGGTCAGACGGTGATAGCGA
R
CCACGCATTCACAGGGCCACTGCTGCTCACAGAAGCAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCCTCGCGCCTGGCTGG
GACTCTGATCCCAGCCATGG
Celera SNP ID:hCV2317681
SNP位置転写物: 179
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2139):
TGTGGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTGCCTCAGAAACTGCTCGGTCAGACGGTGATAGCGAGCCACGCATTCA
CAGGGCCACTGCTGCTCACA
R
AAGCAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCCTCGCGCCTGGCTGGGACTCTGATCCCAGCCATGGCCTTCCTCTCCT
GCGTGAGACCAGAAAGCTGG
Celera SNP ID:hCV16288694
SNP位置転写物: 211
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR5

タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2140):
GAAGGAAACTTGGAAAAGTTTGACAAATCTGCTCTAGAGGGCCTGTGCAATTTGACCATTGAAGAATTCCGATTAGCATA
CTTAGACTACTACCTCGATG
R
TATTATTGACTTATTTAATTGTTTGACAAATGTTTCTTCATTTTCCCTGGTGAGTGTGACTATTGAAAGGGTAAAAGACT
TTTCTTATAATTTCGGATGG
Celera SNP ID:hCV11722238
SNP位置転写物: 1249
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,25|G,3) アフリカ系アメリカ人(A,30|G,6) 合計(A,5
5|G,9)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:378, 259,(D,GAT) (G,GGT)

SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,26|G,436)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:378, 259,(D,GAT) (G,GGT)

内容 (配列番号:2141):
CTAGAGGGCCTGTGCAATTTGACCATTGAAGAATTCCGATTAGCATACTTAGACTACTACCTCGATGATATTATTGACTT
ATTTAATTGTTTGACAAATG
K
TTCTTCATTTTCCCTGGTGAGTGTGACTATTGAAAGGGTAAAAGACTTTTCTTATAATTTCGGATGGCAACATTTAGAAT
TAGTTAACTGTAAATTTGGA
Celera SNP ID:hCV16284832
SNP位置転写物: 1282
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:378, 270,(V,GTT) (G,GGT)

内容 (配列番号:2142):
ACCCCATCCAGAGTTTAGCCCTGGGAGCCTTTTCTGGACTATCAAGTTTACAGAAGCTGGTGGCTGTGGAGACAAATCTA
GCATCTCTAGAGAACTTCCC
M
ATTGGACATCTCAAAACTTTGAAAGAACTTAATGTGGCTCACAATCTTATCCAATCTTTCAAATTACCTGAGTATTTTTC
TAATCTGACCAATCTAGAGC
Celera SNP ID:hCV25606733
SNP位置転写物: 788
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,1|C,5) アフリカ系アメリカ人(A,0|C,6) 合計(A,1|C
,11)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:378, 105,(P,CCC) (P,CCA)

SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|A,-)

SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:378, 105,(P,CCC) (P,CCA)

内容 (配列番号:2143):
AAATGGCTGGCAATTCTTTCCAGGAAAACTTCCTTCCAGATATCTTCACAGAGCTGAGAAACTTGACCTTCCTGGACCTC
TCTCAGTGTCAACTGGAGCA
K
TTGTCTCCAACAGCATTTAACTCACTCTCCAGTCTTCAGGTACTAAATATGAGCCACAACAACTTCTTTTCATTGGATAC
GTTTCCTTATAAGTGTCTGA
Celera SNP ID:hCV31784027
SNP位置転写物: 1883
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:378, 470,(Q,CAG) (H,CAT)

内容 (配列番号:2144):
AGCTGGTGGCTGTGGAGACAAATCTAGCATCTCTAGAGAACTTCCCCATTGGACATCTCAAAACTTTGAAAGAACTTAAT
GTGGCTCACAATCTTATCCA
R
TCTTTCAAATTACCTGAGTATTTTTCTAATCTGACCAATCTAGAGCACTTGGACCTTTCCAGCAACAAGATTCAAAGTAT
TTATTGCACAGACTTGCGGG
Celera SNP ID:hCV32375268
SNP位置転写物: 842
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:378, 123,(Q,CAA) (Q,CAG)

内容 (配列番号:2145):
CTTAATGTGGCTCACAATCTTATCCAATCTTTCAAATTACCTGAGTATTTTTCTAATCTGACCAATCTAGAGCACTTGGA
CCTTTCCAGCAACAAGATTC
R
AAGTATTTATTGCACAGACTTGCGGGTTCTACATCAAATGCCCCTACTCAATCTCTCTTTAGACCTGTCCCTGAACCCTA
TGAACTTTATCCAACCAGGT
Celera SNP ID:hCV32375269
SNP位置転写物: 916
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:378, 148,(Q,CAA) (R,CGA)

内容 (配列番号:2146):
AACCCTATGAACTTTATCCAACCAGGTGCATTTAAAGAAATTAGGCTTCATAAGCTGACTTTAAGAAATAATTTTGATAG
TTTAAATGTAATGAAAACTT
S
TATTCAAGGTCTGGCTGGTTTAGAAGTCCATCGTTTGGTTCTGGGAGAATTTAGAAATGAAGGAAACTTGGAAAAGTTTG
ACAAATCTGCTCTAGAGGGC
Celera SNP ID:hCV32375270
SNP位置転写物: 1090

SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|G,-)
SNP型：ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:378，206,(C,TGT) (S,TCT)

内容（配列番号:2147):
TACCTCGATGATATTATTGACTTATTTAATTGTTTGACAAATGTTTCTTCATTTTCCCTGGTGAGTGTGACTATTGAAAG
GGTAAAAGACTTTTCTTATA
R
TTTCGGATGGCAACATTTAGAATTAGTTAACTGTAAATTTGGACAGTTTCCCACATTGAAACTCAAATCTCTCAAAAGGC
TTACTTTCACTTCCAACAAA
Celera SNP ID:hCV32375271
SNP位置転写物：1339
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|A,-)
SNP型：ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:378，289,(N,AAT) (S,AGT)

内容（配列番号:2148):
AAAAACAGGAACTACAGCATTTTCCAAGTAGTCTAGCTTTCTTAAATCTTACTCAGAATGACTTTGCTTGTACTTGTGAA
CACCAGAGTTTCCTGCAATG
R
ATCAAGGACCAGAGGCAGCTCTTGGTGGAAGTTGAACGAATGGAATGTGCAACACCTTCAGATAAGCAGGGCATGCCTGT
GCTGAGTTTGAATATCACCT
Celera SNP ID:hCV32375272
SNP位置転写物：2132
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(A,-|G,-)
SNP型：ナンセンス変異
タンパク質コード:配列番号:378，553,(*,TGA) (W,TGG)

内容（配列番号:2149):
CTTGCTGGCTGCATAAAGTATGGTAGAGGTGAAAACATCTATGATGCCTTTGTTATCTACTCAAGCCAGGATGAGGACTG
GGTAAGGAATGAGCTAGTAA
R
GAATTTAGAAGAAGGGGTGCCTCCATTTCAGCTCTGCCTTCACTACAGAGACTTTATTCCCGGTGTGGCCATTGCTGCCA
ACATCATCCATGAAGGTTTC
Celera SNP ID:hCV32375273
SNP位置転写物：2434
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|A,-)
SNP型：ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:378，654,(K,AAG) (R,AGG)

内容（配列番号:2150):
AGCCGAAAGGTGATTGTTGTGGTGTCCCAGCACTTCATCCAGAGCCGCTGGTGTATCTTTGAATATGAGATTGCTCAGAC
CTGGCAGTTTCTGAGCAGTC
R
TGCTGGTATCATCTTCATTGTCCTGCAGAAGGTGGAGAAGACCCTGCTCAGGCAGCAGGTGGAGCTGTACCGCCTTCTCA
GCAGGAACACTTACCTGGAG

Celera SNP ID:hCV32375274
SNP位置転写物: 2641
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:378, 723,(H,CAT) (R,CGT)

内容 (配列番号:2151):
TGTCCTGGGGCGGCACATCTTCTGGAGACGACTCAGAAAAGCCCTGCTGGATGGTAAATCATGGAATCCAGAAGGAACAG
TGGGTACAGGATGCAATTGG
M
AGGAAGCAACATCTATCTGAAGAGGAAAAATAAAAACCTCCTGAGGCATTTCTTGCCCAGCTGGGTCCAACACTTGTTCA
GTTAATAAGTATTAAATGCT
Celera SNP ID:hCV32375275
SNP位置転写物: 2853
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:378, 794,(K,AAG) (Q,CAG)

内容 (配列番号:2152):
GTTCAGTTAATAAGTATTAAATGCTGCCACATGTCAGGCCTTATGCTAAGGGTGAGTAATTCCATGGTGCACTAGATATG
CAGGGCTGCTAATCTCAAGG
M
GCTTCCAGTGCAGAGGGAATAAATGCTAGACTAAAATACAGAGTCTTCCAGGTGGGCATTTCAACCAACTCAGTCAAGGA
ACCCATGACAAAGAAAGTCA
Celera SNP ID:hCV31784030
SNP位置転写物: 3029
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2153):
AAGAGACATTGTTCTTTTCCTGAGTCTTTTGAATGGAAATTGTATTATGTTATAGCCATCATAAAACCATTTTGGTAGTT
TTGACTGAACTGGGTGTTCA
Y
TTTTTCCTTTTTGATTGAATACAATTTAAATTCTACTTGATGACTGCAGTCGTCAAGGGGCTCCTGATGCAAGATGCCCC
TTCCATTTTAAGTCTGTCTC
Celera SNP ID:hCV31784031
SNP位置転写物: 3276
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2154):
ACAATTTAAATTCTACTTGATGACTGCAGTCGTCAAGGGGCTCCTGATGCAAGATGCCCCTTCCATTTTAAGTCTGTCTC
CTTACAGAGGTTAAAGTCTA
R

TGGCTAATTCCTAAGGAAACCTGATTAACACATGCTCACAACCATCCTGGTCATTCTCGAGCATGTTCTATTTTTTAACT
AATCACCCCTGATATATTTT
Celera SNP ID:hCV8788483
SNP位置転写物: 3397
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2155):
TCCATTTTAAGTCTGTCTCCTTACAGAGGTTAAAGTCTAGTGGCTAATTCCTAAGGAAACCTGATTAACACATGCTCACA
ACCATCCTGGTCATTCTCGA
R
CATGTTCTATTTTTTAACTAATCACCCCTGATATATTTTTATTTTTATATATCCAGTTTTCATTTTTTTACGTCTTGCCT
ATAAGCTAATATCATAAATA
Celera SNP ID:hCV8788490
SNP位置転写物: 3458
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2156):
TTTTTTTACGTCTTGCCTATAAGCTAATATCATAAATAAGGTTGTTTAAGACGTGCTTCAAATATCCATATTAACCACTA
TTTTTCAAGGAAGTATGGAA
R
AGTACACTCTGTCACTTTGTCACTCGATGTCATTCCAAAGTTATTGCCTACTAAGTAATGACTGTCATGAAAGCAGCATT
GAAATAATTTGTTTAAAGGG
Celera SNP ID:hCV31784032
SNP位置転写物: 3621
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2157):
CTTTGTCACTCGATGTCATTCCAAAGTTATTGCCTACTAAGTAATGACTGTCATGAAAGCAGCATTGAAATAATTTGTTT
AAAGGGGGCACTCTTTTAAA
Y
GGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTTATCATGGACAATTTGGGCTAGAGGCAGGAAGGAAGTGGGATGACCTCAGGAG
GTCACCTTTTCTTGATTCCA
Celera SNP ID:hCV31784033
SNP位置転写物: 3736
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2158):
GTCATGAAAGCAGCATTGAAATAATTTGTTTAAAGGGGGCACTCTTTTAAACGGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTT

ATCATGGACAATTTGGGCTA
K
AGGCAGGAAGGAAGTGGGATGACCTCAGGAGGTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTG
ACCTCATGAAATGAGTTGCA
Celera SNP ID:hCV8788491
SNP位置転写物: 3785
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2159):
AAAGCAGCATTGAAATAATTTGTTTAAAGGGGGCACTCTTTTAAACGGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTTATCATG
GACAATTTGGGCTAGAGGCA
K
GAAGGAAGTGGGATGACCTCAGGAGGTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCA
TGAAATGAGTTGCAGCAGAA
Celera SNP ID:hCV8788492
SNP位置転写物: 3791
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2160):
TAATTTGTTTAAAGGGGGCACTCTTTTAAACGGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTTATCATGGACAATTTGGGCTAG
AGGCAGGAAGGAAGTGGGAT
K
ACCTCAGGAGGTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCATGAAATGAGTTGCAG
CAGAAGTTTATTTTTTTCAG
Celera SNP ID:hCV8788498
SNP位置転写物: 3806
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2161):
AAAGGGGGCACTCTTTTAAACGGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTTATCATGGACAATTTGGGCTAGAGGCAGGAAG
GAAGTGGGATGACCTCAGGA
R
GTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCATGAAATGAGTTGCAGCAGAAGTTTA
TTTTTTTCAGAACAAGTGAT
Celera SNP ID:hCV8788499
SNP位置転写物: 3816
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2162):
GGAAGGAAGTGGGATGACCTCAGGAGGTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTC
ATGAAATGAGTTGCAGCAGA
W
GTTTATTTTTTTTCAGAACAAGTGATGTTTGATGGACCTCTGAATCTCTTTAGGGAGACACAGATGGCTGGGATCCCTCCC
CTGTACCCTTCTCACTGCCA
Celera SNP ID:hCV8788500
SNP位置転写物: 3891
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|A,-) ; no_pop(T,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2163):
GATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCATGAAATGAGTTGCAGCAGAAGTTTATTTTTTTCAGAAC
AAGTGATGTTTGATGGACCT
M
TGAATCTCTTTAGGGAGACACAGATGGCTGGGATCCCTCCCCTGTACCCTTCTCACTGCCAGGAGAACTACGTGTGAAGG
TATTCAAGGCAGGGAGTATA
Celera SNP ID:hCV8788507
SNP位置転写物: 3930
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2164):
AAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCATGAAATGAGTTGCAGCAGAAGTTTATTTTTTTCAGAACAAGTGATG
TTTGATGGACCTCTGAATCT
M
TTTAGGGAGACACAGATGGCTGGGATCCCTCCCCTGTACCCTTCTCACTGCCAGGAGAACTACGTGTGAAGGTATTCAAG
GCAGGGAGTATACATTGCTG
Celera SNP ID:hCV8788508
SNP位置転写物: 3938
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2165):
AGTTGCAGCAGAAGTTTATTTTTTTCAGAACAAGTGATGTTTGATGGACCTCTGAATCTCTTTAGGGAGACACAGATGGC
TGGGATCCCTCCCCTGTACC
Y
TTCTCACTGCCAGGAGAACTACGTGTGAAGGTATTCAAGGCAGGGAGTATACATTGCTGTTTCCTGTTGGGCAATGCTCC
TTGACCACATTTTGGGAAGA
Celera SNP ID:hCV29292007
SNP位置転写物: 3979
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3

タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2166):
GAAGTTTATTTTTTTTCAGAACAAGTGATGTTTGATGGACCTCTGAATCTCTTTAGGGAGACACAGATGGCTGGGATCCCT
CCCCTGTACCCTTCTCACTG
M
CAGGAGAACTACGTGTGAAGGTATTCAAGGCAGGGAGTATACATTGCTGTTTCCTGTTGGGCAATGCTCCTTGACCACAT
TTTGGGAAGAGTGGATGTTA
Celera SNP ID:hCV8788509
SNP位置転写物: 3989
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2167):
CCTTCTCACTGCCAGGAGAACTACGTGTGAAGGTATTCAAGGCAGGGAGTATACATTGCTGTTTCCTGTTGGGCAATGCT
CCTTGACCACATTTTGGGAA
S
AGTGGATGTTATCATTGAGAAAACAATGTGTCTGGAATTAATGGGGTTCTTATAAAGAAGGTTCCCAGAAAAGAATGTTC
ATCCAGCCTCCTCAGAAACA
Celera SNP ID:hCV31784034
SNP位置転写物: 4078
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2168):
AAATCAGAATTTCAAGAAAATATTTACACTCCCATGTTCATTGTGGCACTCTTCACAATCACTGTTTCCAAAGTTATGGA
AACAACCCAAATTTCCATTG
R
AAAATAAATGGACAAAGAAAATGTGCATATACGTACAATGGGATATTATTCAGCCTAAAAAAAGGGGGAATCCTGTTATT
TATGACAACATGAATAAACC
Celera SNP ID:hCV15823907
SNP位置転写物: 4551
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2169):
AATATTTACACTCCCATGTTCATTGTGGCACTCTTCACAATCACTGTTTCCAAAGTTATGGAAACAACCCAAATTTCCAT
TGAAAAATAAATGGACAAAG
R
AAATGTGCATATACGTACAATGGGATATTATTCAGCCTAAAAAAAGGGGGAATCCTGTTATTTATGACAACATGAATAAA
CCCGGAGGCCATTATGCTAT
Celera SNP ID:hCV15823906
SNP位置転写物: 4569
SNP情報: dbSNP

母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|A,-)
SNP型：UTR3
タンパク質コード:配列番号:378，なし

内容（配列番号:2170):
AAAGTTATGGAAACAACCCAAATTTCCATTGAAAAATAAATGGACAAAGAAAATGTGCATATACGTACAATGGGATATTA
TTCAGCCTAAAAAAAGGGGG
R
ATCCTGTTATTTATGACAACATGAATAAACCCGGAGGCCATTATGCTATGTAAAATGAGCAAGTAACAGAAAGACAAATA
CTGCCTGATTTCATTTATAT
Celera SNP ID:hCV15823899
SNP位置転写物：4620
SNP情報：dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|A,-)
SNP型：UTR3
タンパク質コード:配列番号:378，なし

内容（配列番号:2171):
GAGGAAGGGAGAAATGAGGAAATAGGGAGTTGTCTAATTGGTATAAAATTATAGTATGCAAGATGAATTAGCTCTAAAGA
TCAGCTGTATAGCAGAGTTC
S
TATAATGAACAATACTGTATTATGCACTTAACATTTTGTTAAGAGGGTACCTCTCATGTTAAGTGTTCTTACCATATACA
TATACACAAGGAAGCTTTTG
Celera SNP ID:hCV29292008
SNP位置転写物：4883
SNP情報：dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|G,-)
SNP型：UTR3
タンパク質コード:配列番号:378，なし

内容（配列番号:2172):
TACTGAGTGTTTCAGAGTGTGTTTGGTTTGAGCAGGTCTAGGGTGATTGAACATCCCTGGGTGTGTTTCCATGTCTCATG
TACTAGTGAAAGTAGATGTG
Y
GCATTTGTGCACATATCCCTATGTATCCCTATCAGGGCTGTGTGTATTTGAAAGTGTGTGTGTCCGCATGATCATATCTG
TATAGAAGAGAGTGTGATTA
Celera SNP ID:hCV31784036
SNP位置転写物：5284
SNP情報：dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,-|C,-)
SNP型：UTR3
タンパク質コード:配列番号:378，なし

内容（配列番号:2173):
TATTTGAAAGTGTGTGTGTCCGCATGATCATATCTGTATAGAAGAGAGTGTGATTATATTTCTTGAAGAATACATCCATT
TGAAATGGATGTCTATGGCT
R
TTTGAGATGAGTTCTCTACTCTTGTGCTTGTACAGTAGTCTCCCCTTATCCCTTATGCTTGGTGGATACGTTCTTAGACC
CCAAGTGGATCTCTGAGACC
Celera SNP ID:hCV31784037

SNP位置転写物: 5429
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2174):
TACATCCATTTGAAATGGATGTCTATGGCTGTTTGAGATGAGTTCTCTACTCTTGTGCTTGTACAGTAGTCTCCCCTTAT
CCCTTATGCTTGGTGGATAC
R
TTCTTAGACCCCAAGTGGATCTCTGAGACCGCAGATGGTACCAAACCTCATATATGCAATATTTTTTCCTATACATAAAT
ACCTAAGATAAAGTTCATCT
Celera SNP ID:hCV31784038
SNP位置転写物: 5499
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:378, なし

内容 (配列番号:2175):
CCTTATCCCTTATGCTTGGTGGATACGTTCTTAGACCCCAAGTGGATCTCTGAGACCGCAGATGGTACCAAACCTCATAT
ATGCAATATTTTTTCCTATA
Y
ATAAATACCTAAGATAAAGTTCATCTTCTGAATTAGGCACAGTAAGAGATTAA
Celera SNP ID:hCV31784039
SNP位置転写物: 5573
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:378, なし

遺伝子番号: 51
Celera遺伝子:hCG27399 - 146000220312482
Celera転写物:hCT1961395 - 146000220312483
公開転写物登録番号:NM_138554
Celeraタンパク質:hCP1774243 - 197000064928734
公開タンパク質登録番号: NP_612564
遺伝子記号:TLR4
タンパク質名:toll-様レセプター 4
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W1V9(4596116..4621277)
染色体: 9
OMIM番号: 603030
OMIM情報: エンドトキシン低応答性(3)

転写配列 (配列番号:118):

タンパク質配列 (配列番号:379):

SNP情報

内容 (配列番号:2176):
TTTAGCCCAGAACTGCTTTGAATACACCAATTGCTGTGGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTGCCTCAGAAACTG
CTCGGTCAGACGGTGATAGC
R
AGCCACGCATTCACAGGGCCACTGCTGCTCACAGAAGCAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCCTCGCGCCTGGCT
GGGACTCTGATCCCAGCCAT
Celera SNP ID:hCV2317680
SNP位置転写物: 177
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2177):
GGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTGCCTCAGAAACTGCTCGGTCAGACGGTGATAGCGAGCCACGCATTCACAG
GGCCACTGCTGCTCACAGAA
S
CAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCCTCGCGCCTGGCTGGGACTCTGATCCCAGCCATGGCCTTCCTCTCCTGCG
TGAGACCAGAAAGCTGGGAG
Celera SNP ID:hCV16288693
SNP位置転写物: 214
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-) ; no_pop(C,-|G,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2178):
CTTCCTCTCCTGCGTGAGACCAGAAAGCTGGGAGCCCTGCGTGGAGGTGTGAAATCCAGACAATTGAAGATGGGGCATAT
CAGAGCCTAAGCCACCTCTC
Y
ACCTTAATATTGACAGGAAACCCCATCCAGAGTTTAGCCCTGGGAGCCTTTTCTGGACTATCAAGTTTACAGAAGCTGGT
GGCTGTGGAGACAAATCTAG
Celera SNP ID:hCV25761144
SNP位置転写物: 381
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,0|T,2) アフリカ系アメリカ人(C,2|T,20) 合計(C,2|
T,22)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:379, なし

SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2179):
ACAAATCTGCTCTAGAGGGCCTGTGCAATTTGACCATTGAAGAATTCCGATTAGCATACTTAGACTACTACCTCGATGAT
ATTATTGACTTATTTAATTG
K
TTGACAAATGTTTCTTCATTTTCCCTGGTGAGTGTGACTATTGAAAGGGTAAAAGACTTTTCTTATAATTTCGGATGGCA

ACATTTAGAATTAGTTAACT
Celera SNP ID:hCV16284839
SNP位置転写物: 984
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:379, 106,(C,TGT) (W,TGG)

内容 (配列番号:2180):
TTATAATTTCGGATGGCAACATTTAGAATTAGTTAACTGTAAATTTGGACAGTTTCCCACATTGAAACTCAAATCTCTCA
AAAGGCTTACTTTCACTTCC
R
ACAAAGGTGGGAATGCTTTTTCAGAAGTTGATCTACCAAGCCTTGAGTTTCTAGATCTCAGTAGAAATGGCTTGAGTTTC
AAAGGTTGCTGTTCTCAAAG
Celera SNP ID:hCV25606729
SNP位置転写物: 1147
SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:379, 161,(N,AAC) (D,GAC)

内容 (配列番号:2181):
TTCAGTATTCCTATCACTCAGAAACCTCATTTACCTTGACATTTCTCATACTCACACCAGAGTTGCTTTCAATGGCATCT
TCAATGGCTTGTCCAGTCTC
R
AAGTCTTGAAAATGGCTGGCAATTCTTTCCAGGAAAACTTCCTTCCAGATATCTTCACAGAGCTGAGAAACTTGACCTTC
CTGGACCTCTCTCAGTGTCA
Celera SNP ID:hCV31784026
SNP位置転写物: 1486
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:379, 274,(E,GAA) (K,AAA)

内容 (配列番号:2182):
CTCTCAAAAGGCTTACTTTCACTTCCAACAAAGGTGGGAATGCTTTTTCAGAAGTTGATCTACCAAGCCTTGAGTTTCTA
GATCTCAGTAGAAATGGCTT
K
AGTTTCAAAGGTTGCTGTTCTCAAAGTGATTTTGGGACAACCAGCCTAAAGTATTTAGATCTGAGCTTCAATGGTGTTAT
TACCATGAGTTCAAACTTCT
Celera SNP ID:hCV31784024
SNP位置転写物: 1221
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:379, 185,(L,TTG) (F,TTT)

内容 (配列番号:2183):
GTGTTATTACCATGAGTTCAAACTTCTTGGGCTTAGAACAACTAGAACATCTGGATTTCCAGCATTCCAATTTGAAACAA
ATGAGTGAGTTTTCAGTATT

Y
CTATCACTCAGAAACCTCATTTACCTTGACATTTCTCATACTCACACCAGAGTTGCTTTCAATGGCATCTTCAATGGCTT
GTCCAGTCTCGAAGTCTTGA
Celera SNP ID:hCV31784025
SNP位置転写物: 1395
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:379, 243,(F,TTC) (F,TTT)

内容 (配列番号:2184):
TGCTGAGTTTGAATATCACCTGTCAGATGAATAAGACCATCATTGGTGTGTCGGTCCTCAGTGTGCTTGTAGTATCTGTT
GTAGCAGTTCTGGTCTATAA
R
TTCTATTTTCACCTGATGCTTCTTGCTGGCTGCATAAAGTATGGTAGAGGTGAAAACATCTATGATGCCTTTGTTATCTA
CTCAAGCCAGGATGAGGACT
Celera SNP ID:hCV31784029
SNP位置転写物: 2025
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:379, 453,(K,AAG) (K,AAA)

内容 (配列番号:2185):
GCTTTTTCAGAAGTTGATCTACCAAGCCTTGAGTTTCTAGATCTCAGTAGAAATGGCTTGAGTTTCAAAGGTTGCTGTTC
TCAAAGTGATTTTGGGACAA
Y
CAGCCTAAAGTATTTAGATCTGAGCTTCAATGGTGTTATTACCATGAGTTCAAACTTCTTGGGCTTAGAACAACTAGAAC
ATCTGGATTTCCAGCATTCC
Celera SNP ID:hCV11722237
SNP位置転写物: 1262
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,37|T,3) アフリカ系アメリカ人(C,36|T,2) 合計(C,7
3|T,5)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:379, 199,(T,ACC) (I,ATC)

SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,436|T,26)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:379, 199,(T,ACC) (I,ATC)

内容 (配列番号:2186):
CCTTCCTGGACCTCTCTCAGTGTCAACTGGAGCAGTTGTCTCCAACAGCATTTAACTCACTCTCCAGTCTTCAGGTACTA
AATATGAGCCACAACAACTT
M
TTTTCATTGGATACGTTTCCTTATAAGTGTCTGAACTCCCTCCAGGTTCTTGATTACAGTCTCAATCACATAATGACTTC
CAAAAAACAGGAACTACAGC
Celera SNP ID:hCV25606727
SNP位置転写物: 1662

SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:379, 332,(F,TTC) (L,TTA)

内容 (配列番号:2187):
AAAGGGTAAAAGACTTTTCTTATAATTTCGGATGGCAACATTTAGAATTAGTTAACTGTAAATTTGGACAGTTTCCCACA
TTGAAACTCAAATCTCTCAA
R
AGGCTTACTTTCACTTCCAACAAAGGTGGGAATGCTTTTTCAGAAGTTGATCTACCAAGCCTTGAGTTTCTAGATCTCAG
TAGAAATGGCTTGAGTTTCA
Celera SNP ID:hCV25606728
SNP位置転写物: 1128
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）: 白人(A,39|G,1) アフリカ系アメリカ人(A,38|G,0) 合計(A,7
7|G,1)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:379, 154,(K,AAA) (K,AAG)

内容 (配列番号:2188):
TTCCTCTCACCCTTTAGCCCAGAACTGCTTTGAATACACCAATTGCTGTGGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTG
CCTCAGAAACTGCTCGGTCA
R
ACGGTGATAGCGAGCCACGCATTCACAGGGCCACTGCTGCTCACAGAAGCAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCC
TCGCGCCTGGCTGGGACTCT
Celera SNP ID:hCV2317679
SNP位置転写物: 165
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2189):
TAGCCCAGAACTGCTTTGAATACACCAATTGCTGTGGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTGCCTCAGAAACTGCT
CGGTCAGACGGTGATAGCGA
R
CCACGCATTCACAGGGCCACTGCTGCTCACAGAAGCAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCCTCGCGCCTGGCTGG
GACTCTGATCCCAGCCATGG
Celera SNP ID:hCV2317681
SNP位置転写物: 179
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2190):
TGTGGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTGCCTCAGAAACTGCTCGGTCAGACGGTGATAGCGAGCCACGCATTCA
CAGGGCCACTGCTGCTCACA
R
AAGCAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCCTCGCGCCTGGCTGGGACTCTGATCCCAGCCATGGCCTTCCTCTCCT

GCGTGAGACCAGAAAGCTGG
Celera SNP ID:hCV16288694
SNP位置転写物: 211
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2191):
GAAGGAAACTTGGAAAAGTTTGACAAATCTGCTCTAGAGGGCCTGTGCAATTTGACCATTGAAGAATTCCGATTAGCATA
CTTAGACTACTACCTCGATG
R
TATTATTGACTTATTTAATTGTTTGACAAATGTTTCTTCATTTTCCCTGGTGAGTGTGACTATTGAAAGGGTAAAAGACT
TTTCTTATAATTTCGGATGG
Celera SNP ID:hCV11722238
SNP位置転写物: 962
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）: 白人(A,25|G,3) アフリカ系アメリカ人(A,30|G,6) 合計(A,5
5|G,9)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:379, 99,(D,GAT) (G,GGT)

SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,26|G,436)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:379, 99,(D,GAT) (G,GGT)

内容 (配列番号:2192):
CTAGAGGGCCTGTGCAATTTGACCATTGAAGAATTCCGATTAGCATACTTAGACTACTACCTCGATGATATTATTGACTT
ATTTAATTGTTTGACAAATG
K
TTCTTCATTTTCCCTGGTGAGTGTGACTATTGAAAGGGTAAAAGACTTTTCTTATAATTTCGGATGGCAACATTTAGAAT
TAGTTAACTGTAAATTTGGA
Celera SNP ID:hCV16284832
SNP位置転写物: 995
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:379, 110,(V,GTT) (G,GGT)

内容 (配列番号:2193):
ACCCCATCCAGAGTTTAGCCCTGGGAGCCTTTTCTGGACTATCAAGTTTACAGAAGCTGGTGGCTGTGGAGACAAATCTA
GCATCTCTAGAGAACTTCCC
M
ATTGGACATCTCAAAACTTTGAAAGAACTTAATGTGGCTCACAATCTTATCCAATCTTTCAAATTACCTGAGTATTTTTC
TAATCTGACCAATCTAGAGC
Celera SNP ID:hCV25606733
SNP位置転写物: 501
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）: 白人(A,1|C,5) アフリカ系アメリカ人(A,0|C,6) 合計(A,1|C

,11)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:379, なし

SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|A,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2194):
AAATGGCTGGCAATTCTTTCCAGGAAAACTTCCTTCCAGATATCTTCACAGAGCTGAGAAACTTGACCTTCCTGGACCTC
TCTCAGTGTCAACTGGAGCA
K
TTGTCTCCAACAGCATTTAACTCACTCTCCAGTCTTCAGGTACTAAATATGAGCCACAACAACTTCTTTTCATTGGATAC
GTTTCCTTATAAGTGTCTGA
Celera SNP ID:hCV31784027
SNP位置転写物: 1596
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:379, 310,(Q,CAG) (H,CAT)

内容 (配列番号:2195):
AACCCTATGAACTTTATCCAACCAGGTGCATTTAAAGAAATTAGGCTTCATAAGCTGACTTTAAGAAATAATTTTGATAG
TTTAAATGTAATGAAAACTT
S
TATTCAAGGTCTGGCTGGTTTAGAAGTCCATCGTTTGGTTCTGGGAGAATTTAGAAATGAAGGAAACTTGGAAAAGTTTG
ACAAATCTGCTCTAGAGGGC
Celera SNP ID:hCV32375270
SNP位置転写物: 803
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:379, 46,(C,TGT) (S,TCT)

内容 (配列番号:2196):
TACCTCGATGATATTATTGACTTATTTAATTGTTTGACAAATGTTTCTTCATTTTCCCTGGTGAGTGTGACTATTGAAAG
GGTAAAAGACTTTTCTTATA
R
TTTCGGATGGCAACATTTAGAATTAGTTAACTGTAAATTTGGACAGTTTCCCACATTGAAACTCAAATCTCTCAAAAGGC
TTACTTTCACTTCCAACAAA
Celera SNP ID:hCV32375271
SNP位置転写物: 1052
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:379, 129,(N,AAT) (S,AGT)

内容 (配列番号:2197):
AAAAACAGGAACTACAGCATTTTCCAAGTAGTCTAGCTTTCTTAAATCTTACTCAGAATGACTTTGCTTGTACTTGTGAA

CACCAGAGTTTCCTGCAATG
R
ATCAAGGACCAGAGGCAGCTCTTGGTGGAAGTTGAACGAATGGAATGTGCAACACCTTCAGATAAGCAGGGCATGCCTGT
GCTGAGTTTGAATATCACCT
Celera SNP ID:hCV32375272
SNP位置転写物: 1845
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ナンセンス変異
タンパク質コード:配列番号:379, 393,(*,TGA) (W,TGG)

内容 (配列番号:2198):
CTTGCTGGCTGCATAAAGTATGGTAGAGGTGAAAACATCTATGATGCCTTTGTTATCTACTCAAGCCAGGATGAGGACTG
GGTAAGGAATGAGCTAGTAA
R
GAATTTAGAAGAAGGGGTGCCTCCATTTCAGCTCTGCCTTCACTACAGAGACTTTATTCCCGGTGTGGCCATTGCTGCCA
ACATCATCCATGAAGGTTTC
Celera SNP ID:hCV32375273
SNP位置転写物: 2147
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:379, 494,(K,AAG) (R,AGG)

内容 (配列番号:2199):
AGCCGAAAGGTGATTGTTGTGGTGTCCCAGCACTTCATCCAGAGCCGCTGGTGTATCTTTGAATATGAGATTGCTCAGAC
CTGGCAGTTTCTGAGCAGTC
R
TGCTGGTATCATCTTCATTGTCCTGCAGAAGGTGGAGAAGACCCTGCTCAGGCAGCAGGTGGAGCTGTACCGCCTTCTCA
GCAGGAACACTTACCTGGAG
Celera SNP ID:hCV32375274
SNP位置転写物: 2354
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:379, 563,(H,CAT) (R,CGT)

内容 (配列番号:2200):
TGTCCTGGGGCGGCACATCTTCTGGAGACGACTCAGAAAAGCCCTGCTGGATGGTAAATCATGGAATCCAGAAGGAACAG
TGGGTACAGGATGCAATTGG
M
AGGAAGCAACATCTATCTGAAGAGGAAAAATAAAAACCTCCTGAGGCATTTCTTGCCCAGCTGGGTCCAACACTTGTTCA
GTTAATAAGTATTAAATGCT
Celera SNP ID:hCV32375275
SNP位置転写物: 2566
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:379, 634,(K,AAG) (Q,CAG)

内容 (配列番号:2201):
GTTCAGTTAATAAGTATTAAATGCTGCCACATGTCAGGCCTTATGCTAAGGGTGAGTAATTCCATGGTGCACTAGATATG
CAGGGCTGCTAATCTCAAGG
M
GCTTCCAGTGCAGAGGGAATAAATGCTAGACTAAAATACAGAGTCTTCCAGGTGGGCATTTCAACCAACTCAGTCAAGGA
ACCCATGACAAAGAAAGTCA
Celera SNP ID:hCV31784030
SNP位置転写物: 2742
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2202):
AAGAGACATTGTTCTTTTCCTGAGTCTTTTGAATGGAAATTGTATTATGTTATAGCCATCATAAAACCATTTTGGTAGTT
TTGACTGAACTGGGTGTTCA
Y
TTTTTCCTTTTTGATTGAATACAATTTAAATTCTACTTGATGACTGCAGTCGTCAAGGGGCTCCTGATGCAAGATGCCCC
TTCCATTTTAAGTCTGTCTC
Celera SNP ID:hCV31784031
SNP位置転写物: 2989
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2203):
ACAATTTAAATTCTACTTGATGACTGCAGTCGTCAAGGGGCTCCTGATGCAAGATGCCCCTTCCATTTTAAGTCTGTCTC
CTTACAGAGGTTAAAGTCTA
R
TGGCTAATTCCTAAGGAAACCTGATTAACACATGCTCACAACCATCCTGGTCATTCTCGAGCATGTTCTATTTTTTAACT
AATCACCCCTGATATATTTT
Celera SNP ID:hCV8788483
SNP位置転写物: 3110
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2204):
TCCATTTTAAGTCTGTCTCCTTACAGAGGTTAAAGTCTAGTGGCTAATTCCTAAGGAAACCTGATTAACACATGCTCACA
ACCATCCTGGTCATTCTCGA
R
CATGTTCTATTTTTTTAACTAATCACCCCTGATATATTTTTATTTTTTATATATCCAGTTTTCATTTTTTTTACGTCTTGCCT
ATAAGCTAATATCATAAATA
Celera SNP ID:hCV8788490
SNP位置転写物: 3171
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3

タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2205):
TTTTTTTACGTCTTGCCTATAAGCTAATATCATAAATAAGGTTGTTTAAGACGTGCTTCAAATATCCATATTAACCACTA
TTTTTCAAGGAAGTATGGAA
R
AGTACACTCTGTCACTTTGTCACTCGATGTCATTCCAAAGTTATTGCCTACTAAGTAATGACTGTCATGAAAGCAGCATT
GAAATAATTTGTTTAAAGGG
Celera SNP ID:hCV31784032
SNP位置転写物: 3334
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2206):
CTTTGTCACTCGATGTCATTCCAAAGTTATTGCCTACTAAGTAATGACTGTCATGAAAGCAGCATTGAAATAATTTGTTT
AAAGGGGGCACTCTTTTAAA
Y
GGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTTATCATGGACAATTTGGGCTAGAGGCAGGAAGGAAGTGGGATGACCTCAGGAG
GTCACCTTTTCTTGATTCCA
Celera SNP ID:hCV31784033
SNP位置転写物: 3449
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2207):
GTCATGAAAGCAGCATTGAAATAATTTGTTTAAAGGGGGCACTCTTTTAAACGGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTT
ATCATGGACAATTTGGGCTA
K
AGGCAGGAAGGAAGTGGGATGACCTCAGGAGGTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTG
ACCTCATGAAATGAGTTGCA
Celera SNP ID:hCV8788491
SNP位置転写物: 3498
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2208):
AAAGCAGCATTGAAATAATTTGTTTAAAGGGGGCACTCTTTTAAACGGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTTATCATG
GACAATTTGGGCTAGAGGCA
K
GAAGGAAGTGGGATGACCTCAGGAGGTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCA
TGAAATGAGTTGCAGCAGAA
Celera SNP ID:hCV8788492
SNP位置転写物: 3504
SNP情報: dbSNP;Nickerson

母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型：UTR3
タンパク質コード:配列番号:379，なし

内容（配列番号:2209):
TAATTTGTTTAAAGGGGGCACTCTTTTAAACGGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTTATCATGGACAATTTGGGCTAG
AGGCAGGAAGGAAGTGGGAT
K
ACCTCAGGAGGTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCATGAAATGAGTTGCAG
CAGAAGTTTATTTTTTTCAG
Celera SNP ID:hCV8788498
SNP位置転写物：3519
SNP情報：dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型：UTR3
タンパク質コード:配列番号:379，なし

内容（配列番号:2210):
AAAGGGGGCACTCTTTTAAACGGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTTATCATGGACAATTTGGGCTAGAGGCAGGAAG
GAAGTGGGATGACCTCAGGA
R
GTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCATGAAATGAGTTGCAGCAGAAGTTTA
TTTTTTTCAGAACAAGTGAT
Celera SNP ID:hCV8788499
SNP位置転写物：3529
SNP情報：dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型：UTR3
タンパク質コード:配列番号:379，なし

内容（配列番号:2211):
GGAAGGAAGTGGGATGACCTCAGGAGGTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTC
ATGAAATGAGTTGCAGCAGA
W
GTTTATTTTTTTCAGAACAAGTGATGTTTGATGGACCTCTGAATCTCTTTAGGGAGACACAGATGGCTGGGATCCCTCCC
CTGTACCCTTCTCACTGCCA
Celera SNP ID:hCV8788500
SNP位置転写物：3604
SNP情報：dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,-|A,-) ; no_pop(T,-|A,-)
SNP型：UTR3
タンパク質コード:配列番号:379，なし

内容（配列番号:2212):
GATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCATGAAATGAGTTGCAGCAGAAGTTTATTTTTTTCAGAAC
AAGTGATGTTTGATGGACCT
M
TGAATCTCTTTAGGGAGACACAGATGGCTGGGATCCCTCCCCTGTACCCTTCTCACTGCCAGGAGAACTACGTGTGAAGG
TATTCAAGGCAGGGAGTATA
Celera SNP ID:hCV8788507

SNP位置転写物: 3643
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2213):
AAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCATGAAATGAGTTGCAGCAGAAGTTTATTTTTTTCAGAACAAGTGATG
TTTGATGGACCTCTGAATCT
M
TTTAGGGAGACACAGATGGCTGGGATCCCTCCCCTGTACCCTTCTCACTGCCAGGAGAACTACGTGTGAAGGTATTCAAG
GCAGGGAGTATACATTGCTG
Celera SNP ID:hCV8788508
SNP位置転写物: 3651
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2214):
AGTTGCAGCAGAAGTTTATTTTTTTCAGAACAAGTGATGTTTGATGGACCTCTGAATCTCTTTAGGGAGACACAGATGGC
TGGGATCCCTCCCCTGTACC
Y
TTCTCACTGCCAGGAGAACTACGTGTGAAGGTATTCAAGGCAGGGAGTATACATTGCTGTTTCCTGTTGGGCAATGCTCC
TTGACCACATTTTGGGAAGA
Celera SNP ID:hCV29292007
SNP位置転写物: 3692
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2215):
GAAGTTTATTTTTTTCAGAACAAGTGATGTTTGATGGACCTCTGAATCTCTTTAGGGAGACACAGATGGCTGGGATCCCT
CCCCTGTACCCTTCTCACTG
M
CAGGAGAACTACGTGTGAAGGTATTCAAGGCAGGGAGTATACATTGCTGTTTCCTGTTGGGCAATGCTCCTTGACCACAT
TTTGGGAAGAGTGGATGTTA
Celera SNP ID:hCV8788509
SNP位置転写物: 3702
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2216):
CCTTCTCACTGCCAGGAGAACTACGTGTGAAGGTATTCAAGGCAGGGAGTATACATTGCTGTTTCCTGTTGGGCAATGCT
CCTTGACCACATTTTGGGAA
S
AGTGGATGTTATCATTGAGAAAACAATGTGTCTGGAATTAATGGGGTTCTTATAAAGAAGGTTCCCAGAAAAGAATGTTC

ATCCAGCCTCCTCAGAAACA
Celera SNP ID:hCV31784034
SNP位置転写物: 3791
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:379，なし

内容（配列番号:2217):
AAATCAGAATTTCAAGAAAATATTTACACTCCCATGTTCATTGTGGCACTCTTCACAATCACTGTTTCCAAAGTTATGGA
AACAACCCAAATTTCCATTG
R
AAAATAAATGGACAAAGAAAATGTGCATATACGTACAATGGGATATTATTCAGCCTAAAAAAAGGGGGAATCCTGTTATT
TATGACAACATGAATAAACC
Celera SNP ID:hCV15823907
SNP位置転写物: 4264
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:379，なし

内容（配列番号:2218):
AATATTTACACTCCCATGTTCATTGTGGCACTCTTCACAATCACTGTTTCCAAAGTTATGGAAACAACCCAAATTTCCAT
TGAAAAATAAATGGACAAAG
R
AAATGTGCATATACGTACAATGGGATATTATTCAGCCTAAAAAAAGGGGGAATCCTGTTATTTATGACAACATGAATAAA
CCCGGAGGCCATTATGCTAT
Celera SNP ID:hCV15823906
SNP位置転写物: 4282
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:379，なし

内容（配列番号:2219):
AAAGTTATGGAAACAACCCAAATTTCCATTGAAAAATAAATGGACAAAGAAAATGTGCATATACGTACAATGGGATATTA
TTCAGCCTAAAAAAAGGGGG
R
ATCCTGTTATTTATGACAACATGAATAAACCCGGAGGCCATTATGCTATGTAAAATGAGCAAGTAACAGAAAGACAAATA
CTGCCTGATTTCATTTATAT
Celera SNP ID:hCV15823899
SNP位置転写物: 4333
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:379，なし

内容（配列番号:2220):
GAGGAAGGGAGAAATGAGGAAATAGGGAGTTGTCTAATTGGTATAAAATTATAGTATGCAAGATGAATTAGCTCTAAAGA
TCAGCTGTATAGCAGAGTTC

S
TATAATGAACAATACTGTATTATGCACTTAACATTTTGTTAAGAGGGTACCTCTCATGTTAAGTGTTCTTACCATATACA
TATACACAAGGAAGCTTTTG
Celera SNP ID:hCV29292008
SNP位置転写物: 4596
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2221):
TACTGAGTGTTTCAGAGTGTGTTTGGTTTGAGCAGGTCTAGGGTGATTGAACATCCCTGGGTGTGTTTCCATGTCTCATG
TACTAGTGAAAGTAGATGTG
Y
GCATTTGTGCACATATCCCTATGTATCCCTATCAGGGCTGTGTGTATTTGAAAGTGTGTGTGTCCGCATGATCATATCTG
TATAGAAGAGAGTGTGATTA
Celera SNP ID:hCV31784036
SNP位置転写物: 4997
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2222):
TATTTGAAAGTGTGTGTGTCCGCATGATCATATCTGTATAGAAGAGAGTGTGATTATATTTCTTGAAGAATACATCCATT
TGAAATGGATGTCTATGGCT
R
TTTGAGATGAGTTCTCTACTCTTGTGCTTGTACAGTAGTCTCCCCTTATCCCTTATGCTTGGTGGATACGTTCTTAGACC
CCAAGTGGATCTCTGAGACC
Celera SNP ID:hCV31784037
SNP位置転写物: 5142
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2223):
TACATCCATTTGAAATGGATGTCTATGGCTGTTTGAGATGAGTTCTCTACTCTTGTGCTTGTACAGTAGTCTCCCCTTAT
CCCTTATGCTTGGTGGATAC
R
TTCTTAGACCCCAAGTGGATCTCTGAGACCGCAGATGGTACCAAACCTCATATATGCAATATTTTTTCCTATACATAAAT
ACCTAAGATAAAGTTCATCT
Celera SNP ID:hCV31784038
SNP位置転写物: 5212
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2224):

CCTTATCCCTTATGCTTGGTGGATACGTTCTTAGACCCCAAGTGGATCTCTGAGACCGCAGATGGTACCAAACCTCATAT
ATGCAATATTTTTTCCTATA
Y
ATAAATACCTAAGATAAAGTTCATCTTCTGAATTAGGCACAGTAAGAGATTAA
Celera SNP ID:hCV31784039
SNP位置転写物: 5286
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2225):
AGCTGGTGGCTGTGGAGACAAATCTAGCATCTCTAGAGAACTTCCCCATTGGACATCTCAAAACTTTGAAAGAACTTAAT
GTGGCTCACAATCTTATCCA
R
TCTTTCAAATTACCTGAGTATTTTTCTAATCTGACCAATCTAGAGCACTTGGACCTTTCCAGCAACAAGATTCAAAGTAT
TTATTGCACAGACTTGCGGG
Celera SNP ID:hCV32375268
SNP位置転写物: 555
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:379, なし

内容 (配列番号:2226):
CTTAATGTGGCTCACAATCTTATCCAATCTTTCAAATTACCTGAGTATTTTTCTAATCTGACCAATCTAGAGCACTTGGA
CCTTTCCAGCAACAAGATTC
R
AAGTATTTATTGCACAGACTTGCGGGTTCTACATCAAATGCCCCTACTCAATCTCTCTTTAGACCTGTCCCTGAACCCTA
TGAACTTTATCCAACCAGGT
Celera SNP ID:hCV32375269
SNP位置転写物: 629
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:379, なし

遺伝子番号: 51
Celera遺伝子:hCG27399 - 146000220312482
Celera転写物:hCT2316295 - 146000220312497
公開転写物登録番号:NM_138554
Celeraタンパク質:hCP1796095 - 197000064928736
公開タンパク質登録番号: NP_612564
遺伝子記号:TLR4
タンパク質名:toll-様レセプター 4
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W1V9(4596116..4621277)
染色体: 9
OMIM番号: 603030
OMIM情報: エンドトキシン低応答性(3)

転写配列 (配列番号:119):

タンパク質配列 (配列番号:380):

SNP情報

内容 (配列番号:2227):
TTTAGCCCAGAACTGCTTTGAATACACCAATTGCTGTGGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTGCCTCAGAAACTG
CTCGGTCAGACGGTGATAGC
R
AGCCACGCATTCACAGGGCCACTGCTGCTCACAGAAGCAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCCTCGCGCCTGGCT
GGGACTCTGATCCCAGCCAT
Celera SNP ID:hCV2317680
SNP位置転写物: 177
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2228):
GGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTGCCTCAGAAACTGCTCGGTCAGACGGTGATAGCGAGCCACGCATTCACAG
GGCCACTGCTGCTCACAGAA
S
CAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCCTCGCGCCTGGCTGGGACTCTGATCCCAGCCATGGCCTTCCTCTCCTGCG
TGAGACCAGAAAGCTGGGAG
Celera SNP ID:hCV16288693
SNP位置転写物: 214
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-) ; no_pop(C,-|G,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2229):
CCCGATTCCATTGCTTCTTGCTAAATGCTGCCGTTTTATCACGGAGGTGTGAAATCCAGACAATTGAAGATGGGGCATAT
CAGAGCCTAAGCCACCTCTC
Y
ACCTTAATATTGACAGGAAACCCCATCCAGAGTTTAGCCCTGGGAGCCTTTTCTGGACTATCAAGTTTACAGAAGCTGGT
GGCTGTGGAGACAAATCTAG
Celera SNP ID:hCV25761144
SNP位置転写物: 501
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,0|T,2) アフリカ系アメリカ人(C,2|T,20) 合計(C,2|T,22)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:380, 48,(S,TCT) (S,TCC)

SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:380, 48,(S,TCT) (S,TCC)

内容 (配列番号:2230):
ACAAATCTGCTCTAGAGGGCCTGTGCAATTTGACCATTGAAGAATTCCGATTAGCATACTTAGACTACTACCTCGATGAT
ATTATTGACTTATTTAATTG
K
TTGACAAATGTTTCTTCATTTTCCCTGGTGAGTGTGACTATTGAAAGGGTAAAAGACTTTTCTTATAATTTCGGATGGCA
ACATTTAGAATTAGTTAACT
Celera SNP ID:hCV16284839
SNP位置転写物: 1104
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:380, 249,(C,TGT) (W,TGG)

内容 (配列番号:2231):
TTATAATTTCGGATGGCAACATTTAGAATTAGTTAACTGTAAATTTGGACAGTTTCCCACATTGAAACTCAAATCTCTCA
AAAGGCTTACTTTCACTTCC
R
ACAAAGGTGGGAATGCTTTTTCAGAAGTTGATCTACCAAGCCTTGAGTTTCTAGATCTCAGTAGAAATGGCTTGAGTTTC
AAAGGTTGCTGTTCTCAAAG
Celera SNP ID:hCV25606729
SNP位置転写物: 1267
SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:380, 304,(N,AAC) (D,GAC)

内容 (配列番号:2232):
GCGCCTGGCTGGGACTCTGATCCCAGCCATGGCCTTCCTCTCCTGCGTGAGACCAGAAAGCTGGGAGCCCTGCGTGGAGA
CTTGGCCCTAAACCACACAG
M
AGAGCTGGCATGAAACCCAGAGCTTTCAGACTCCGGAGCCTCAGCCCTTCACCCCGATTCCATTGCTTCTTGCTAAATGC
TGCCGTTTTATCACGGAGGT
Celera SNP ID:hCV31784009
SNP位置転写物: 348
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2233):
TTCAGTATTCCTATCACTCAGAAACCTCATTTACCTTGACATTTCTCATACTCACACCAGAGTTGCTTTCAATGGCATCT
TCAATGGCTTGTCCAGTCTC
R
AAGTCTTGAAAATGGCTGGCAATTCTTTCCAGGAAAACTTCCTTCCAGATATCTTCACAGAGCTGAGAAACTTGACCTTC
CTGGACCTCTCTCAGTGTCA
Celera SNP ID:hCV31784026
SNP位置転写物: 1606
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-)

SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:380, 417,(E,GAA) (K,AAA)

内容 (配列番号:2234):
CTCTCAAAAGGCTTACTTTCACTTCCAACAAAGGTGGGAATGCTTTTTCAGAAGTTGATCTACCAAGCCTTGAGTTTCTA
GATCTCAGTAGAAATGGCTT
K
AGTTTCAAAGGTTGCTGTTCTCAAAGTGATTTTGGGACAACCAGCCTAAAGTATTTAGATCTGAGCTTCAATGGTGTTAT
TACCATGAGTTCAAACTTCT
Celera SNP ID:hCV31784024
SNP位置転写物: 1341
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:380, 328,(L,TTG) (F,TTT)

内容 (配列番号:2235):
GTGTTATTACCATGAGTTCAAACTTCTTGGGCTTAGAACAACTAGAACATCTGGATTTCCAGCATTCCAATTTGAAACAA
ATGAGTGAGTTTTCAGTATT
Y
CTATCACTCAGAAACCTCATTTACCTTGACATTTCTCATACTCACACCAGAGTTGCTTTCAATGGCATCTTCAATGGCTT
GTCCAGTCTCGAAGTCTTGA
Celera SNP ID:hCV31784025
SNP位置転写物: 1515
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:380, 386,(F,TTC) (F,TTT)

内容 (配列番号:2236):
TGCTGAGTTTGAATATCACCTGTCAGATGAATAAGACCATCATTGGTGTGTCGGTCCTCAGTGTGCTTGTAGTATCTGTT
GTAGCAGTTCTGGTCTATAA
R
TTCTATTTTCACCTGATGCTTCTTGCTGGCTGCATAAAGTATGGTAGAGGTGAAAACATCTATGATGCCTTTGTTATCTA
CTCAAGCCAGGATGAGGACT
Celera SNP ID:hCV31784029
SNP位置転写物: 2145
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:380, 596,(K,AAG) (K,AAA)

内容 (配列番号:2237):
GCTTTTTCAGAAGTTGATCTACCAAGCCTTGAGTTTCTAGATCTCAGTAGAAATGGCTTGAGTTTCAAAGGTTGCTGTTC
TCAAAGTGATTTTGGGACAA
Y
CAGCCTAAAGTATTTAGATCTGAGCTTCAATGGTGTTATTACCATGAGTTCAAACTTCTTGGGCTTAGAACAACTAGAAC
ATCTGGATTTCCAGCATTCC
Celera SNP ID:hCV11722237
SNP位置転写物: 1382

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）: 白人(C,37|T,3) アフリカ系アメリカ人(C,36|T,2) 合計(C,73|T,5)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:380, 342,(T,ACC) (I,ATC)

SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,436|T,26)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:380, 342,(T,ACC) (I,ATC)

内容 (配列番号:2238):
CCTTCCTGGACCTCTCTCAGTGTCAACTGGAGCAGTTGTCTCCAACAGCATTTAACTCACTCTCCAGTCTTCAGGTACTAAATATGAGCCACAACAACTT
M
TTTTCATTGGATACGTTTCCTTATAAGTGTCTGAACTCCCTCCAGGTTCTTGATTACAGTCTCAATCACATAATGACTTCCAAAAAACAGGAACTACAGC
Celera SNP ID:hCV25606727
SNP位置転写物: 1782
SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:380, 475,(F,TTC) (L,TTA)

内容 (配列番号:2239):
AAAGGGTAAAAGACTTTTCTTATAATTTCGGATGGCAACATTTAGAATTAGTTAACTGTAAATTTGGACAGTTTCCCACATTGAAACTCAAATCTCTCAA
R
AGGCTTACTTTCACTTCCAACAAAGGTGGGAATGCTTTTTCAGAAGTTGATCTACCAAGCCTTGAGTTTCTAGATCTCAGTAGAAATGGCTTGAGTTTCA
Celera SNP ID:hCV25606728
SNP位置転写物: 1248
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）: 白人(A,39|G,1) アフリカ系アメリカ人(A,38|G,0) 合計(A,77|G,1)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:380, 297,(K,AAA) (K,AAG)

内容 (配列番号:2240):
TTCCTCTCACCCTTTAGCCCAGAACTGCTTTGAATACACCAATTGCTGTGGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTGCCTCAGAAACTGCTCGGTCA
R
ACGGTGATAGCGAGCCACGCATTCACAGGGCCACTGCTGCTCACAGAAGCAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCCTCGCGCCTGGCTGGGACTCT
Celera SNP ID:hCV2317679
SNP位置転写物: 165
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2241):
TAGCCCAGAACTGCTTTGAATACACCAATTGCTGTGGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTGCCTCAGAAACTGCT
CGGTCAGACGGTGATAGCGA
R
CCACGCATTCACAGGGCCACTGCTGCTCACAGAAGCAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCCTCGCGCCTGGCTGG
GACTCTGATCCCAGCCATGG
Celera SNP ID:hCV2317681
SNP位置転写物: 179
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2242):
TGTGGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTGCCTCAGAAACTGCTCGGTCAGACGGTGATAGCGAGCCACGCATTCA
CAGGGCCACTGCTGCTCACA
R
AAGCAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCCTCGCGCCTGGCTGGGACTCTGATCCCAGCCATGGCCTTCCTCTCCT
GCGTGAGACCAGAAAGCTGG
Celera SNP ID:hCV16288694
SNP位置転写物: 211
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2243):
GAAGGAAACTTGGAAAAGTTTGACAAATCTGCTCTAGAGGGCCTGTGCAATTTGACCATTGAAGAATTCCGATTAGCATA
CTTAGACTACTACCTCGATG
R
TATTATTGACTTATTTAATTGTTTGACAAATGTTTCTTCATTTTCCCTGGTGAGTGTGACTATTGAAAGGGTAAAAGACT
TTTCTTATAATTTCGGATGG
Celera SNP ID:hCV11722238
SNP位置転写物: 1082
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,25|G,3) アフリカ系アメリカ人(A,30|G,6) 合計(A,5
5|G,9)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:380, 242,(D,GAT) (G,GGT)

SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,26|G,436)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:380, 242,(D,GAT) (G,GGT)

内容 (配列番号:2244):
CTAGAGGGCCTGTGCAATTTGACCATTGAAGAATTCCGATTAGCATACTTAGACTACTACCTCGATGATATTATTGACTT
ATTTAATTGTTTGACAAATG
K

TTCTTCATTTTCCCTGGTGAGTGTGACTATTGAAAGGGTAAAAGACTTTTCTTATAATTTCGGATGGCAACATTTAGAAT
TAGTTAACTGTAAATTTGGA
Celera SNP ID:hCV16284832
SNP位置転写物: 1115
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:380, 253,(V,GTT) (G,GGT)

内容 (配列番号:2245):
ACCCCATCCAGAGTTTAGCCCTGGGAGCCTTTTCTGGACTATCAAGTTTACAGAAGCTGGTGGCTGTGGAGACAAATCTA
GCATCTCTAGAGAACTTCCC
M
ATTGGACATCTCAAAACTTTGAAAGAACTTAATGTGGCTCACAATCTTATCCAATCTTTCAAATTACCTGAGTATTTTTC
TAATCTGACCAATCTAGAGC
Celera SNP ID:hCV25606733
SNP位置転写物: 621
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,1|C,5) アフリカ系アメリカ人(A,0|C,6) 合計(A,1|C
,11)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:380, 88,(P,CCC) (P,CCA)

SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|A,-)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:380, 88,(P,CCC) (P,CCA)

内容 (配列番号:2246):
AAATGGCTGGCAATTCTTTCCAGGAAAACTTCCTTCCAGATATCTTCACAGAGCTGAGAAACTTGACCTTCCTGGACCTC
TCTCAGTGTCAACTGGAGCA
K
TTGTCTCCAACAGCATTTAACTCACTCTCCAGTCTTCAGGTACTAAATATGAGCCACAACAACTTCTTTTCATTGGATAC
GTTTCCTTATAAGTGTCTGA
Celera SNP ID:hCV31784027
SNP位置転写物: 1716
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:380, 453,(Q,CAG) (H,CAT)

内容 (配列番号:2247):
AGCTGGTGGCTGTGGAGACAAATCTAGCATCTCTAGAGAACTTCCCCATTGGACATCTCAAAACTTTGAAAGAACTTAAT
GTGGCTCACAATCTTATCCA
R
TCTTTCAAATTACCTGAGTATTTTTCTAATCTGACCAATCTAGAGCACTTGGACCTTTCCAGCAACAAGATTCAAAGTAT
TTATTGCACAGACTTGCGGG
Celera SNP ID:hCV32375268
SNP位置転写物: 675
SNP情報:Nickerson

母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|A,-)
SNP型：サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:380，106,(Q,CAA) (Q,CAG)

内容（配列番号:2248):
CTTAATGTGGCTCACAATCTTATCCAATCTTTCAAATTACCTGAGTATTTTTCTAATCTGACCAATCTAGAGCACTTGGA
CCTTTCCAGCAACAAGATTC
R
AAGTATTTATTGCACAGACTTGCGGGTTCTACATCAAATGCCCCTACTCAATCTCTCTTTAGACCTGTCCCTGAACCCTA
TGAACTTTATCCAACCAGGT
Celera SNP ID:hCV32375269
SNP位置転写物：749
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|A,-)
SNP型：ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:380，131,(Q,CAA) (R,CGA)

内容（配列番号:2249):
AACCCTATGAACTTTATCCAACCAGGTGCATTTAAAGAAATTAGGCTTCATAAGCTGACTTTAAGAAATAATTTTGATAG
TTTAAATGTAATGAAAACTT
S
TATTCAAGGTCTGGCTGGTTTAGAAGTCCATCGTTTGGTTCTGGGAGAATTTAGAAATGAAGGAAACTTGGAAAAGTTTG
ACAAATCTGCTCTAGAGGGC
Celera SNP ID:hCV32375270
SNP位置転写物：923
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|G,-)
SNP型：ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:380，189,(C,TGT) (S,TCT)

内容（配列番号:2250):
TACCTCGATGATATTATTGACTTATTTAATTGTTTGACAAATGTTTCTTCATTTTCCCTGGTGAGTGTGACTATTGAAAG
GGTAAAAGACTTTTCTTATA
R
TTTCGGATGGCAACATTTAGAATTAGTTAACTGTAAATTTGGACAGTTTCCCACATTGAAACTCAAATCTCTCAAAAGGC
TTACTTTCACTTCCAACAAA
Celera SNP ID:hCV32375271
SNP位置転写物：1172
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|A,-)
SNP型：ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:380，272,(N,AAT) (S,AGT)

内容（配列番号:2251):
AAAAACAGGAACTACAGCATTTTCCAAGTAGTCTAGCTTTCTTAAATCTTACTCAGAATGACTTTGCTTGTACTTGTGAA
CACCAGAGTTTCCTGCAATG
R
ATCAAGGACCAGAGGCAGCTCTTGGTGGAAGTTGAACGAATGGAATGTGCAACACCTTCAGATAAGCAGGGCATGCCTGT
GCTGAGTTTGAATATCACCT
Celera SNP ID:hCV32375272

SNP位置転写物: 1965
SNP情報: Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ナンセンス変異
タンパク質コード:配列番号:380, 536,(*,TGA) (W,TGG)

内容 (配列番号:2252):
CTTGCTGGCTGCATAAAGTATGGTAGAGGTGAAAACATCTATGATGCCTTTGTTATCTACTCAAGCCAGGATGAGGACTG
GGTAAGGAATGAGCTAGTAA
R
GAATTTAGAAGAAGGGGTGCCTCCATTTCAGCTCTGCCTTCACTACAGAGACTTTATTCCCGGTGTGGCCATTGCTGCCA
ACATCATCCATGAAGGTTTC
Celera SNP ID:hCV32375273
SNP位置転写物: 2267
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:380, 637,(K,AAG) (R,AGG)

内容 (配列番号:2253):
AGCCGAAAGGTGATTGTTGTGGTGTCCCAGCACTTCATCCAGAGCCGCTGGTGTATCTTTGAATATGAGATTGCTCAGAC
CTGGCAGTTTCTGAGCAGTC
R
TGCTGGTATCATCTTCATTGTCCTGCAGAAGGTGGAGAAGACCCTGCTCAGGCAGCAGGTGGAGCTGTACCGCCTTCTCA
GCAGGAACACTTACCTGGAG
Celera SNP ID:hCV32375274
SNP位置転写物: 2474
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:380, 706,(H,CAT) (R,CGT)

内容 (配列番号:2254):
TGTCCTGGGGCGGCACATCTTCTGGAGACGACTCAGAAAAGCCCTGCTGGATGGTAAATCATGGAATCCAGAAGGAACAG
TGGGTACAGGATGCAATTGG
M
AGGAAGCAACATCTATCTGAAGAGGAAAAATAAAAACCTCCTGAGGCATTTCTTGCCCAGCTGGGTCCAACACTTGTTCA
GTTAATAAGTATTAAATGCT
Celera SNP ID:hCV32375275
SNP位置転写物: 2686
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:380, 777,(K,AAG) (Q,CAG)

内容 (配列番号:2255):
GTTCAGTTAATAAGTATTAAATGCTGCCACATGTCAGGCCTTATGCTAAGGGTGAGTAATTCCATGGTGCACTAGATATG
CAGGGCTGCTAATCTCAAGG
M
GCTTCCAGTGCAGAGGGAATAAATGCTAGACTAAAATACAGAGTCTTCCAGGTGGGCATTTCAACCAACTCAGTCAAGGA

ACCCATGACAAAGAAAGTCA
Celera SNP ID:hCV31784030
SNP位置転写物: 2862
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380，なし

内容（配列番号:2256):
AAGAGACATTGTTCTTTTCCTGAGTCTTTTGAATGGAAATTGTATTATGTTATAGCCATCATAAAACCATTTTGGTAGTT
TTGACTGAACTGGGTGTTCA
Y
TTTTTCCTTTTTGATTGAATACAATTTAAATTCTACTTGATGACTGCAGTCGTCAAGGGGCTCCTGATGCAAGATGCCCC
TTCCATTTTAAGTCTGTCTC
Celera SNP ID:hCV31784031
SNP位置転写物: 3109
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380，なし

内容（配列番号:2257):
ACAATTTAAATTCTACTTGATGACTGCAGTCGTCAAGGGGCTCCTGATGCAAGATGCCCCTTCCATTTTAAGTCTGTCTC
CTTACAGAGGTTAAAGTCTA
R
TGGCTAATTCCTAAGGAAACCTGATTAACACATGCTCACAACCATCCTGGTCATTCTCGAGCATGTTCTATTTTTTAACT
AATCACCCCTGATATATTTT
Celera SNP ID:hCV8788483
SNP位置転写物: 3230
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380，なし

内容（配列番号:2258):
TCCATTTTAAGTCTGTCTCCTTACAGAGGTTAAAGTCTAGTGGCTAATTCCTAAGGAAACCTGATTAACACATGCTCACA
ACCATCCTGGTCATTCTCGA
R
CATGTTCTATTTTTTAACTAATCACCCCTGATATATTTTTATTTTTATATATCCAGTTTTCATTTTTTTACGTCTTGCCT
ATAAGCTAATATCATAAATA
Celera SNP ID:hCV8788490
SNP位置転写物: 3291
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380，なし

内容（配列番号:2259):
TTTTTTTACGTCTTGCCTATAAGCTAATATCATAAATAAGGTTGTTTAAGACGTGCTTCAAATATCCATATTAACCACTA
TTTTTCAAGGAAGTATGGAA

R
AGTACACTCTGTCACTTTGTCACTCGATGTCATTCCAAAGTTATTGCCTACTAAGTAATGACTGTCATGAAAGCAGCATT
GAAATAATTTGTTTAAAGGG
Celera SNP ID:hCV31784032
SNP位置転写物: 3454
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2260):
CTTTGTCACTCGATGTCATTCCAAAGTTATTGCCTACTAAGTAATGACTGTCATGAAAGCAGCATTGAAATAATTTGTTT
AAAGGGGGCACTCTTTTAAA
Y
GGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTTATCATGGACAATTTGGGCTAGAGGCAGGAAGGAAGTGGGATGACCTCAGGAG
GTCACCTTTTCTTGATTCCA
Celera SNP ID:hCV31784033
SNP位置転写物: 3569
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2261):
GTCATGAAAGCAGCATTGAAATAATTTGTTTAAAGGGGGCACTCTTTTAAACGGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTT
ATCATGGACAATTTGGGCTA
K
AGGCAGGAAGGAAGTGGGATGACCTCAGGAGGTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTG
ACCTCATGAAATGAGTTGCA
Celera SNP ID:hCV8788491
SNP位置転写物: 3618
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2262):
AAAGCAGCATTGAAATAATTTGTTTAAAGGGGGCACTCTTTTAAACGGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTTATCATG
GACAATTTGGGCTAGAGGCA
K
GAAGGAAGTGGGATGACCTCAGGAGGTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCA
TGAAATGAGTTGCAGCAGAA
Celera SNP ID:hCV8788492
SNP位置転写物: 3624
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2263):

TAATTTGTTTAAAGGGGGCACTCTTTTAAACGGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTTATCATGGACAATTTGGGCTAG
AGGCAGGAAGGAAGTGGGAT
K
ACCTCAGGAGGTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCATGAAATGAGTTGCAG
CAGAAGTTTATTTTTTTCAG
Celera SNP ID:hCV8788498
SNP位置転写物: 3639
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2264):
AAAGGGGGCACTCTTTTAAACGGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTTATCATGGACAATTTGGGCTAGAGGCAGGAAG
GAAGTGGGATGACCTCAGGA
R
GTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCATGAAATGAGTTGCAGCAGAAGTTTA
TTTTTTTCAGAACAAGTGAT
Celera SNP ID:hCV8788499
SNP位置転写物: 3649
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2265):
GGAAGGAAGTGGGATGACCTCAGGAGGTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTC
ATGAAATGAGTTGCAGCAGA
W
GTTTATTTTTTTCAGAACAAGTGATGTTTGATGGACCTCTGAATCTCTTTAGGGAGACACAGATGGCTGGGATCCCTCCC
CTGTACCCTTCTCACTGCCA
Celera SNP ID:hCV8788500
SNP位置転写物: 3724
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|A,-) ; no_pop(T,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2266):
GATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCATGAAATGAGTTGCAGCAGAAGTTTATTTTTTTCAGAAC
AAGTGATGTTTGATGGACCT
M
TGAATCTCTTTAGGGAGACACAGATGGCTGGGATCCCTCCCCTGTACCCTTCTCACTGCCAGGAGAACTACGTGTGAAGG
TATTCAAGGCAGGGAGTATA
Celera SNP ID:hCV8788507
SNP位置転写物: 3763
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2267):
AAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCATGAAATGAGTTGCAGCAGAAGTTTATTTTTTTCAGAACAAGTGATG
TTTGATGGACCTCTGAATCT
M
TTTAGGGAGACACAGATGGCTGGGATCCCTCCCCTGTACCCTTCTCACTGCCAGGAGAACTACGTGTGAAGGTATTCAAG
GCAGGGAGTATACATTGCTG
Celera SNP ID:hCV8788508
SNP位置転写物: 3771
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2268):
AGTTGCAGCAGAAGTTTATTTTTTTCAGAACAAGTGATGTTTGATGGACCTCTGAATCTCTTTAGGGAGACACAGATGGC
TGGGATCCCTCCCCTGTACC
Y
TTCTCACTGCCAGGAGAACTACGTGTGAAGGTATTCAAGGCAGGGAGTATACATTGCTGTTTCCTGTTGGGCAATGCTCC
TTGACCACATTTTGGGAAGA
Celera SNP ID:hCV29292007
SNP位置転写物: 3812
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2269):
GAAGTTTATTTTTTTCAGAACAAGTGATGTTTGATGGACCTCTGAATCTCTTTAGGGAGACACAGATGGCTGGGATCCCT
CCCCTGTACCCTTCTCACTG
M
CAGGAGAACTACGTGTGAAGGTATTCAAGGCAGGGAGTATACATTGCTGTTTCCTGTTGGGCAATGCTCCTTGACCACAT
TTTGGGAAGAGTGGATGTTA
Celera SNP ID:hCV8788509
SNP位置転写物: 3822
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2270):
CCTTCTCACTGCCAGGAGAACTACGTGTGAAGGTATTCAAGGCAGGGAGTATACATTGCTGTTTCCTGTTGGGCAATGCT
CCTTGACCACATTTTGGGAA
S
AGTGGATGTTATCATTGAGAAAACAATGTGTCTGGAATTAATGGGGTTCTTATAAAGAAGGTTCCCAGAAAAGAATGTTC
ATCCAGCCTCCTCAGAAACA
Celera SNP ID:hCV31784034
SNP位置転写物: 3911
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|C,-)

SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2271):
AAATCAGAATTTCAAGAAAATATTTACACTCCCATGTTCATTGTGGCACTCTTCACAATCACTGTTTCCAAAGTTATGGA
AACAACCCAAATTTCCATTG
R
AAAATAAATGGACAAAGAAAATGTGCATATACGTACAATGGGATATTATTCAGCCTAAAAAAAGGGGGAATCCTGTTATT
TATGACAACATGAATAAACC
Celera SNP ID:hCV15823907
SNP位置転写物: 4384
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2272):
AATATTTACACTCCCATGTTCATTGTGGCACTCTTCACAATCACTGTTTCCAAAGTTATGGAAACAACCCAAATTTCCAT
TGAAAAATAAATGGACAAAG
R
AAATGTGCATATACGTACAATGGGATATTATTCAGCCTAAAAAAAGGGGGAATCCTGTTATTTATGACAACATGAATAAA
CCCGGAGGCCATTATGCTAT
Celera SNP ID:hCV15823906
SNP位置転写物: 4402
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2273):
AAAGTTATGGAAACAACCCAAATTTCCATTGAAAAATAAATGGACAAAGAAAATGTGCATATACGTACAATGGGATATTA
TTCAGCCTAAAAAAAGGGGG
R
ATCCTGTTATTTATGACAACATGAATAAACCCGGAGGCCATTATGCTATGTAAAATGAGCAAGTAACAGAAAGACAAATA
CTGCCTGATTTCATTTATAT
Celera SNP ID:hCV15823899
SNP位置転写物: 4453
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2274):
GAGGAAGGGAGAAATGAGGAAATAGGGAGTTGTCTAATTGGTATAAAATTATAGTATGCAAGATGAATTAGCTCTAAAGA
TCAGCTGTATAGCAGAGTTC
S
TATAATGAACAATACTGTATTATGCACTTAACATTTTGTTAAGAGGGTACCTCTCATGTTAAGTGTTCTTACCATATACA
TATACACAAGGAAGCTTTTG
Celera SNP ID:hCV29292008
SNP位置転写物: 4716

SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380，なし

内容 (配列番号:2275):
TACTGAGTGTTTCAGAGTGTGTTTGGTTTGAGCAGGTCTAGGGTGATTGAACATCCCTGGGTGTGTTTCCATGTCTCATG
TACTAGTGAAAGTAGATGTG
Y
GCATTTGTGCACATATCCCTATGTATCCCTATCAGGGCTGTGTGTATTTGAAAGTGTGTGTGTCCGCATGATCATATCTG
TATAGAAGAGAGTGTGATTA
Celera SNP ID:hCV31784036
SNP位置転写物: 5117
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380，なし

内容 (配列番号:2276):
TATTTGAAAGTGTGTGTGTCCGCATGATCATATCTGTATAGAAGAGAGTGTGATTATATTTCTTGAAGAATACATCCATT
TGAAATGGATGTCTATGGCT
R
TTTGAGATGAGTTCTCTACTCTTGTGCTTGTACAGTAGTCTCCCCTTATCCCTTATGCTTGGTGGATACGTTCTTAGACC
CCAAGTGGATCTCTGAGACC
Celera SNP ID:hCV31784037
SNP位置転写物: 5262
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380，なし

内容 (配列番号:2277):
TACATCCATTTGAAATGGATGTCTATGGCTGTTTGAGATGAGTTCTCTACTCTTGTGCTTGTACAGTAGTCTCCCCTTAT
CCCTTATGCTTGGTGGATAC
R
TTCTTAGACCCCAAGTGGATCTCTGAGACCGCAGATGGTACCAAACCTCATATATGCAATATTTTTTCCTATACATAAAT
ACCTAAGATAAAGTTCATCT
Celera SNP ID:hCV31784038
SNP位置転写物: 5332
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380，なし

内容 (配列番号:2278):
CCTTATCCCTTATGCTTGGTGGATACGTTCTTAGACCCCAAGTGGATCTCTGAGACCGCAGATGGTACCAAACCTCATAT
ATGCAATATTTTTTCCTATA
Y
ATAAATACCTAAGATAAAGTTCATCTTCTGAATTAGGCACAGTAAGAGATTAA
Celera SNP ID:hCV31784039

SNP位置転写物: 5406
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:380, なし

内容 (配列番号:2284):
AAAGAATTTTCAGTGCCCTGGCACCTCATTGCAGTGACTCTTGGGATCCTCTGTTTACTTCTTCTGATGATAGTCACAGT
GTTGGTGACAAATATCTTTC
R
GTGTATTCAAGAAAAACATCAACGGCAGGAAATTCTAAGAAACTGTAGTGAAAAGTACATCATGCAAAATGACAACTACT
TAAAAGAGCAGATTTTGACA
Celera SNP ID:hCV22271827
SNP位置転写物: 373
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(G,0|A,38) アフリカ系アメリカ人(G,6|A,18) 合計(G,6
|A,56)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:381, 71,(Q,CAG) (R,CGG)

SNP情報: dbSNP;HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:381, 71,(Q,CAG) (R,CGG)

遺伝子番号: 52
Celera遺伝子:hCG27420 - 104000116883218
Celera転写物:hCT1962896 - 104000116883230
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP1777131 - 197000069433246
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:KLRA1
タンパク質名: キラー細胞レクチン様レセプタサブファミリー A, メンバー 1
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W45C(998133..1021269)
染色体: 12
OMIM番号: 604274
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:121):

タンパク質配列 (配列番号:382):

SNP情報

内容 (配列番号:2294):
AAAGAATTTTCAGTGCCCTGGCACCTCATTGCAGTGACTCTTGGGATCCTCTGTTTACTTCTTCTGATGATAGTCACAGT
GTTGGTGACAAATATCTTTC
R
GTGTATTCAAGAAAAACATCAACGGCAGGAAATTCTAAGAAACTGTAGTGAAAAGTACATCATGCAAAATGACAACTACT
TAAAAGAGCAGATTTTGACA

Celera SNP ID:hCV22271827
SNP位置転写物: 373
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(G,0|A,38) アフリカ系アメリカ人(G,6|A,18) 合計(G,6|A,56)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:382, 71,(Q,CAG) (R,CGG)

SNP情報: dbSNP;HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:382, 71,(Q,CAG) (R,CGG)

遺伝子番号: 52
Celera遺伝子:hCG27420 - 104000116883218
Celera転写物:hCT2298195 - 104000116883241
公開転写物登録番号:NM_006611
Celeraタンパク質:hCP1889983 - 197000069433247
公開タンパク質登録番号: NP_006602
遺伝子記号:KLRA1
タンパク質名: キラー細胞レクチン様レセプタサブファミリー A, メンバー 1
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W45C(998133..1021269)
染色体: 12
OMIM番号: 604274
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:122):

タンパク質配列 (配列番号:383):

SNP情報

内容 (配列番号:2302):
AAAGAATTTTCAGTGCCCTGGCACCTCATTGCAGTGACTCTTGGGATCCTCTGTTTACTTCTTCTGATGATAGTCACAGTGTTGGTGACAAATATCTTTC
R
GTGTATTCAAGAAAAACATCAACGGCAGGAAATTCTAAGAAACTGTAGTGAAAAGTACATCATGCAAAATGACAACTACTTAAAAGAGCAGATTTTGACA
Celera SNP ID:hCV22271827
SNP位置転写物: 373
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(G,0|A,38) アフリカ系アメリカ人(G,6|A,18) 合計(G,6|A,56)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:383, 71,(Q,CAG) (R,CGG)

SNP情報: dbSNP;HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:383, 71,(Q,CAG) (R,CGG)

遺伝子番号: 53
Celera遺伝子:hCG27643 - 62000133384069
Celera転写物:hCT18784 - 62000133384087
公開転写物登録番号:NM_004396
Celeraタンパク質:hCP43680 - 197000064924833
公開タンパク質登録番号: NP_004387
遺伝子記号:DDX5
タンパク質名:DEAD (Asp-Glu-Ala-Asp) ボックスポリペプチド 5
Celeraゲノム軸: GA_x5YUV32W3KM(353933..374581)
染色体: 17
OMIM番号: 180630
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:123):

タンパク質配列 (配列番号:384):

SNP情報

内容 (配列番号:2314):
ACCTAATAACATAAAGCAAGTGAGCGACCTTATCTCTGTGCTTCGTGAAGCTAATCAAGCAATTAATCCCAAGTTGCTTC
AGTTGGTCGAAGACAGAGGT
K
CAGGTCGTTCCAGGGGTAGAGGAGGCATGAAGGATGACCGTCGGGACAGATACTCTGCGGGCAAAAGGGGTGGATTTAAT
ACCTTTAGAGACAGGGAAAA
Celera SNP ID:hCV7450990
SNP位置転写物: 1729
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,172|G,12) ; no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:384, 480,(S,TCA) (A,GCA)

遺伝子番号: 53
Celera遺伝子:hCG27643 - 62000133384069
Celera転写物:hCT1971014 - 62000133384070
公開転写物登録番号:NM_004396
Celeraタンパク質:hCP1783369 - 197000064924832
公開タンパク質登録番号: NP_004387
遺伝子記号:DDX5
タンパク質名: DEAD(Asp-Glu-Ala-Asp) ボックスポリペプチド 5
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W3KM(353933..374581)
染色体: 17
OMIM番号: 180630
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:124):

タンパク質配列 (配列番号:385):

SNP情報

内容 (配列番号:2326):
ACCTAATAACATAAAGCAAGTGAGCGACCTTATCTCTGTGCTTCGTGAAGCTAATCAAGCAATTAATCCCAAGTTGCTTC
AGTTGGTCGAAGACAGAGGT
K
CAGGTCGTTCCAGGGGTAGAGGAGGCATGAAGGATGACCGTCGGGACAGATACTCTGCGGGCAAAAGGGGTGGATTTAAT
ACCTTTAGAGACAGGGAAAA
Celera SNP ID:hCV7450990
SNP位置転写物: 1690
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,172|G,12) ; no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:385, 480,(S,TCA) (A,GCA)

遺伝子番号: 55
Celera遺伝子:hCG28043 - 84000313656249
Celera転写物:hCT19189 - 84000313656250
公開転写物登録番号:NM_003042
Celeraタンパク質:hCP43569 - 197000064936375
公開タンパク質登録番号: NP_003033
遺伝子記号:SLC6A1
タンパク質名: 溶質キャリアーファミリー6（神経伝達物質輸送体, GABA), メンバー
1

Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VV34(10963869..11022380)
染色体: 3

転写配列 (配列番号:127):

タンパク質配列 (配列番号:388):

SNP情報

内容 (配列番号:2417):
ACATGACCAGCGCTGTGGTGGAGTTCTGGGAGCGCAACATGCATCAGATGACGGACGGGCTGGATAAGCCAGGTCAGATC
CGCTGGCCACTGGCCATCAC
K
CTGGCCATCGCCTGGATCCTTGTGTATTTCTGTATCTGGAAGGGTGTTGGCTGGACTGGAAAGGTGGTCTACTTTTCAGC
CACATACCCCTACATCATGC
Celera SNP ID:hCV11986235
SNP位置転写物: 866
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,624|T,56) ; no_pop(G,460|T,50) ; no_pop(G,134
0|T,60)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:389, 217,(T,ACG) (T,ACT)

遺伝子番号: 55
Celera遺伝子:hCG28043 - 84000313656249

Celera転写物:hCT2274988 - 84000313657309
公開転写物登録番号:NM_003042
Celeraタンパク質:hCP1803737 - 197000064936378
公開タンパク質登録番号: NP_003033
遺伝子記号: SLC6A1
タンパク質名: 溶質キャリアーファミリー6（神経伝達物質輸送体, GABA), メンバー1

Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VV34(10963869..11022380)
染色体: 3

転写配列（配列番号:127):

タンパク質配列（配列番号:388):

SNP情報

内容（配列番号:2436):
ACATGACCAGCGCTGTGGTGGAGTTCTGGGAGCGCAACATGCATCAGATGACGGACGGGCTGGATAAGCCAGGTCAGATCCCGCTGGCCACTGGCCATCAC
K
CTGGCCATCGCCTGGATCCTTGTGTATTTCTGTATCTGGAAGGGTGTTGGCTGGACTGGAAAGGTGGTCTACTTTTCAGCCACATACCCCTACATCATGC
Celera SNP ID:hCV11986235
SNP位置転写物: 1057
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,624|T,56) ; no_pop(G,460|T,50) ; no_pop(G,1340|T,60)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:390, 217,(T,ACG) (T,ACT)

遺伝子番号: 55
Celera遺伝子:hCG28043 - 84000313656249
Celera転写物:hCT2274990 - 84000313656269
公開転写物登録番号:NM_003042
Celeraタンパク質:hCP1803735 - 197000064936376
公開タンパク質登録番号: NP_003033
遺伝子記号:SLC6A1
タンパク質名: 溶質キャリアーファミリー6（神経伝達物質輸送体, GABA), メンバー1

Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VV34(10963869..11022380)
染色体: 3

転写配列（配列番号:127):

タンパク質配列（配列番号:388):

SNP情報

内容 (配列番号:2454):
ACATGACCAGCGCTGTGGTGGAGTTCTGGGAGCGCAACATGCATCAGATGACGGACGGGCTGGATAAGCCAGGTCAGATC
CGCTGGCCACTGGCCATCAC
K
CTGGCCATCGCCTGGATCCTTGTGTATTTCTGTATCTGGAAGGGTGTTGGCTGGACTGGAAAGGTGGTCTACTTTTCAGC
CACATACCCCTACATCATGC
Celera SNP ID:hCV11986235
SNP位置転写物: 1057
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(G,624|T,56) ; no_pop(G,460|T,50) ; no_pop(G,134
0|T,60)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:391, 217,(T,ACG) (T,ACT)

遺伝子番号: 55
Celera遺伝子:hCG28043 - 84000313656249
Celera転写物:hCT2274991 - 84000313657289
公開転写物登録番号:NM_003042
Celeraタンパク質: hCP1803736- 197000064936377
公開タンパク質登録番号: NP_003033
遺伝子記号:SLC6A1
タンパク質名: 溶質キャリアーファミリー6 (神経伝達物質輸送体, GABA), メンバー
1

Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VV34(10963869..11022380)
染色体: 3

転写配列 (配列番号:127):

タンパク質配列 (配列番号:388):

SNP情報

内容 (配列番号:2473):
ACATGACCAGCGCTGTGGTGGAGTTCTGGGAGCGCAACATGCATCAGATGACGGACGGGCTGGATAAGCCAGGTCAGATC
CGCTGGCCACTGGCCATCAC
K
CTGGCCATCGCCTGGATCCTTGTGTATTTCTGTATCTGGAAGGGTGTTGGCTGGACTGGAAAGGTGGTCTACTTTTCAGC
CACATACCCCTACATCATGC
Celera SNP ID:hCV11986235
SNP位置転写物: 996
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(G,624|T,56) ; no_pop(G,460|T,50) ; no_pop(G,134
0|T,60)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:392, 217,(T,ACG) (T,ACT)

遺伝子番号: 57
Celera遺伝子:hCG28898 - 116000144861368
Celera転写物:hCT1958819 - 116000144861369

公開転写物登録番号:NM_003640
Celeraタンパク質:hCP1765593 - 197000069405633
公開タンパク質登録番号: NP_003631
遺伝子記号:IKBKAP
タンパク質名: B細胞中のκ型L鎖ポリペプチド遺伝子エンハンサーのインヒビター,キナー複合体関連タンパク質

Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VU0F(11832795..11911673)
染色体: 9

転写配列 (配列番号:132):

タンパク質配列 (配列番号:393):

SNP情報

内容 (配列番号:2513):
ACCCTGCACCAGTTACCAGCAGTGTCTACCTGTCCAGGGATCCTGACGGGAATAAAATAGACCTTGTCTGCGATGCTATG
AGAGCAGTCATGGAGAGCAT
R
AATCCTCATAAATACTGCCTATCCATACTTACATCTCATGTAAAGAAGACAACCCCAGAACTGGAAATTGTACTGCAAAA
AGTACACGAGCTTCAAGGAA
Celera SNP ID:hCV15853499
SNP位置転写物: 3072
SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:394, 830,(I,ATA) (M,ATG)

遺伝子番号: 57
Celera遺伝子:hCG28898 - 116000144861368
Celera転写物:hCT1958820 - 116000144861410
公開転写物登録番号:NM_003640
Celeraタンパク質:hCP1765579 - 197000069405634
公開タンパク質登録番号: NP_003631
遺伝子記号:IKBKAP
タンパク質名: B細胞中のκ型L鎖ポリペプチド遺伝子エンハンサーのインヒビター,キナー複合体関連タンパク質

Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VU0F(11832795..11911673)
染色体: 9

転写配列 (配列番号:132):

タンパク質配列 (配列番号:393):

SNP情報

内容 (配列番号:2557):
ACCCTGCACCAGTTACCAGCAGTGTCTACCTGTCCAGGGATCCTGACGGGAATAAAATAGACCTTGTCTGCGATGCTATG

AGAGCAGTCATGGAGAGCAT
R
AATCCTCATAAATACTGCCTATCCATACTTACATCTCATGTAAAGAAGACAACCCCAGAACTGGAAATTGTACTGCAAAA
AGTACACGAGCTTCAAGGAA
Celera SNP ID:hCV15853499
SNP位置転写物: 2691
SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:395, 897,(I,ATA) (M,ATG)

遺伝子番号: 57
Celera遺伝子:hCG28898 - 116000144861368
Celera転写物:hCT20054 - 116000144861450
公開転写物登録番号:NM_003640
Celeraタンパク質:hCP44240 - 197000069405635
公開タンパク質登録番号: NP_003631
遺伝子記号:IKBKAP
タンパク質名: B細胞中のκ型L鎖ポリペプチド遺伝子エンハンサーのインヒビター,キナー複合体関連タンパク質

Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VU0F(11832795..11911673)
染色体: 9

転写配列 (配列番号:132):

タンパク質配列 (配列番号:393):

SNP情報

内容 (配列番号:2603):
ACCCTGCACCAGTTACCAGCAGTGTCTACCTGTCCAGGGATCCTGACGGGAATAAAATAGACCTTGTCTGCGATGCTATG
AGAGCAGTCATGGAGAGCAT
R
AATCCTCATAAATACTGCCTATCCATACTTACATCTCATGTAAAGAAGACAACCCCAGAACTGGAAATTGTACTGCAAAA
AGTACACGAGCTTCAAGGAA
Celera SNP ID:hCV15853499
SNP位置転写物: 3072
SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:396, 830,(I,ATA) (M,ATG)

遺伝子番号: 57
Celera遺伝子:hCG28898 - 116000144861368
Celera転写物:hCT2276860 - 116000144861531
公開転写物登録番号:NM_003640
Celeraタンパク質:hCP1872373 - 197000069405637
公開タンパク質登録番号: NP_003631
遺伝子記号:IKBKAP

タンパク質名: B細胞中のκ型L鎖ポリペプチド遺伝子エンハンサーのインヒビター,キナー複合体関連タンパク質

Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VU0F(11832795..11911673)
染色体: 9

転写配列 (配列番号:132):

タンパク質配列 (配列番号:393):

SNP情報

内容 (配列番号:2647):
ACCCTGCACCAGTTACCAGCAGTGTCTACCTGTCCAGGGATCCTGACGGGAATAAAATAGACCTTGTCTGCGATGCTATGAGAGCAGTCATGGAGAGCAT
R
AATCCTCATAAATACTGCCTATCCATACTTACATCTCATGTAAAGAAGACAACCCCAGAACTGGAAATTGTACTGCAAAAAGTACACGAGCTTCAAGGAA
Celera SNP ID:hCV15853499
SNP位置転写物: 2850
SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:397, 950,(I,ATA) (M,ATG)

遺伝子番号: 57
Celera遺伝子:hCG28898 - 116000144861368
Celera転写物:hCT2276864 - 116000144861490
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP1872372 - 197000069405636
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号: IKBKAP
タンパク質名: B細胞中のκ型L鎖ポリペプチド遺伝子エンハンサーのインヒビター,キナー複合体関連タンパク質

Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VU0F(11832795..11911673)
染色体: 9

転写配列 (配列番号:132):

タンパク質配列 (配列番号:393):

SNP情報

内容 (配列番号:2694):
ACCCTGCACCAGTTACCAGCAGTGTCTACCTGTCCAGGGATCCTGACGGGAATAAAATAGACCTTGTCTGCGATGCTATGAGAGCAGTCATGGAGAGCAT
R
AATCCTCATAAATACTGCCTATCCATACTTACATCTCATGTAAAGAAGACAACCCCAGAACTGGAAATTGTACTGCAAAAAGTACACGAGCTTCAAGGAA

Celera SNP ID:hCV15853499
SNP位置転写物: 2849
SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:398, なし

遺伝子番号: 62
Celera遺伝子:hCG32498 - 67000129080378
Celera転写物:hCT2264547 - 67000129080472
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP1890803 - 197000069434067
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:CGI-150
タンパク質名:CGI-150 タンパク質
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W2JD(14746769..14785113)
染色体: 17
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:153):

タンパク質配列 (配列番号:414):

SNP情報

内容 (配列番号:3157):
ACCACTTTCACTGGGCTCCGCCGCAGCGCCCGGACCCAGCGCCTCGCGTCAAGGTCCCAAGCCTGGACCACCTGCAGCAA
CGGTCGCACGACAAACCTCG
M
GGGTCTCACCAGCGCCGCCATGTTCCCTGAGACCCGGGCTGCGTCACGAAAGCGCGCCGTCGGCGGCTAGTGACGTCACG
GCCCGTGGCGCCCTTCGTGG
Celera SNP ID:hCV22272823
SNP位置転写物: 600
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,23|A,5) アフリカ系アメリカ人(C,10|A,4) 合計(C,33|A,9)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:414, 108,(R,CGG) (R,AGG)

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,23|A,7) アフリカ系アメリカ人(C,25|A,9) 合計(C,48|A,16)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:414, 108,(R,CGG) (R,AGG)

SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:414, 108,(R,CGG) (R,AGG)

遺伝子番号: 62
Celera遺伝子: hCG32498- 67000129080378
Celera転写物:hCT2264548 - 67000129080428
公開転写物登録番号:NM_016080
Celeraタンパク質:hCP1890799 - 197000069434063
公開タンパク質登録番号: NP_057164
遺伝子記号:CGI-150
タンパク質名:CGI-150 タンパク質
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W2JD(14746769..14785113)
染色体: 17
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:154):

タンパク質配列 (配列番号:415):

SNP情報

内容 (配列番号:3161):
ACCACTTTCACTGGGCTCCGCCGCAGCGCCCGGACCCAGCGCCTCGCGTCAAGGTCCCAAGCCTGGACCACCTGCAGCAA
CGGTCGCACGACAAACCTCG
M
GGGTCTCACCAGCGCCGCCATGTTCCCTGAGACCCGGGCTGCGTCACGAAAGCGCGCCGTCGGCGGCTAGTGACGTCACG
GCCCGTGGCGCCCTTCGTGG
Celera SNP ID:hCV22272823
SNP位置転写物: 220
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,23|A,5) アフリカ系アメリカ人(C,10|A,4) 合計(C,33|A,9)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:415, 74,(R,CGG) (R,AGG)

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,23|A,7) アフリカ系アメリカ人(C,25|A,9) 合計(C,48|A,16)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:415, 74,(R,CGG) (R,AGG)

SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:415, 74,(R,CGG) (R,AGG)

遺伝子番号: 62
Celera遺伝子:hCG32498 - 67000129080378
Celera転写物:hCT2264550 - 67000129080482
公開転写物登録番号:NM_016080
Celeraタンパク質:hCP1890804 - 197000069434068

公開タンパク質登録番号: NP_057164
遺伝子記号:CGI-150
タンパク質名:CGI-150 タンパク質
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W2JD(14746769..14785113)
染色体: 17
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:155):

タンパク質配列 (配列番号:416):

SNP情報

内容 (配列番号:3166):
ACCACTTTCACTGGGCTCCGCCGCAGCGCCCGGACCCAGCGCCTCGCGTCAAGGTCCCAAGCCTGGACCACCTGCAGCAA
CGGTCGCACGACAAACCTCG
M
GGGTCTCACCAGCGCCGCCATGTTCCCTGAGACCCGGGCTGCGTCACGAAAGCGCGCCGTCGGCGGCTAGTGACGTCACG
GCCCGTGGCGCCCTTCGTGG
Celera SNP ID:hCV22272823
SNP位置転写物: 600
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,23|A,5) アフリカ系アメリカ人(C,10|A,4) 合計(C,33|A,9)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:416, なし

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,23|A,7) アフリカ系アメリカ人(C,25|A,9) 合計(C,48|A,16)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:416, なし

SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:416, なし

遺伝子番号: 62
Celera遺伝子:hCG32498 - 67000129080378
Celera転写物:hCT2264551 - 67000129080442
公開転写物登録番号:NM_016080
Celeraタンパク質:hCP1890801 - 197000069434065
公開タンパク質登録番号: NP_057164
遺伝子記号:CGI-150
タンパク質名:CGI-150 タンパク質
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W2JD(14746769..14785113)
染色体: 17
OMIM番号:

OMIM情報:

転写配列 (配列番号:156):

タンパク質配列 (配列番号:417):

SNP情報

内容 (配列番号:3171):
ACCACTTTCACTGGGCTCCGCCGCAGCGCCCGGACCCAGCGCCTCGCGTCAAGGTCCCAAGCCTGGACCACCTGCAGCAA
CGGTCGCACGACAAACCTCG
M
GGGTCTCACCAGCGCCGCCATGTTCCCTGAGACCCGGGCTGCGTCACGAAAGCGCGCCGTCGGCGGCTAGTGACGTCACG
GCCCGTGGCGCCCTTCGTGG
Celera SNP ID:hCV22272823
SNP位置転写物: 489
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,23|A,5) アフリカ系アメリカ人(C,10|A,4) 合計(C,3
3|A,9)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:417, なし

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,23|A,7) アフリカ系アメリカ人(C,25|A,9) 合計(C,4
8|A,16)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:417, なし

SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:417, なし

遺伝子番号: 62
Celera遺伝子:hCG32498 - 67000129080378
Celera転写物:hCT23687 - 67000129080379
公開転写物登録番号:NM_016080
Celeraタンパク質:hCP45813 - 197000069434060
公開タンパク質登録番号: NP_057164
遺伝子記号:CGI-150
タンパク質名:CGI-150 タンパク質
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W2JD(14746769..14785113)
染色体: 17
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:158):

タンパク質配列 (配列番号:419):

SNP情報

内容 (配列番号:3178):
ACCACTTTCACTGGGCTCCGCCGCAGCGCCCGGACCCAGCGCCTCGCGTCAAGGTCCCAAGCCTGGACCACCTGCAGCAA
CGGTCGCACGACAAACCTCG
M
GGGTCTCACCAGCGCCGCCATGTTCCCTGAGACCCGGGCTGCGTCACGAAAGCGCGCCGTCGGCGGCTAGTGACGTCACG
GCCCGTGGCGCCCTTCGTGG
Celera SNP ID:hCV22272823
SNP位置転写物: 600
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,23|A,5) アフリカ系アメリカ人(C,10|A,4) 合計(C,3
3|A,9)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:419, なし

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,23|A,7) アフリカ系アメリカ人(C,25|A,9) 合計(C,4
8|A,16)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:419, なし

SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:419, なし

遺伝子番号: 63
Celera遺伝子:hCG32500 - 67000129083348
Celera転写物:hCT23689 - 67000129083349
公開転写物登録番号:NM_018146
Celeraタンパク質:hCP45812 - 197000069434014
公開タンパク質登録番号: NP_060616
遺伝子記号:FLJ10581
タンパク質名: 推定RNA メチルトランスフェラーゼ
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W2JD(14737648..14759808)
染色体: 17
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:159):

タンパク質配列 (配列番号:420):

SNP情報

内容 (配列番号:3184):
GTGACGCAGCCCGGGTCTCAGGGAACATGGCGGCGCTGGTGAGACCC
K
CGAGGTTTGTCGTGCGACCGTTGCTGCAGGTGGTCCAGGCTTGGGACCTTGACGCGAGGCGCTGGGTCCGGGCGCTGCGG

CGGAGCCCAGTGAAAGTGGT
Celera SNP ID:hCV22272823
SNP位置転写物: 48
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(G,23|T,5) アフリカ系アメリカ人(G,10|T,4) 合計(G,33|T,9)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:420, 8,(A,GCG) (S,TCG)

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(G,23|T,7) アフリカ系アメリカ人(G,25|T,9) 合計(G,48|T,16)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:420, 8,(A,GCG) (S,TCG)

SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:420, 8,(A,GCG) (S,TCG)

遺伝子番号: 67
Celera遺伝子:hCG37774 - 104000117648431
Celera転写物:hCT29008 - 104000117648432
公開転写物登録番号:NM_000253
Celeraタンパク質:hCP48619 - 197000069479734
公開タンパク質登録番号: NP_000244
遺伝子記号:MTP
タンパク質名: ミクロソームトリグリセリド転移タンパク質(ラージポリペプチド, 88kDa)
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W7K2(47612373..47673550)
染色体: 4
OMIM番号: 157147
OMIM情報: 無βーリポ蛋白血症,200100 (3)

転写配列 (配列番号:168):

タンパク質配列 (配列番号:429):

SNP情報

内容 (配列番号:3278):
GTTCTACTCATATCAAAATGAGGCAGTGGCCATAGAAAATATCAAGAGAGGCCTGGCTAGCCTATTTCAGACACAGTTAAGCTCTGGAACCACCAATGAG
R
TAGATATCTCTGGAAATTGTAAAGTGACCTACCAGGCTCATCAAGACAAAGTGATCAAAATTAAGGCCTTGGATTCATGCAAAATAGCGAGGTCTGGATT
Celera SNP ID:hCV25921533
SNP位置転写物: 588
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,2|G,34) アフリカ系アメリカ人(A,0|G,22) 合計(A,2

|G,56)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429, 168,(V,GTA) (I,ATA)

内容 (配列番号:3279):
CAGTTCAAAAGCTACATCTGTCACCACCTATAAGATAGAAGACAGCTTTGTTATAGCTGTGCTTGCTGAAGAAACACACA
ATTTTGGACTGAATTTCCTA
S
AAACCATTAAGGGGAAAATAGTATCGAAGCAGAAATTAGAGCTGAAGACAACCGAAGCAGGCCCAAGATTGATGTCTGGA
AAGCAGGCTGCAGCCATAAT
Celera SNP ID:hDV70662723
SNP位置転写物: 816
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429, 244,(Q,CAA) (E,GAA)

内容 (配列番号:3280):
AGAGTCCACTTCTCAGTGACTCCTAGCTGGGCACTGGATGCAGTTGAGGATTGCTGGTCAATATGATTCTTCTTGCTGTG
CTTTTTCTCTGCTTCATTTC
S
TCATATTCAGCTTCTGTTAAAGGTCACACAACTGGTCTCTCATTAAATAATGACCGGCTGTACAAGCTCACGTACTCCAC
TGAAGTTCTTCTTGATCGGG
Celera SNP ID:hCV1192275
SNP位置転写物: 125
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,39|G,1) アフリカ系アメリカ人(C,30|G,6) 合計(C,6
9|G,7)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:429, 13,(S,TCC) (S,TCG)

SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,8|G,6)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:429, 13,(S,TCC) (S,TCG)

内容 (配列番号:3281):
TGGCCTTACTATGGAGGAATCCTGATGGTGATGATGACCAGTTGATCCAAATAACGATGAAGGATGTAAATGTTGAAAAT
GTGAATCAGCAGAGAGGAGA
S
AAGAGCATCTTCAAAGGAAAAAGCCCATCTAAAATAATGGGAAAGGAAAACTTGGAAGCTCTGCAAAGACCTACGCTCCT
TCATCTAATCCATGGAAAGG
Celera SNP ID:hCV16195230
SNP位置転写物: 380
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,2252|C,728) ; no_pop(G,-|C,-) ; no_pop(G,
2344|C,440) ;no_pop(G,230|C,2)

SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429, 98,(E,GAG) (D,GAC)

内容 (配列番号:3282):
AAAGAGTTCTACTCATATCAAAATGAGGCAGTGGCCATAGAAAATATCAAGAGAGGCCTGGCTAGCCTATTTCAGACACA
GTTAAGCTCTGGAACCACCA
R
TGAGGTAGATATCTCTGGAAATTGTAAAGTGACCTACCAGGCTCATCAAGACAAAGTGATCAAAATTAAGGCCTTGGATT
CATGCAAAATAGCGAGGTCT
Celera SNP ID:hCV1192261
SNP位置転写物: 583
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,32|G,0) アフリカ系アメリカ人(A,31|G,5) 合計(A,6
3|G,5)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429, 166,(N,AAT) (S,AGT)

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,2288|G,696) ; no_pop(A,14|G,4) ; no_pop(A,-|G
,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429, 166,(N,AAT) (S,AGT)

内容 (配列番号:3283):
ACGTGGATGTGGCCTTACTATGGAGGAATCCTGATGGTGATGATGACCAGTTGATCCAAATAACGATGAAGGATGTAAAT
GTTGAAAATGTGAATCAGCA
S
AGAGGAGAGAAGAGCATCTTCAAAGGAAAAAGCCCATCTAAAATAATGGGAAAGGAAAACTTGGAAGCTCTGCAAAGACC
TACGCTCCTTCATCTAATCC
Celera SNP ID:hCV25616048
SNP位置転写物: 371
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,1|G,35) アフリカ系アメリカ人(C,2|G,36) 合計(C,3
|G,71)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429, 95,(Q,CAG) (H,CAC)

内容 (配列番号:3284):
CCATCTAAAATAATGGGAAAGGAAAACTTGGAAGCTCTGCAAAGACCTACGCTCCTTCATCTAATCCATGGAAAGGTCAA
AGAGTTCTACTCATATCAAA
R
TGAGGCAGTGGCCATAGAAAATATCAAGAGAGGCCTGGCTAGCCTATTTCAGACACAGTTAAGCTCTGGAACCACCAATG
AGGTAGATATCTCTGGAAAT
Celera SNP ID:hCV25616049
SNP位置転写物: 505
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,32|G,0) アフリカ系アメリカ人(A,37|G,1) 合計(A,6
9|G,1)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429, 140,(N,AAT) (S,AGT)

内容 (配列番号:3285):

ACTAAAAGCCAATATAGAGGTCCAGGGTGGTCTAGCTATTGATATTTCAGGTGCAATGGAGTTTAGCTTGTGGTATCGTG
AGTCTAAAACCCGAGTGAAA
W
ATAGGGTGACTGTGGTAATAACCACTGACATCACAGTGGACTCCTCTTTTGTGAAAGCTGGCCTGGAAACCAGTACAGAA
ACAGAAGCAGGCTTGGAGTT
Celera SNP ID:hCV27863119
SNP位置転写物: 2424
SNP情報: HGMD
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429, 780,(N,AAT) (Y,TAT)

内容 (配列番号:3286):
GCTCTCCAGAGATATGATCTCCCTTTCATAACTGATGAGGTGAAGAAGACCTTAAACAGAATATACCACCAAAACCGTAA
AGTTCATGAAAAGACTGTGC
R
CACTGCTGCAGCTGCTATCATTTTAAATAACAATCCATCCTACATGGACGTCAAGAACATCCTGCTGTCTATTGGGGAGC
TTCCCCAAGAAATGAATAAA
Celera SNP ID:hCV568076
SNP位置転写物: 1705
SNP情報: HGMD;HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429, 540,(R,CGC) (H,CAC)

内容 (配列番号:3287):
GCTGTCTATTGGGGAGCTTCCCCAAGAAATGAATAAATACATGCTCGCCATTGTTCAAGACATCCTACGTTTTGAAATGC
CTGCAAGCAAAATTGTCCGT
Y
GAGTTCTGAAGGAAATGGTCGCTCACAATTATGACCGTTTCTCCAGGAGTGGATCTTCTTCTGCCTACACTGGCTACATA
GAACGTAGTCCCCGTTCGGC
Celera SNP ID:hCV568074
SNP位置転写物: 1869
SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: ナンセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429, 595,(R,CGA) (*,TGA)

内容 (配列番号:3288):
CAAGGATGAAGCTCCATTCAGGCAATTTGAGAAAAAGTACGAAAGGCTGTCCACAGGCAGAGGTTATGTCTCTCAGAAAA
GAAAAGAAAGCGTATTAGCA
K
GATGTGAATTCCCGCTCCATCAAGAGAACTCAGAGATGTGCAAAGTGGTGTTTGCCCCTCAGCCGGATAGTACTTCCAGC
GGATGGTTTTGAAACTGACC
Celera SNP ID:hCV568068
SNP位置転写物: 2679
SNP情報: HGMD;HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: ナンセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429, 865,(G,GGA) (*,TGA)

内容 (配列番号:3289):
TTCCTCATATTCAGCTTCTGTTAAAGGTCACACAACTGGTCTCTCATTAAATAATGACCGGCTGTACAAGCTCACGTACT
CCACTGAAGTTCTTCTTGAT
S
GGGGCAAAGGAAAACTGCAAGACAGCGTGGGCTACCGCATTTCCTCCAACGTGGATGTGGCCTTACTATGGAGGAATCCT
GATGGTGATGATGACCAGTT
Celera SNP ID:hDV70650413
SNP位置転写物: 222
SNP情報:Heart.May
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429, 46,(R,CGG) (G,GGG)

内容 (配列番号:3290):
CTCTGCAAAGACCTACGCTCCTTCATCTAATCCATGGAAAGGTCAAAGAGTTCTACTCATATCAAAATGAGGCAGTGGCC
ATAGAAAATATCAAGAGAGG
Y
CTGGCTAGCCTATTTCAGACACAGTTAAGCTCTGGAACCACCAATGAGGTAGATATCTCTGGAAATTGTAAAGTGACCTA
CCAGGCTCATCAAGACAAAG
Celera SNP ID:hCV1192262
SNP位置転写物: 539
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,12|T,20) アフリカ系アメリカ人(C,27|T,9)
合計(C,39|T,29)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:429, 151,(G,GGC) (G,GGT)

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,2250|T,1290) ; no_pop(C,10|T,6) ; no_pop(C,-|
T,-);no_pop(C,1320|T,732)

SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:429, 151,(G,GGC) (G,GGT)

内容 (配列番号:3291):
AGGCAGTGGCCATAGAAAATATCAAGAGAGGCCTGGCTAGCCTATTTCAGACACAGTTAAGCTCTGGAACCACCAATGAG
GTAGATATCTCTGGAAATTG
Y
AAAGTGACCTACCAGGCTCATCAAGACAAAGTGATCAAAATTAAGGCCTTGGATTCATGCAAAATAGCGAGGTCTGGATT
TACGACCCCAAATCAGGTCT
Celera SNP ID:hCV1192256
SNP位置転写物: 608
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,1212|C,366) ; no_pop(T,8|C,3) ; no_pop(T,-|C,
-);no_pop(T,843|C,207); no_pop(T,456|C,24)

SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:429, 174,(C,TGT) (C,TGC)

内容 (配列番号:3292):
GCCCAAGATTGATGTCTGGAAAGCAGGCTGCAGCCATAATCAAAGCAGTTGATTCAAAGTACACGGCCATTCCCATTGTG
GGGCAGGTCTTCCAGAGCCA
S
TGTAAAGGATGTCCTTCTCTCTCGGAGCTCTGGCGGTCCACCAGGAAATACCTGCAGCCTGACAACCTTTCCAAGGCTGA
GGCTGTCAGAAACTTCCTGG
Celera SNP ID:hCV16195242
SNP位置転写物: 977
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,1048|C,454) ; no_pop(G,-|C,-) ; no_pop(G,-|C,-);no_pop(G,82
|C,158)

SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429, 297,(Q,CAG) (H,CAC)

内容 (配列番号:3293):
AAGCAGTTGATTCAAAGTACACGGCCATTCCCATTGTGGGGCAGGTCTTCCAGAGCCAGTGTAAAGGATGTCCTTCTCTC
TCGGAGCTCTGGCGGTCCAC
M
AGGAAATACCTGCAGCCTGACAACCTTTCCAAGGCTGAGGCTGTCAGAAACTTCCTGGCCTTCATTCAGCACCTCAGGAC
TGCGAAGAAAGAAGAGATCC
Celera SNP ID:hCV11352700
SNP位置転写物: 1019
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,1|C,39) アフリカ系アメリカ人(A,7|C,31) 合計(A,8|C,70)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:429, 311,(T,ACC) (T,ACA)

SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,10|A,2)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:429, 311,(T,ACC) (T,ACA)

内容 (配列番号:3294):
TGGGGCAGGTCTTCCAGAGCCAGTGTAAAGGATGTCCTTCTCTCTCGGAGCTCTGGCGGTCCACCAGGAAATACCTGCAG
CCTGACAACCTTTCCAAGGC
Y
GAGGCTGTCAGAAACTTCCTGGCCTTCATTCAGCACCTCAGGACTGCGAAGAAAGAAGAGATCCTTCAAATACTAAAGAT
GGAAAATAAGGAAGTATTAC
Celera SNP ID:hCV25616057
SNP位置転写物: 1055
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,5|T,35) アフリカ系アメリカ人(C,3|T,35) 合計(C,8|T,70)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:429, 323,(A,GCT) (A,GCC)

SNP情報:Applera/dbSNP

母集団（対立遺伝子，数）：
SNP型：サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:429，323,(A,GCT) (A,GCC)

内容（配列番号:3295):
GTCAAGAACATCCTGCTGTCTATTGGGGAGCTTCCCCAAGAAATGAATAAATACATGCTCGCCATTGTTCAAGACATCCT
ACGTTTTGAAATGCCTGCAA
K
CAAAATTGTCCGTCGAGTTCTGAAGGAAATGGTCGCTCACAATTATGACCGTTTCTCCAGGAGTGGATCTTCTTCTGCCT
ACACTGGCTACATAGAACGT
Celera SNP ID:hCV568075
SNP位置転写物：1855
SNP情報：HGMD;HapMap
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型：ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429，590,(S,AGC) (I,ATC)

内容（配列番号:3296):
GAAAATAAGGAAGTATTACCTCAGCTGGTGGATGCTGTCACCTCTGCTCAGACCTCAGACTCATTAGAAGCCATTTTGGA
CTTTTTGGATTTCAAAAGTG
M
CAGCAGCATTATCCTCCAGGAGAGGTTTCTCTATGCCTGTGGATTTGCTTCTCATCCCAATGAAGAACTCCTGAGAGCCC
TCATTAGTAAGTTCAAAGGT
Celera SNP ID:hCV1192251
SNP位置転写物：1237
SNP情報：Applera
母集団（対立遺伝子，数）：白人(A,18|C,0) アフリカ系アメリカ人(A,16|C,4) 合計(A,3
4|C,4)
SNP型：ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429，384,(D,GAC) (A,GCC)

SNP情報：Celera;HapMap
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(A,6|C,4) ; no_pop(A,636|C,76)
SNP型：ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429，384,(D,GAC) (A,GCC)

内容（配列番号:3297):
AGAAACACACAATTTTGGACTGAATTTCCTACAAACCATTAAGGGGAAAATAGTATCGAAGCAGAAATTAGAGCTGAAGA
CAACCGAAGCAGGCCCAAGA
Y
TGATGTCTGGAAAGCAGGCTGCAGCCATAATCAAAGCAGTTGATTCAAAGTACACGGCCATTCCCATTGTGGGGCAGGTC
TTCCAGAGCCAGTGTAAAGG
Celera SNP ID:hCV29127191
SNP位置転写物：885
SNP情報：dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,-|C,-)
SNP型：サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:429，267,(L,TTG) (L,CTG)

内容（配列番号:3298):

TCTACTTACAGCCTAGACATTCTCTACTCGGGTTCTGGCATTCTAAGGAGAAGTAACCTGAACATCTTTCAGTACATTGG
GAAGGCTGGTCTTCACGGTA
S
CCAGGTGGTTATTGAAGCCCAAGGACTGGAAGCCTTAATCGCAGCCACCCCTGACGAGGGGGAGGAGAACCTTGACTCCT
ATGCTGGTATGTCAGCCATC
Celera SNP ID:hCV29503267
SNP位置転写物: 2071
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|C,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429, 662,(S,AGC) (T,ACC)

内容 (配列番号:3299):
TTGATGTCCAAAATGCTGTCAGCATCTGGCGACCCTATCAGTGTGGTGAAAGGACTTATTCTGCTAATAGATCATTCTCA
GGAACTTCAGTTACAATCTG
R
ACTAAAAGCCAATATAGAGGTCCAGGGTGGTCTAGCTATTGATATTTCAGGTGCAATGGAGTTTAGCTTGTGGTATCGTG
AGTCTAAAACCCGAGTGAAA
Celera SNP ID:hCV568070
SNP位置転写物: 2323
SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429, 746,(G,GGA) (E,GAA)

内容 (配列番号:3300):
CAGAGAGGAGAGAAGAGCATCTTCAAAGGAAAAAGCCCATCTAAAATAATGGGAAAGGAAAACTTGGAAGCTCTGCAAAG
ACCTACGCTCCTTCATCTAA
Y
CCATGGAAAGGTCAAAGAGTTCTACTCATATCAAAATGAGGCAGTGGCCATAGAAAATATCAAGAGAGGCCTGGCTAGCC
TATTTCAGACACAGTTAAGC
Celera SNP ID:hCV22274307
SNP位置転写物: 469
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,10|T,26) アフリカ系アメリカ人(C,16|T,22) 合計(C
,26|T,48)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429, 128,(I,ATC) (T,ACC)

SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,2502|C,490) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429, 128,(I,ATC) (T,ACC)

内容 (配列番号:3301):
TTCCAAGGCTGAGGCTGTCAGAAACTTCCTGGCCTTCATTCAGCACCTCAGGACTGCGAAGAAAGAAGAGATCCTTCAAA
TACTAAAGATGGAAAATAAG
S
AAGTATTACCTCAGCTGGTGGATGCTGTCACCTCTGCTCAGACCTCAGACTCATTAGAAGCCATTTTGGACTTTTTGGAT
TTCAAAAGTGACAGCAGCAT

Celera SNP ID:hCV11944622
SNP位置転写物: 1146
SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429, 354,(E,GAA) (Q,CAA)

内容 (配列番号:3302):
AGCAGGCTTGGAGTTTATCTCCACAGTGCAGTTTTCTCAGTACCCATTCTTAGTTTGCATGCAGATGGACAAGGATGAAG
CTCCATTCAGGCAATTTGAG
W
AAAAGTACGAAAGGCTGTCCACAGGCAGAGGTTATGTCTCTCAGAAAAGAAAAGAAAGCGTATTAGCAGGATGTGAATTC
CCGCTCCATCAAGAGAACTC
Celera SNP ID:hCV568069
SNP位置転写物: 2610
SNP情報: HGMD;HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|A,-) ; no_pop(T,-|A,-)
SNP型: ナンセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429, 842,(K,AAA) (*,TAA)

内容 (配列番号:3303):
GTTCAAAGGTTCTATTGGTAGCAGTGACATCAGAGAAACTGTTATGATCATCACTGGGACACTTGTCAGAAAGTTGTGTC
AGAATGAAGGCTGCAAACTC
W
AAGCAGTAGTGGAAGCTAAGAAGTTAATCCTGGGAGGACTTGAAAAAGCAGAGAAAAAAGAGGACACCAGGATGTATCTG
CTGGCTTTGAAGAATGCCCT
Celera SNP ID: hCV568077
SNP位置転写物: 1428
SNP情報: HGMD;HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|A,-) ; no_pop(T,-|A,-)
SNP型: ナンセンス変異
タンパク質コード:配列番号:429, 448,(K,AAA) (*,TAA)

内容 (配列番号:3304):
GTTCCCTAATCAGGAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAGTAAGACACAAACAAACCATTTTTTTTCTCTTTTTTTGGAGTTGGGG
GCCCAGGGAGAAGGGACAAG
R
CTTTTAAAAGACTTGTTAGCCAACTTCAAGAATTAATATTTATGTCTCTGTTATTGTTAGTTTTAAGCCTTAAGGTAGAA
GGCACATAGAAATAACATCT
Celera SNP ID:hCV8934122
SNP位置転写物: 3293
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,92|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:429, なし

内容 (配列番号:3305):
GTGTCTTTTTGAGACTGTAATATGGTACACTGTCCTCTAAGGGACATCCTCATTTTATCTCACCTTTTTGGGGGTGAGAG
CTCTAGTTCATTTAACTGTA
M

TCTGCACAATAGCTAGGATGACTAAGAGAACATTGCTTCAAGAAACTGGTGGATTTGGATTTCCAAAATATGAAATAAGG
AAAAAAATGTTTTTATTTGT
Celera SNP ID: hCV29127199
SNP位置転写物: 3633
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|A,-)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:429, なし

内容 (配列番号:3306):
AAAATGTTTTTATTTGTATGAATTAAAAGATCCATGTTGAACATTTGCAAATATTTATTAATAAACAGATGTGGTGATAA
ACCCAAAACAAATGACAGGT
S
CTTATTTTCCACTAAACACAGACACATGAAATGAAAGTTTAGCTAGCCCACTATTTGTTGTAAATTGAAAACGAAGTGTG
ATAAAATAAATATGTAGAAA
Celera SNP ID:hCV8934123
SNP位置転写物: 3817
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,39|C,53) ; no_pop(G,-|C,-) ; no_pop(G,450|C,9
0)
SNP型: UTR3
タンパク質コード:配列番号:429, なし

遺伝子番号: 70
Celera遺伝子:hCG39602 - 145000147474422
Celera転写物:hCT1961571 - 145000147474423
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP1774284 - 197000069450827
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:MKI67
タンパク質名: モノクローナル抗体Ki-67 同定抗原
Celeraゲノム軸:GA_x54KRFTF114(4254619..4296355)
染色体: 10
OMIM番号: 176741
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:171):

タンパク質配列 (配列番号:432):

SNP情報

内容 (配列番号:3348):
TCAATGACTATTGACAAAAACACAAAAATTCCCTGCAAATCTCCCCCACCAGAACTAACAGACACTGCCACGAGCACAAA
GAGATGCCCCAAGACACGTC
Y
CAGGAAAGAAGTAAAAGAGGAGCTCTCAGCAGTTGAGAGGCTCACGCAAACATCAGGGCAAAGCACACACACACACAAAG
AACCAGCAAGCGGTGATGAG
Celera SNP ID:hCV1801154
SNP位置転写物: 8199

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）: 白人(T,19|C,13) アフリカ系アメリカ人(T,19|C,15) 合計(T,38|C,28)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:432, 2608,(P,CCC) (L,CTC)

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,70|T,114) ; no_pop(C,442|T,530) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:432, 2608,(P,CCC) (L,CTC)

遺伝子番号: 70
Celera遺伝子:hCG39602 - 145000147474422
Celera転写物: hCT2320220- 145000147474460
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP1897565 - 197000069450829
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:MKI67
タンパク質名: モノクローナル抗体Ki-67 同定抗原
Celeraゲノム軸:GA_x54KRFTF114(4254619..4296355)
染色体: 10
OMIM番号: 176741
OMIM情報:

転写配列（配列番号:172):

タンパク質配列（配列番号:433):

SNP情報

内容（配列番号:3453):
TCAATGACTATTGACAAAAACACAAAAATTCCCTGCAAATCTCCCCCACCAGAACTAACAGACACTGCCACGAGCACAAAGAGATGCCCCAAGACACGTC
Y
CAGGAAAGAAGTAAAAGAGGAGCTCTCAGCAGTTGAGAGGCTCACGCAAACATCAGGGCAAAGCACACACACACACAAAGAACCAGCAAGCGGTGATGAG
Celera SNP ID:hCV1801154
SNP位置転写物: 7123
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）: 白人(T,19|C,13) アフリカ系アメリカ人(T,19|C,15) 合計(T,38|C,28)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:433, 2153,(P,CCC) (L,CTC)

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,70|T,114) ; no_pop(C,442|T,530) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:433, 2153,(P,CCC) (L,CTC)

遺伝子番号: 70
Celera遺伝子:hCG39602 - 145000147474422
Celera転写物:hCT30854 - 145000147474442
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP50753 - 197000069450828
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:MKI67
タンパク質名: モノクローナル抗体Ki-67 同定抗原
Celeraゲノム軸:GA_x54KRFTF114(4254619..4296355)
染色体: 10
OMIM番号: 176741
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:173):

タンパク質配列 (配列番号:434):

SNP情報

内容 (配列番号:3555):
TCAATGACTATTGACAAAAACACAAAAATTCCCTGCAAATCTCCCCCACCAGAACTAACAGACACTGCCACGAGCACAAA
GAGATGCCCCAAGACACGTC
Y
CAGGAAAGAAGTAAAAGAGGAGCTCTCAGCAGTTGAGAGGCTCACGCAAACATCAGGGCAAAGCACACACACACACAAAG
AACCAGCAAGCGGTGATGAG
Celera SNP ID:hCV1801154
SNP位置転写物: 7119
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(T,19|C,13) アフリカ系アメリカ人(T,19|C,15) 合計(T
,38|C,28)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:434, 2248,(P,CCC) (L,CTC)

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,70|T,114) ; no_pop(C,442|T,530) ; no_pop(C,-|
T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:434, 2248,(P,CCC) (L,CTC)

遺伝子番号: 74
Celera遺伝子:hCG39713 - 62000133338293
Celera転写物: hCT30965- 62000133338294
公開転写物登録番号:NM_005657
Celeraタンパク質:hCP49499 - 197000064936462
公開タンパク質登録番号: NP_005648
遺伝子記号:TP53BP1
タンパク質名: 腫瘍タンパク質p53 結合タンパク質, 1
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W323(10746824..10862177)
染色体: 15

OMIM番号: 605230
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:185):

タンパク質配列 (配列番号:446):

SNP情報

内容 (配列番号:4037):
CTACTCCTTCAAGGGAGGAAGGTGGGTGTTCTTTGGCTTCCACTCCTGCCACCACTCTGCATCTCCTGCAGCTCTCTGGT
CAGAGGTCCCTTGTTCAGGA
S
AGTCTTTCCACGAATTCTTCAGATCTTGTTGCTCCTTCTCCTGATGCTTTCCGATCTACTCCTTTTATCGTTCCTAGCAG
TCCCACAGAGCAAGAAGGGA
Celera SNP ID:hCV2944794
SNP位置転写物: 1236
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(G,80|C,104) ; no_pop(G,6|C,16) ; no_pop(G,-|C,-
);no_pop(G,1008|C,1080); no_pop(G,74|C,166)

SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:446, 353,(D,GAC) (E,GAG)

遺伝子番号: 77
Celera遺伝子:hCG41614 - 84000315028804
Celera転写物:hCT32886 - 84000315028805
公開転写物登録番号:NM_018134
Celeraタンパク質:hCP51498 - 197000064953563
公開タンパク質登録番号: NP_060604
遺伝子記号:FLJ10547
タンパク質名: 仮想タンパク質FLJ10547
Celeraゲノム軸: GA_x5YUV32W802(50934741..50949758)
染色体: 1
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:191):

タンパク質配列 (配列番号:452):

SNP情報

内容 (配列番号:4126):
TGGCTGCAACAGGCCATCAATAGCCGTAAGGAGTACCTACTTCTTAAACAAACACTGAGATCCCCAGAGGCGGGCCCGAT
CAGAGAGGAACCCCGCGTGT
K
CCTAGAACATGGGGAACAGGCCTGTGAGAGGGACCAGTCACAACCAAGCGCACCACTGGAGGACCAGTCCTACAGAGACA
GGACCACTGGAGAGCTAGAA
Celera SNP ID:hCV8853894

SNP位置転写物: 637
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,172|G,12) ; no_pop(T,20|G,2) ; no_pop(T,-|G,-);no_pop(T,-|G,-)

SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:452, 209,(F,TTC) (C,TGC)

遺伝子番号: 79
Celera遺伝子:hCG42018 - 103000085248502
Celera転写物:hCT2269161 - 103000085248516
公開転写物登録番号:NM_001040
Celeraタンパク質:hCP1891038 - 197000069434302
公開タンパク質登録番号: NP_001031
遺伝子記号:SHBG
タンパク質名: 性ホルモン結合グロブリン
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W2JD(7882431..7899751)
染色体: 17
OMIM番号: 182205
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:195):

タンパク質配列 (配列番号:456):

SNP情報

内容 (配列番号:4139):
GATGAAGGCCCTTGCCCTGCCTCCCTTAGGCCTGGCTCCCCTCCTTAACCTCTGGGCCAAGCCTCAAGGGCGTCTCTTCCTGGGGGCTTTACCAGGAGAA
R
ACTCTTCCACCTCTTTTTGCCTGAATGGCCTTTGGGCACAAGGTCAGAGGCTGGATGTGGACCAGGCCCTGAACAGAAGCCATGAGATCTGGACTCACAG
Celera SNP ID:hCV11955739
SNP位置転写物: 1067
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,2|G,34) アフリカ系アメリカ人(A,0|G,22) 合計(A,2|G,56)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:456, 356,(D,GAC) (N,AAC)

SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,680|A,240) ; no_pop(G,-|A,-);no_pop(G,-|A,-)

SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:456, 356,(D,GAC) (N,AAC)

遺伝子番号: 79
Celera遺伝子:hCG42018 - 103000085248502

Celera転写物:hCT2269162 - 103000085248528
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP1891039 - 197000069434303
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:SHBG
タンパク質名: 性ホルモン結合グロブリン
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W2JD(7882431..7899751)
染色体: 17
OMIM番号: 182205
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:196):

タンパク質配列 (配列番号:457):

SNP情報

内容 (配列番号:4146):
GATGAAGGCCCTTGCCCTGCCTCCCTTAGGCCTGGCTCCCCTCCTTAACCTCTGGGCCAAGCCTCAAGGGCGTCTCTTCC
TGGGGGCTTTACCAGGAGAA
R
ACTCTTCCACCTCTTTTTGCCTGAATGGCCTTTGGGCACAAGGTCAGAGGCTGGATGTGGACCAGGCCCTGAACAGAAGC
CATGAGATCTGGACTCACAG
Celera SNP ID:hCV11955739
SNP位置転写物: 1051
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,2|G,34) アフリカ系アメリカ人(A,0|G,22) 合計(A,2
|G,56)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:457, 298,(D,GAC) (N,AAC)

SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,680|A,240) ; no_pop(G,-|A,-
);no_pop(G,-|A,-)

SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:457, 298,(D,GAC) (N,AAC)

遺伝子番号: 79
Celera遺伝子:hCG42018 - 103000085248502
Celera転写物:hCT33294 - 103000085248503
公開転写物登録番号:NM_001040
Celeraタンパク質: hCP51805- 197000069434301
公開タンパク質登録番号: NP_001031
遺伝子記号:SHBG
タンパク質名: 性ホルモン結合グロブリン
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W2JD(7882431..7899751)
染色体: 17
OMIM番号: 182205
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:197):

タンパク質配列 (配列番号:458):

SNP情報

内容 (配列番号:4153):
GATGAAGGCCCTTGCCCTGCCTCCCTTAGGCCTGGCTCCCCTCCTTAACCTCTGGGCCAAGCCTCAAGGGCGTCTCTTCC
TGGGGGCTTTACCAGGAGAA
R
ACTCTTCCACCTCTTTTTGCCTGAATGGCCTTTGGGCACAAGGTCAGAGGCTGGATGTGGACCAGGCCCTGAACAGAAGC
CATGAGATCTGGACTCACAG
Celera SNP ID:hCV11955739
SNP位置転写物: 1163
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,2|G,34) アフリカ系アメリカ人(A,0|G,22) 合計(A,2
|G,56)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:458, 356,(D,GAC) (N,AAC)

SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,680|A,240) ; no_pop(G,-|A,-
);no_pop(G,-|A,-)

SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:458, 356,(D,GAC) (N,AAC)

遺伝子番号: 86
Celera遺伝子:hCG1984846 - 120000094638946
Celera転写物:hCT2259414 - 120000094638947
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP1865464 - 197000069388598
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号: HD
タンパク質名: ハンチントン(ハンチントン病)
Celeraゲノム軸: GA_x5YUV32W0YB(5881949..6063676)
染色体: 4
OMIM番号: 143100
OMIM情報: ハンチントン病(3)

転写配列 (配列番号:204):

タンパク質配列 (配列番号:465):

SNP情報

内容 (配列番号:4208):
CCTTGGGATGGACAAGGCCGTGGCGGAGCCTGTCAGCCGCCTGCTGGAGAGCACGCTCAGGAGCAGCCACCTGCCCAGCA
GGGTTGGAGCCCTGCACGGC

R
TCCTCTATGTGCTGGAGTGCGACCTGCTGGACGACACTGCCAAGCAGCTCATCCCGGTCATCAGCGACTATCTCCTCTCC
AACCTGAAAGGGATCGCCCA
Celera SNP ID:hCV2231920
SNP位置転写物: 8664
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,2104|A,1056) ; no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,153
6|A,540)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:465, 2656,(V,GTC) (I,ATC)

内容 (配列番号:4218):
CCAGGCAGGGCTGGACTGCTGCTGCCTGGCCCTGCAGCTGCCTGGCCTCTGGAGCGTGGTCTCCTCCACAGAGTTTGTGA
CCCACGCCTGCTCCCTCATC
Y
ACTGTGTGCACTTCATCCTGGAGGCCGTTGCAGTGCAGCCTGGAGAGCAGCTTCTTAGTCCAGAAAGAAGGACAAATACC
CCAAAAGCCATCAGCGAGGA
Celera SNP ID:hCV2231945
SNP位置転写物: 7233
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,1866|C,1322) ; no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C
,-);no_pop(T,148|C,92)

SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:465, 2179,(Y,TAC) (H,CAC)

遺伝子番号: 86
Celera遺伝子:hCG1984846 - 120000094638946
Celera転写物:hCT2259415 - 120000094639018
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP1865465 - 197000069388599
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号: HD
タンパク質名: ハンチントン(ハンチントン病)
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W0YB(5881949..6063676)
染色体: 4
OMIM番号: 143100
OMIM情報: ハンチントン病(3)

転写配列 (配列番号:205):

タンパク質配列 (配列番号:466):

SNP情報

内容 (配列番号:4278):
CCTTGGGATGGACAAGGCCGTGGCGGAGCCTGTCAGCCGCCTGCTGGAGAGCACGCTCAGGAGCAGCCACCTGCCCAGCA
GGGTTGGAGCCCTGCACGGC
R
TCCTCTATGTGCTGGAGTGCGACCTGCTGGACGACACTGCCAAGCAGCTCATCCCGGTCATCAGCGACTATCTCCTCTCC

AACCTGAAAGGGATCGCCCA
Celera SNP ID:hCV2231920
SNP位置転写物: 8674
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,2104|A,1056) ; no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,1536|A,540)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:466, 2241,(V,GTC) (I,ATC)

内容 (配列番号:4288):
CCAGGCAGGGCTGGACTGCTGCTGCCTGGCCCTGCAGCTGCCTGGCCTCTGGAGCGTGGTCTCCTCCACAGAGTTTGTGACCCACGCCTGCTCCCTCATC
Y
ACTGTGTGCACTTCATCCTGGAGGCCGTTGCAGTGCAGCCTGGAGAGCAGCTTCTTAGTCCAGAAAGAAGGACAAATACCCCAAAAGCCATCAGCGAGGA
Celera SNP ID:hCV2231945
SNP位置転写物: 7243
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,1866|C,1322) ; no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-);no_pop(T,148|C,92)

SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:466, 1764,(Y,TAC) (H,CAC)

遺伝子番号: 86
Celera遺伝子:hCG1984846 - 120000094638946
Celera転写物:hCT2259416 - 120000094639108
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP1865467 - 197000069388601
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号: HD
タンパク質名: ハンチントン(ハンチントン病)
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W0YB(5881949..6063676)
染色体: 4
OMIM番号: 143100
OMIM情報: ハンチントン病(3)

転写配列 (配列番号:206):

タンパク質配列 (配列番号:467):

SNP情報

内容 (配列番号:4344):
CCTTGGGATGGACAAGGCCGTGGCGGAGCCTGTCAGCCGCCTGCTGGAGAGCACGCTCAGGAGCAGCCACCTGCCCAGCAGGGTTGGAGCCCTGCACGGC
R
TCCTCTATGTGCTGGAGTGCGACCTGCTGGACGACACTGCCAAGCAGCTCATCCCGGTCATCAGCGACTATCTCCTCTCCAACCTGAAAGGGATCGCCCA
Celera SNP ID:hCV2231920

SNP位置転写物: 7221
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,2104|A,1056) ; no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,1536|A,540)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:467, 2175,(V,GTC) (I,ATC)

内容 (配列番号:4353):
CCAGGCAGGGCTGGACTGCTGCTGCCTGGCCCTGCAGCTGCCTGGCCTCTGGAGCGTGGTCTCCTCCACAGAGTTTGTGACCCACGCCTGCTCCCTCATC
Y
ACTGTGTGCACTTCATCCTGGAGGCCGTTGCAGTGCAGCCTGGAGAGCAGCTTCTTAGTCCAGAAAGAAGGACAAATACCCCAAAAGCCATCAGCGAGGA
Celera SNP ID:hCV2231945
SNP位置転写物: 5790
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,1866|C,1322) ; no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-);no_pop(T,148|C,92)

SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:467, 1698,(Y,TAC) (H,CAC)

遺伝子番号: 86
Celera遺伝子:hCG1984846 - 120000094638946
Celera転写物:hCT2259417 - 120000094639207
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質: hCP1865469- 197000069388603
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号: HD
タンパク質名: ハンチントン(ハンチントン病)
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W0YB(5881949..6063676)
染色体: 4
OMIM番号: 143100
OMIM情報: ハンチントン病(3)

転写配列 (配列番号:207):

タンパク質配列 (配列番号:468):

SNP情報

内容 (配列番号:4413):
CCTTGGGATGGACAAGGCCGTGGCGGAGCCTGTCAGCCGCCTGCTGGAGAGCACGCTCAGGAGCAGCCACCTGCCCAGCAGGGTTGGAGCCCTGCACGGC
R
TCCTCTATGTGCTGGAGTGCGACCTGCTGGACGACACTGCCAAGCAGCTCATCCCGGTCATCAGCGACTATCTCCTCTCCAACCTGAAAGGGATCGCCCA
Celera SNP ID:hCV2231920
SNP位置転写物: 8674
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap

母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,2104|A,1056) ；no_pop(G,-|A,-) ；no_pop(G,1536|A,540)
SNP型：ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:468，2241,(V,GTC) (I,ATC)

内容（配列番号:4423):
CCAGGCAGGGCTGGACTGCTGCTGCCTGGCCCTGCAGCTGCCTGGCCTCTGGAGCGTGGTCTCCTCCACAGAGTTTGTGACCCACGCCTGCTCCCTCATC
Y
ACTGTGTGCACTTCATCCTGGAGGCCGTTGCAGTGCAGCCTGGAGAGCAGCTTCTTAGTCCAGAAAGAAGGACAAATACCCCAAAAGCCATCAGCGAGGA
Celera SNP ID:hCV2231945
SNP位置転写物：7243
SNP情報：dbSNP;Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,1866|C,1322) ；no_pop(T,-|C,-) ；no_pop(T,-|C,-);no_pop(T,148|C,92)

SNP型：ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:468，1764,(Y,TAC) (H,CAC)

遺伝子番号：87
Celera遺伝子:hCG1984906 - 67000129032891
Celera転写物:hCT2259509 - 67000129032892
公開転写物登録番号:NM_000418
Celeraタンパク質:hCP1850885 - 197000069354019
公開タンパク質登録番号：NP_000409
遺伝子記号:IL4R
タンパク質名：インターロイキン4レセプター
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VTB5(953618..1000814)
染色体：16
OMIM番号：147781
OMIM情報：{アトピーに対する感受性}(3)

転写配列（配列番号:208):

タンパク質配列（配列番号:469):

SNP情報

内容（配列番号:4465):
CCCCAACCTGAGCCAGAAACCTGGGAGCAGATCCTCCGCCGAAATGTCCTCCAGCATGGGGCAGCTGCAGCCCCCGTCTCGGCCCCCACCAGTGGCTATC
R
GGAGTTTGTACATGCGGTGGAGCAGGGTGGCACCCAGGCCAGTGCGGTGGTGGGCTTGGGTCCCCCAGGAGAGGCTGGTTACAAGGCCTTCTCAAGCCTG
Celera SNP ID:hCV2351160
SNP位置転写物：2332
SNP情報：HGMD;dbSNP; Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(A,-|G,-) ；no_pop(A,174|G,102) ；no_pop(A,3456|G,1275)

SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:469, 576,(Q,CAG) (R,CGG)

遺伝子番号: 93
Celera遺伝子:hCG2006842 - 208000028118764
Celera転写物:hCT2294288 - 208000028118765
公開転写物登録番号:NM_022748
Celeraタンパク質:hCP1887368 - 208000028118750
公開タンパク質登録番号: NP_073585
遺伝子記号:TENS1
タンパク質名: 1を含むテンシン様SH2ドメイン
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VU87(6632093..6951121)
染色体: 7
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:217):

タンパク質配列 (配列番号:478):

SNP情報

内容 (配列番号:4506):
TTTGGTCAGAAGAGCCAAACTCAACATCTGTGGCTTTGGCAAAAGTCAGGCTCCAGGGAGTTCCACGCTGTCCAGTTCTC
TCTGCCGTGATAAACCTCTG
Y
GGCCCGTCATCCTGAGTCCCACCATGGAGGAGGGCCATGGGCTGGACCTCACTTACATCACGGAGCGCATCATCGCTGTG
TCCTTCCCTGCCGGCTGCTC
Celera SNP ID:hCV25932158
SNP位置転写物: 500
SNP情報: Applera
母集団(対立遺伝子, 数): 白人(T,8|C,32) アフリカ系アメリカ人(T,10|C,22)
合計(T,18|C,54)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:478, なし

SNP情報: dbSNP
母集団(対立遺伝子, 数): no_pop(C,-|T,-)
SNP型: UTR5
タンパク質コード:配列番号:478, なし

遺伝子番号: 93
Celera遺伝子:hCG2006842 - 208000028118764
Celera転写物: hCT2294290- 208000028118700
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP1887367 - 208000028118751
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:TENS1
タンパク質名: 1を含むテンシン様SH2ドメイン
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VU87(6632093..6951121)

染色体: 7
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:219):

タンパク質配列 (配列番号:480):

SNP情報

内容 (配列番号:4546):
TGAAGCCAAGGTGGTGATTCCCTGCGGTGTGCAAGTCCGACTGGAACAGGCTCCAGGGAGTTCCACGCTGTCCAGTTCTC
TCTGCCGTGATAAACCTCTG
Y
GGCCCGTCATCCTGAGTCCCACCATGGAGGAGGGCCATGGGCTGGACCTCACTTACATCACGGAGCGCATCATCGCTGTG
TCCTTCCCTGCCGGCTGCTC
Celera SNP ID:hCV25932158
SNP位置転写物: 335
SNP情報: Applera
母集団 (対立遺伝子, 数): 白人(T,8|C,32) アフリカ系アメリカ人(T,10|C,22)
合計(T,18|C,54)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:480, 112,(R,CGG) (W,TGG)

SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(C,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:480, 112,(R,CGG) (W,TGG)

遺伝子番号: 93
Celera遺伝子:hCG2006842 - 208000028118764
Celera転写物:hCT2294291 - 208000028118733
公開転写物登録番号:NM_022748
Celeraタンパク質:hCP1887371 - 208000028118752
公開タンパク質登録番号: NP_073585
遺伝子記号:TENS1
タンパク質名: 1を含むテンシン様SH2ドメイン
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VU87(6632093..6951121)
染色体: 7
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:220):

タンパク質配列 (配列番号:481):

SNP情報

内容 (配列番号:4556):
TGAAGCCAAGGTGGTGATTCCCTGCGGTGTGCAAGTCCGACTGGAACAGGCTCCAGGGAGTTCCACGCTGTCCAGTTCTC

TCTGCCGTGATAAACCTCTG
Y
GGCCCGTCATCCTGAGTCCCACCATGGAGGAGGGCCATGGGCTGGACCTCACTTACATCACGGAGCGCATCATCGCTGTG
TCCTTCCCTGCCGGCTGCTC
Celera SNP ID:hCV25932158
SNP位置転写物: 340
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(T,8|C,32) アフリカ系アメリカ人(T,10|C,22)
合計(T,18|C,54)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:481, 114,(R,CGG) (W,TGG)

SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:481, 114,(R,CGG) (W,TGG)

遺伝子番号: 96
Celera遺伝子:hCG2033470 - 30000035110825
Celera転写物:hCT2336365 - 30000035110828
公開転写物登録番号:NM_001004750
Celeraタンパク質: hCP1861747- 30000035110819
公開タンパク質登録番号: NP_001004750
遺伝子記号:
タンパク質名:
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VW1T(45520573..45533512)
染色体: 11
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:235):

タンパク質配列 (配列番号:496):

SNP情報

内容 (配列番号:4683):
GCTTCCACCTTCCAGCTTACTGGCTTCCCAGGCATGGAGAAGGCACATCACTGGATATTCATCCCATTATTGGCAGCCTA
CATCTCCATACTTCTTGGCA
R
TGGCACTCTTCTCTTTCTCATCAGGAATGATCATAACCTCCATGAGCCCATGTACTATTTCTTAGCTATGTTGGCAGCTA
CAGACCTCGGAGTGACATTG
Celera SNP ID:hCV27915384
SNP位置転写物: 119
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,20|A,100)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:496, 40,(S,AGT) (N,AAT)

遺伝子番号: 98

Celera遺伝子:hCG2039431 - 208000027149733
Celera転写物:hCT2258512 - 208000027149752
公開転写物登録番号:NM_000120
Celeraタンパク質:hCP1806343 - 208000027149691
公開タンパク質登録番号: NP_000111
遺伝子記号:EPHX1
タンパク質名: エポキシドヒドロラーゼ1, ミクロソーム（生体異物）
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VWMC(1764047..1812133)
染色体: 1
OMIM番号: 132810
OMIM情報: ?胎児ヒダントイン症候群(1); ジフェニルヒダントイン毒性 (1);/高コレステロール血症

転写配列 (配列番号:239):

タンパク質配列 (配列番号:500):

SNP情報

内容 (配列番号:4716):
CAGGTGGAGATTCTCAACAGATACCCTCACTTCAAGACTAAGATTGAAGGGCTGGACATCCACTTCATCCACGTGAAGCCCCCCCAGCTGCCCGCAGGCC
R
TACCCCGAAGCCCTTGCTGATGGTGCACGGCTGGCCCGGCTCTTTCTACGAGTTTTATAAGATCATCCCACTCCTGACTGACCCCAAGAACCATGGCCTG
Celera SNP ID:hCV11638783
SNP位置転写物: 917
SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,2488|G,504) ; no_pop(A,632|G,1904);no_pop(A,2176|G,544)

SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:501, 139,(H,CAT) (R,CGT)

遺伝子番号: 98
Celera遺伝子:hCG2039431 - 208000027149733
Celera転写物:hCT2258514 - 208000027149726
公開転写物登録番号:NM_000120
Celeraタンパク質:hCP1806345 - 208000027149688
公開タンパク質登録番号: NP_000111
遺伝子記号:EPHX1
タンパク質名: エポキシドヒドロラーゼ1, ミクロソーム（生体異物）
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VWMC(1764047..1812133)
染色体: 1
OMIM番号: 132810
OMIM情報: ?胎児ヒダントイン症候群(1); ジフェニルヒダントイン毒性 (1);/高コレステロール血症

転写配列 (配列番号:239):

タンパク質配列 (配列番号:500):

SNP情報

内容 (配列番号:4742):
CAGGTGGAGATTCTCAACAGATACCCTCACTTCAAGACTAAGATTGAAGGGCTGGACATCCACTTCATCCACGTGAAGCC
CCCCCAGCTGCCCGCAGGCC
R
TACCCCGAAGCCCTTGCTGATGGTGCACGGCTGGCCCGGCTCTTTCTACGAGTTTTATAAGATCATCCCACTCCTGACTG
ACCCCAAGAACCATGGCCTG
Celera SNP ID:hCV11638783
SNP位置転写物: 438
SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson; HapMap
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,2488|G,504) ; no_pop(A,632|
G,1904);no_pop(A,2176|G,544)

SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:502, 139,(H,CAT) (R,CGT)

遺伝子番号: 98
Celera遺伝子:hCG2039431 - 208000027149733
Celera転写物:hCT2258516 - 208000027149772
公開転写物登録番号:NM_000120
Celeraタンパク質:hCP1806342 - 208000027149690
公開タンパク質登録番号: NP_000111
遺伝子記号:EPHX1
タンパク質名: エポキシドヒドロラーゼ1, ミクロソーム (生体異物)
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VWMC(1764047..1812133)
染色体: 1
OMIM番号: 132810
OMIM情報: ?胎児ヒダントイン症候群(1); ジフェニルヒダントイン毒性 (1);/高コレス
テロール血症

転写配列 (配列番号:239):

タンパク質配列 (配列番号:500):

SNP情報

内容 (配列番号:4768):
CAGGTGGAGATTCTCAACAGATACCCTCACTTCAAGACTAAGATTGAAGGGCTGGACATCCACTTCATCCACGTGAAGCC
CCCCCAGCTGCCCGCAGGCC
R
TACCCCGAAGCCCTTGCTGATGGTGCACGGCTGGCCCGGCTCTTTCTACGAGTTTTATAAGATCATCCCACTCCTGACTG
ACCCCAAGAACCATGGCCTG
Celera SNP ID:hCV11638783
SNP位置転写物: 691
SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson; HapMap
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,2488|G,504) ; no_pop(A,632|
G,1904);no_pop(A,2176|G,544)

SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:503, 139,(H,CAT) (R,CGT)

遺伝子番号: 98
Celera遺伝子:hCG2039431 - 208000027149733
Celera転写物:hCT2344145 - 208000027149694
公開転写物登録番号:NM_000120
Celeraタンパク質:hCP1909440 - 208000027149693
公開タンパク質登録番号: NP_000111
遺伝子記号:EPHX1
タンパク質名: エポキシドヒドロラーゼ1, ミクロソーム（生体異物）
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VWMC(1764047..1812133)
染色体: 1
OMIM番号: 132810
OMIM情報: ?胎児ヒダントイン症候群(1); ジフェニルヒダントイン毒性 (1);/高コレステロール血症

転写配列 (配列番号:239):

タンパク質配列 (配列番号:500):

SNP情報

内容 (配列番号:4795):
CAGGTGGAGATTCTCAACAGATACCCTCACTTCAAGACTAAGATTGAAGGGCTGGACATCCACTTCATCCACGTGAAGCCCCCCCAGCTGCCCGCAGGCC
R
TACCCCGAAGCCCTTGCTGATGGTGCACGGCTGGCCCGGCTCTTTCTACGAGTTTTATAAGATCATCCCACTCCTGACTGACCCCAAGAACCATGGCCTG
Celera SNP ID:hCV11638783
SNP位置転写物: 659
SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,2488|G,504) ; no_pop(A,632|G,1904);no_pop(A,2176|G,544)

SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:504, 139,(H,CAT) (R,CGT)

遺伝子番号: 99
Celera遺伝子:hCG2039450 - 208000027162714
Celera転写物:hCT2309553 - 208000027162700
公開転写物登録番号:NM_001876
Celeraタンパク質:hCP1901811 - 208000027162705
公開タンパク質登録番号: NP_001867
遺伝子記号:CPT1A
タンパク質名: カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ1A（肝臓）
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VYAU(14202585..14299809)
染色体: 11
OMIM番号: 600528

OMIM情報: CPT欠損症,肝臓,IA 型, 255120 (3)

転写配列 (配列番号:244):

タンパク質配列 (配列番号:505):

SNP情報

内容 (配列番号:4821):
CCTCCGAGGACGAGGGCCGCTCATGGTGAACAGCAACTATTATGCCATGGATCTGCTGTATATCCTTCCAACTCACATTC
AGGCAGCAAGAGCCGGCAAC
R
CCATCCATGCCATCCTGCTTTACAGGCGCAAACTGGACCGGGAGGAAATCAAACCAATTCGTCTTTTGGGATCCACGATT
CCACTCTGCTCCGCTCAGTG
Celera SNP ID:hCV15851335
SNP位置転写物: 920
SNP情報: Applera
母集団 (対立遺伝子, 数): 白人(G,39|A,1) アフリカ系アメリカ人(G,36|A,0) 合計(G,7
5|A,1)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:505, 275,(A,GCC) (T,ACC)

SNP情報: HGMD
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(G,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:505, 275,(A,GCC) (T,ACC)

遺伝子番号: 99
Celera遺伝子:hCG2039450 - 208000027162714
Celera転写物:hCT2309554 - 208000027162777
公開転写物登録番号:NM_001876
Celeraタンパク質:hCP1901807 - 208000027162702
公開タンパク質登録番号: NP_001867
遺伝子記号:CPT1A
タンパク質名: カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ1A (肝臓)
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VYAU(14202585..14299809)
染色体: 11
OMIM番号: 600528
OMIM情報: CPT欠損症,肝臓,IA 型, 255120 (3)

転写配列 (配列番号:245):

タンパク質配列 (配列番号:506):

SNP情報

内容 (配列番号:4837):
CCTCCGAGGACGAGGGCCGCTCATGGTGAACAGCAACTATTATGCCATGGATCTGCTGTATATCCTTCCAACTCACATTC
AGGCAGCAAGAGCCGGCAAC
R

CCATCCATGCCATCCTGCTTTACAGGCGCAAACTGGACCGGGAGGAAATCAAACCAATTCGTCTTTTGGGATCCACGATT
CCACTCTGCTCCGCTCAGTG
Celera SNP ID:hCV15851335
SNP位置転写物: 977
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(G,39|A,1) アフリカ系アメリカ人(G,36|A,0) 合計(G,7
5|A,1)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:506, 275,(A,GCC) (T,ACC)

SNP情報: HGMD
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異
タンパク質コード:配列番号:506, 275,(A,GCC) (T,ACC)

遺伝子番号:104
Celera遺伝子:hCG2041021 - 209000073581593
Celera転写物:hCT2346252 - 209000073581594
公開転写物登録番号:
Celeraタンパク質:hCP1912006 - 232000171436586
公開タンパク質登録番号:
遺伝子記号:
タンパク質名:
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VWPT(32338598..32365808)
染色体: 2
OMIM番号:
OMIM情報:

転写配列 (配列番号:251):

タンパク質配列 (配列番号:512):

SNP情報

内容 (配列番号:4921):
AGCCC
Y
GGGAGGTGCAGGGCCCAGTCTGCCCATCTCGACCCCAGTGCTCTCCTGCCAGGCTGCCCTCCGGCCCGGCCCCAGGTCCA
TCTTCATGTACTCCTCAGTG
Celera SNP ID:hCV2384392
SNP位置転写物: 6
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,33|T,3) アフリカ系アメリカ人(C,31|T,3) 合計(C,6
4|T,6)
SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:512, 2,(P,CCC) (P,CCT)

SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,3734|T,138) ; no_pop(C,1522
8|T,1008)

SNP型: サイレント変異
タンパク質コード:配列番号:512, 2,(P,CCC) (P,CCT)

（表２）
遺伝子番号: 1
Celera遺伝子:hCG14641 - 62000133120655
遺伝子記号:GRIN2A
タンパク質名: グルタミン酸レセプター,イオンチャネル型, N-メチル D-アスパラギン酸 2A
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W1C6(4524636..4959938)
染色体: 16
OMIM番号: 138253
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:4999):

SNP情報

内容 (配列番号:5468):
CATCAACTTTCTTGCTGAGAAGGACCACACCACCCTCCTCAGTGAGGTGATGACGCCAAGGATCAAGCTGATGGTGGCTC
CAGCAGGCATGACATTGAAA
S
AGGCAAATGAGATCCTTCAGCCTAGCAAGGGAAGCTGCCTATGGTCAATGATCGCCATGAGCTAGTGGCCATCGTCTCCC
ACACCAACCTGAAGAAGAAT
Celera SNP ID:hCV1283127
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-) ; no_pop(C,6|G,1)
SNP型: ミスセンス変異;イントロン

遺伝子番号: 2
Celera遺伝子:hCG14660 - 209000105665206
遺伝子記号:IRF2BP2
タンパク質名: インターフェロン制御因子2結合タンパク質2
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VWMC(10585415..10602618)
染色体: 1
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5000):

SNP情報

内容 (配列番号:7124):
TTATCCAAAACGGCAGGATGGTTCTGTATTAATCTTTTTGGAAAGCATGTCTGTATTAAGATTGCAAAACATACAGATAG
CTACCACAAATTAGGTCAAA
Y
GACTGATCAAGTTGTAACATCTGTGAGGTCAAATTCCTATAATAAAGTGCCTAGATACACATTTATACAACAGACCATAA
GAGCTGAATTCTTTACAAAT
Celera SNP ID:hCV3277068

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,51|T,41) ; no_pop(C,6|T,3) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: 転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;UTR3

遺伝子番号: 3
Celera遺伝子:hCG14677 - 146000219471809
遺伝子記号:DSP
タンパク質名: デスモプラキン
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VT9V(7160878..7217826)
染色体: 6
OMIM番号: 125647
OMIM情報: 線状掌蹠角皮症II (3); 拡張型心筋症/羊毛状毛および角皮を伴なう, 605676 (3); 不整脈惹起性右心室形成異常8,607450 (3); 皮膚脆弱-羊毛状毛 症候群, 607655 (3)

ゲノム配列 (配列番号:5001):

内容 (配列番号:7165):
AACCCTTTCATAGTCGATCCTCAGGCGTGTCAGTTCTTGCTCCTGAACCTTCAGTTTGTTTATTGTCTCCGTCGCACTAC
TGTTTGCTTTCTGCAGGTCA
Y
ACTGGACCCTTTGTAATCTCGCGTTTTCATCTTCCAGGCATTTCCGGTCATTTGTTTCTTTGTCGATCAGTTGTTTTAAC
CTTTCTATCTCCTTGTTTTT
Celera SNP ID:hCV16167920
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

遺伝子番号: 5
Celera遺伝子:hCG2039616 - 208000043779151
遺伝子記号:MDM1
タンパク質名: ミトコンドリア難聴モディファイアー1
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W46Y(15970202..16020018)
染色体: 12
OMIM番号: 221745
OMIM情報: 難聴, 感音性,常染色体ー ミトコンドリア (2)

ゲノム配列 (配列番号:5003):

SNP情報

内容 (配列番号:7401):
TATATCATTCTATGATCTACATAAGCTTCAACAAACTTTTTTTTGCCATCCACAAAGAATATCTCACCCAGCAAGATCTAA
TGCTCTGATGTTGCTACTAA
Y
GGTTCCTTCTGAGCTTGTGGTTGAGGAGACATCCCAACAGCAGTTGCTATCAGATAAAATCTGATTCAGATGGTCCCGAG
AAAAATGCGTCCCCTGAACT
Celera SNP ID:hCV25741844
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,35|T,5) アフリカ系アメリカ人(C,34|T,4) 合計(C,6

9|T,9)
SNP型: ミスセンス変異;ESS;ヒト-マウスシンテニー領域

SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異;ESS;ヒト-マウスシンテニー領域

遺伝子番号: 6
Celera遺伝子:hCG16250 - 83000099381671
遺伝子記号:FAT
タンパク質名:FAT 癌抑制ホモログ 1 (ショウジョウバエ)
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W706(3267142..3414765)
染色体: 4
OMIM番号: 600976
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5004):

SNP情報

内容 (配列番号:7704):
CTTCAAGTTCAAAATGGGCTGCCTGCTGTCTTTTAACTGGTTCTAAAATAGAAATGAGACCAGTGTTGTAATTTAAACTG
AATTTAGCTTTTCCAGGTGT
M
CTTTTAAAAACATACCTCAAATGGGAATAAGCAGGAATGGCCTTTACCATGACCACAGGTGTGTTGGGAGGAGCAAATTC
ACTTATTTCTGCTCTGTAAA
Celera SNP ID:hCV2730005
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,10|C,28) アフリカ系アメリカ人(A,26|C,8)
合計(A,36|C,36)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域;UTR5

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,3|C,37) アフリカ系アメリカ人(A,22|C,8) 合計(A,2
5|C,45)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域;UTR5

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,662|A,2306) ; no_pop(C,12|A,6) ; no_pop(C,-|A
,-);no_pop(C,832|A,1872)

SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域;UTR5

遺伝子番号: 10
Celera遺伝子:hCG1644386 - 84000313685442
遺伝子記号:
タンパク質名:
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VV34(24527031..24539471)
染色体: 3
OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5008):

SNP情報

内容 (配列番号:8064):
CCTGTGATCTAGAAGCCAGCTTGACTGTCCTGAAGCTGTACTAGTTCAACCCAGCCTTCTTTCAGACCACGGTCACCACC
CAGATCCCGCTGAAGGCCTT
W
ACCAACCCATGCCACACCAGCTTCACCCTGTGCAAGCACATGGTCATCCAAGCGCATCAAGAAAAGCAGCTGATCCAACA
GATTTTGTACCTGGGAGATC
Celera SNP ID:hCV9725216
SNP情報: dbSNP;Celera; HapMap
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(A,-|T,-) ; no_pop(A,1|T,4) ; no_pop(A,-|T,-)
SNP型: ナンセンス変異

遺伝子番号: 11
Celera遺伝子:hCG1644678 - 84000314193658
遺伝子記号:C2GNT3
タンパク質名: コア2 β-1,6-N-アセチルグルコサミニルトランスフェラーゼ 3
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W40L(3611294..3626730)
染色体: 5
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5009):

SNP情報

内容 (配列番号:8066):
CTGGAAATCTCCCCAGGTATTCCTGGAACCCGAATCAAGGTAGCCCAAAAGTGCTCATCAGGAGAGTATGTGTCTTTAGA
CCAGGCAAAAAAGTCTTGAA
Y
GATGGAGTTGTTGAAAATATATTTAACAAATGCTTGACTTAAAACAAAATAAGCACTGCCAACAAATATCTGAATGTTAT
GGGGGGGTGCTTCCTTGGAG
Celera SNP ID:hCV22272667
SNP情報:Nickerson; HapMap
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,984|T,440)
SNP型: ミスセンス変異;ESS;ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント変異

遺伝子番号: 14
Celera遺伝子:hCG1644950 - 146000220592500
遺伝子記号:NYD-SP26
タンパク質名: 精巣発達タンパク質NYD-SP26
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W7K2(18377388..18391556)
染色体: 4
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5012):

SNP情報

内容 (配列番号:8099):
TATCACTGTGTTTGAACTCACTACCTCTGCTGAAAAAGACAAAGATAAACGGGAAGATACTCTGCTAACTGATGAAGAAA
CTACCGAGGGAGCCAGTATT
K
GGATGGAGAGAGATACTGCAAATGAAGCAGAGACCCATTCTGTTTTGCTTACTGCTGTTGAATCCAGATATGACTTCGTT
GTCCCTGCATCAATAGCTAC
Celera SNP ID:hCV15964790
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(T,2286|G,610) ; no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,2216
|G,392)
SNP型: ミスセンス変異;ESS

遺伝子番号: 18
Celera遺伝子:hCG17519 - 145000146857343
遺伝子記号:TAPBP
タンパク質名:TAP 結合タンパク質 (tapasin)
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W6W6(6280149..6306850)
染色体: 6
OMIM番号: 601962
OMIM情報: 不全リンパ球症候群,I 型, 604571 (3)

ゲノム配列 (配列番号:5016):

内容 (配列番号:8168):
CCCCAACTCACTGTACACAGCAAGCTCCAGGGTGACCTGTCCTTGCAGGTATGGCAGGTGTATGGTGGCCAGATAGGTGC
CCTCCTGAAAGGGTTGAACT
S
TAGGCAGCCAGAAGGTCCCATTTCCGGTCCATGGGCCCCATGGCTCATCATCATCCCAAGCAGCAAATGCCACGGCCCCT
TCTTGGGCTGCTGGCATCTG
Celera SNP ID:hCV11407883
SNP情報: Applera
母集団 (対立遺伝子, 数): 白人(C,0|G,2) アフリカ系アメリカ人(C,17|G,9) 合計(C,17
|G,11)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域;イントロン
SNP情報: Applera
母集団 (対立遺伝子, 数): 白人(C,22|G,18) アフリカ系アメリカ人(C,24|G,14) 合計(C
,46|G,32)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域;イントロン
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(C,1104|G,1892) ; no_pop(C,8|G,16) ; no_pop(C,-|
G,-);no_pop(C,748|G,636)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域;イントロン

遺伝子番号: 21
Celera遺伝子:hCG1778022 - 146000220092495
遺伝子記号:KIAA0152

タンパク質名:KIAA0152 遺伝子産物
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W46Y(68377047..68403755)
染色体: 12
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5019):

SNP情報

AGCGTCGTGGCCGGGGGCAGGGCGGCGGGGTAGGTTGTTCCTGAGGTGGGAGGCGGTACCCGTGGCTGAGAAGAAGGAGG
CCTGAGAGCGACATGTCCCC
R
GCGGCTCAGGCGGAGCGGCCCGTGGCGCTGTTTTTCTGAGTCCGGGGTGGCCTGGCAGCCGGCCGAGGACGAGGGTCGGC
GGGGGCTGCCCCCGTGGTGG
Celera SNP ID:hCV11702331
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,6|G,86) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ヒト-マウスシンテニー領域;UTR5

内容 (配列番号:8328):
TCCTCTTGAGGATACTTAGGGTAAACTGGATCCTTCCTGCTCAAGGATCCTCATTTGTATACCTAGTGGAAAGGACTCTG
AACTCAGAGGAGTCACTGTT
Y
CTTTTTTTAGGTTAGAAATTAACAGCAGGGAAATGCCATCTTATTACCTGAGACGACCAGCACTGGGAGTTAGGTACGGT
CTGAAGTTATGTCTAGATAA
Celera SNP ID:hCV11702332
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,92|T,-) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: ヒト-マウスシンテニー領域;UTR3;イントロン

内容 (配列番号:8329):
GCTCACCTTGGGAAACCCAGGGAAAGAATCAGCAGGTTCTCTGCCCTCCCTAGGGGTTGGGGAAGGACCCACCCCGGTCA
GCACAGTGCCTTTTCCTCTC
Y
TGCTCTGAGCCAGGGTGGGGCATTCCCTCTAGATTCAGGTTTGGGCAGGGGTCCTATAGTCCCTGCCATGGGGCTGCTTC
CCTGTCCCTTCCCTCCCCTT
Celera SNP ID:hCV11702334
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: ヒト-マウスシンテニー領域;UTR3;イントロン

内容 (配列番号:8330):
AAGGACCTAGGAGAGTAGGTGAGCTTTCCAAAGTGAGAGACGAATCTTTCTTTCTTTTTTTTTTTAAAGGGCAGGATGGG
TATGCTTTGGGCTTTCTCCT
Y
CTGTGGCCCCGGAGGAAGGAGAGACTGAGGCAAGGCAAAGTGATAGTACACTGAAGCAGAACCGGAAACACCCAGGAACT
GTTCAGAAATCTCAGAAGAA
Celera SNP ID:hCV11702335
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val

母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,114|C,-)
SNP型：ミスセンス変異;ESS;UTR3

内容（配列番号:8331）：
TCTTTTTTTTTTTAAAGGGCAGGATGGGTATGCTTTGGGCTTTCTCCTTCTGTGGCCCCGGAGGAAGGAGAGACTGAGGC
AAGGCAAAGTGATAGTACAC
K
GAAGCAGAACCGGAAACACCCAGGAACTGTTCAGAAATCTCAGAAGAAATCTGCTTCTCTTCGATGGAAAGATATAATTA
ACGATCAAAGAGCTCTAAGA
Celera SNP ID:hCV11702336
SNP情報：dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型：ミスセンス変異;UTR3

内容（配列番号:8332）：
AAGAAGCCTTAATGTTCAAGCTTTAGAAAGATCAGAGCAATTTTTCTCTTTCAGTCCAAACTAAGACTCTCTGTATTTAA
ATCTCTCTGGGGCAAGAGGG
Y
TAGATTTCCTCATTTTGTTATGAGACTAGATTGGTACCAGTAGATCAGCTGCCTAGCGAGGGCAGGTTTCTTCTTTGCAT
CTGTGTGGCTTGCTTCCAGT
Celera SNP ID:hCV11702337
SNP情報：dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型：UTR3

内容（配列番号:8333）：
TGAAAAGAAATTTGACCCTGGATTGGTTCTCTCCTTGGACTTAAGGAATCTTACCTTTTCCTTCCACAAAGTTCTCCCAG
GCAAGGACCAGCTGCCCATT
Y
TGAGCCCAGGGCAGCCTCTTCAACCATTATTGGTCTAACCTGGCTTGTCAGGAAACCAAGCCCACCCTTCCACATTGGGC
CTGGCTGCTCTATTCTGTAC
Celera SNP ID:hCV11702338
SNP情報：dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型：ヒト-マウスシンテニー領域;UTR3

内容（配列番号:8334）：
TGTCAGGAAACCAAGCCCACCCTTCCACATTGGGCCTGGCTGCTCTATTCTGTACCAAGTACTGGAGAAAAAGCATCAAG
TTCTTAGCCCTTGTAGCTTC
Y
ACCCTAGTTTCCCATCCTCTCTCTGTGGAGGCCAAACCAACTCTTTGCCAGCAGCCACAACATGCATTGACAGCGGCACA
GTGAGATATAACTGATGGGC
Celera SNP ID:hCV11702339
SNP情報：dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型：UTR3

内容（配列番号:8335）：
CAGGAAACCAAGCCCACCCTTCCACATTGGGCCTGGCTGCTCTATTCTGTACCAAGTACTGGAGAAAAAGCATCAAGTTC
TTAGCCCTTGTAGCTTCTAC

Y
CTAGTTTCCCATCCTCTCTCTGTGGAGGCCAAACCAACTCTTTGCCAGCAGCCACAACATGCATTGACAGCGGCACAGTG
AGATATAACTGATGGGCTTT
Celera SNP ID:hCV11702340
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,1496|T,90) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: UTR3

内容 (配列番号:8336):
TCTCTCTGTGGAGGCCAAACCAACTCTTTGCCAGCAGCCACAACATGCATTGACAGCGGCACAGTGAGATATAACTGATG
GGCTTTGAACCTGGTTGGCC
R
GGGAAGCTGTAGGGGTGGATAGAGCTGGCTTTCCTTCTGGGCTGTCTCCATCTGACCCTACCCCTTCCATGTCCCACCCC
ACTCCCACCAAAAAGTACAA
Celera SNP ID:hCV11702341
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型: 転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;UTR3

内容 (配列番号:8337):
GCCAGCAGCCACAACATGCATTGACAGCGGCACAGTGAGATATAACTGATGGGCTTTGAACCTGGTTGGCCGGGGAAGCT
GTAGGGGTGGATAGAGCTGG
S
TTTCCTTCTGGGCTGTCTCCATCTGACCCTACCCCTTCCATGTCCCACCCCACTCCCACCAAAAAGTACAAAATCAGGAT
GTTTTTCACTGTCCATTGCT
Celera SNP ID:hCV11702342
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|C,-) ; no_pop(G,-|C,-)
SNP型: ヒト-マウスシンテニー領域;UTR3

内容 (配列番号:8338):
CCACAACATGCATTGACAGCGGCACAGTGAGATATAACTGATGGGCTTTGAACCTGGTTGGCCGGGGAAGCTGTAGGGGT
GGATAGAGCTGGCTTTCCTT
Y
TGGGCTGTCTCCATCTGACCCTACCCCTTCCATGTCCCACCCCACTCCCACCAAAAAGTACAAAATCAGGATGTTTTTCA
CTGTCCATTGCTTTGTGTTT
Celera SNP ID:hCV11702347
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,92|T,-) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: 転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;UTR3

内容 (配列番号:8339):
CTTTCCTTCTGGGCTGTCTCCATCTGACCCTACCCCTTCCATGTCCCACCCCACTCCCACCAAAAAGTACAAAATCAGGA
TGTTTTTCACTGTCCATTGC
K
TTGTGTTTTAATAAACAATTTGCAGTGACACTCTGTGTTGGGACTGAGTTCGAACTTGATCTCAAAGCGCTGAAGTGATG
GGGTGGGAAAAAGGAGACCC
Celera SNP ID:hCV11702348
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)

SNP型: 転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;UTR3

内容 (配列番号:8340):
TTCTGGTCTTTGGATTAGAAAAGGCTTATGTTAGCATAGCTTAAGAGCAACCTCAGAGATTTGAGCCCTACTAAGTGACT
GACCACTGTTTAGAGTGTCT
R
GTATCTGATGTTCATTTATTCCCATGTTCTTGTGTGTCACAGTTCAGCCAGTTTTGGTTTATGCCTAGAGCTACTTCAAG
GAACTAGACTAATTAGCTAT
Celera SNP ID:hCV1259265
SNP情報: dbSNP;Celera; ABI_Val
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,3|A,1) ; no_pop(G,94|A,26)
SNP型: ヒト-マウスシンテニー領域;UTR3;イントロン

内容 (配列番号:8341):
TTCCAGCCTGCAGCAACAGAACACTTGACCTTAAAAGTCTCTTCTGGTCTTTGGATTAGAAAAGGCTTATGTTAGCATAG
CTTAAGAGCAACCTCAGAGA
Y
TTGAGCCCTACTAAGTGACTGACCACTGTTTAGAGTGTCTGGTATCTGATGTTCATTTATTCCCATGTTCTTGTGTGTCA
CAGTTCAGCCAGTTTTGGTT
Celera SNP ID:hCV1259266
SNP情報: dbSNP;Celera; ABI_Val
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,3|T,1) ; no_pop(C,51|T,51)
SNP型: 転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;UTR3;イントロン

内容 (配列番号:8342):
ATGGCTGGGACAGTGGATGGTAGGTTGTGTTCTGACCTGCTTTTTTGACTTGAGTGGAGGGATATGGTTGAGGAAGCCCT
TGGGAGGTAATTGAGCTGAT
S
ACTATTTTGGAAACACTTAAAGCTAAATTGTAGGGGATTCAGAATCAGTTGGATAAGGATGAAGCATAACATGGTACTAG
CCACAAGCTTTGGAGTCAGG
Celera SNP ID:hCV1259267
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(C,-|G,-) ; no_pop(C,4|G,4) ; no_pop(C,-|G,-);no
_pop(C,480|G,228)

SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8343):
CATCAAAGAGGAGGGGGACTACGTGCTGGTCTTGAAATTTGCAGAGGTCTACTTTGCACAGTCCCAGCAAAAGGTGAGGC
CTAGTCAGGCTGCTGCTTGA
Y
CAGTAGGACATTGCTGCTCTTGGACAATCCACGATTATGGGGCTAGAGAGTGTGAGAGTCTCTCCAGAAAGGCAGAACAG
ATGAGCTCTAGAGAAGCATG
Celera SNP ID: hCV1259268
SNP情報: Applera
母集団 (対立遺伝子, 数): 白人(C,10|T,6) アフリカ系アメリカ人(C,7|T,27) 合計(C,1
7|T,33)
SNP型: ヒト-マウスシンテニー領域;イントロン

SNP情報: dbSNP;Celera

母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,10|T,6)
SNP型：ヒト-マウスシンテニー領域;イントロン

内容（配列番号:8344):
GGTTATTAGCATTGCCCTGGAAATGCCTCTGGCTGTTCTGGGGTCTTTGCTTTTCTTTTGTGTCTTGCCTCTGATGTGCT
TTCTCTTTGTCTTTTGTCCT
Y
AGCCTCAGACTATGGCATGAAACTGCCAATCCTGCGTTCCAACCCTGAGGACCAGATCCTGTATCAAACTGAGCGGTACA
ATGAGGAGACCTTTGGCTAC
Celera SNP ID:hCV1259269
SNP情報：Applera
母集団（対立遺伝子，数）：白人(C,15|T,9) アフリカ系アメリカ人(C,6|T,26) 合計(C,2
1|T,35)
SNP型：ヒト-マウスシンテニー領域;イントロン

SNP情報：dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,12|C,10) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型：ヒト-マウスシンテニー領域;イントロン

内容（配列番号:8345):
AGAGCGAAACTCCGTCTCCAAAAAACAAAAACAAAAACAAAAAAACAATTCCCCACCCATGCACAAAATTTTCTGTGTAT
CCGTAAATCAAATGTAGTCG
R
TGTTCCAGATTTGTAATGATCACAGTCCTCATGGAAGAAGGAAATTCTTAGAGCTCAGTTGGAAGAGAAACAGCAGTCTT
TCAGTCTTCATAGGTTTGTA
Celera SNP ID:hCV1259270
SNP情報：Celera;HapMap
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(A,4|G,2) ; no_pop(A,266|G,74)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:8346):
GTGACCAGGAGATCTGAGGGTAGGGTGGGAGTGACGCTAGAGCACCAAGGGGGGCTTTACAGCTGTGTTCTCATGGAGGA
CAGGCTTCTGCTCATTCTGG
Y
TTTCCCACTCTTGTGGTTCCCAGTTGCAGTTTTCCAGTTAGTTTTATTACTTCCTTTTCTTTTGATCCATTCCCTAAACT
GCCTTGAGTGGAGGCATTTG
Celera SNP ID:hCV1259271
SNP情報：dbSNP;Celera
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,5|T,3)
SNP型：転写因子結合部位;イントロン

内容（配列番号:8347):
TACTGGCCTCACTGGAGAAAGAAGTGATCCAGAAGAACAGTCTAGTGACCAGGAGATCTGAGGGTAGGGTGGGAGTGACG
CTAGAGCACCAAGGGGGGCT
Y
TACAGCTGTGTTCTCATGGAGGACAGGCTTCTGCTCATTCTGGCTTTCCCACTCTTGTGGTTCCCAGTTGCAGTTTTCCA
GTTAGTTTTATTACTTCCTT
Celera SNP ID:hCV1259272
SNP情報：dbSNP;Celera
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,5|C,4)

SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8348):
GTCACTGCTACCTCTGATTTGCTCAAAGCCATGGGAGTTGTTTAGAATTCTCTACCTCTACTGTCACCTAACAGGCAGGC
TTCATCTGCAGGCCTTCCAA
R
TAGTGGAAGTTCACAGGTAGAAAATTTAGGTCCCTGAATCCGTGGGTTCGCTGTCTCAGCCCATTCAGAACAATTCTTTA
GGTACTGGCCTCACTGGAGA
Celera SNP ID:hCV1259273
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; ABI_Val
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,6|G,6) ; no_pop(A,-|G,-
) ;no_pop(A,66|G,54)

SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8349):
TCCTTTCACCTGGGGAAGGATTTGGCTTTGGGGAGGTAAGAGCTTGAAACATGGGATGAGAGAGGAGTCACTGCTACCTC
TGATTTGCTCAAAGCCATGG
S
AGTTGTTTAGAATTCTCTACCTCTACTGTCACCTAACAGGCAGGCTTCATCTGCAGGCCTTCCAAATAGTGGAAGTTCAC
AGGTAGAAAATTTAGGTCCC
Celera SNP ID:hCV1259274
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(G,-|C,-) ; no_pop(G,9|C,6) ; no_pop(G,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8350):
GCATGAACCATCACGCCTGACCATGTTCCAGATTTGTAACTTGGTCATTTTGAGTTCCTCTTCACTCTGACTAGGAAAAG
ACCTGGTTATTTGACCTGAG
R
GCACAGAATTTTGCTTGAGTTTAGGGAAGGCTATTTCCTCTTCAGAGAAAGATACCTGCTAAAGTCGCAGGTCCTCGAGA
AACTTGCTTTACGTCTCTGA
Celera SNP ID:hCV1259275
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,4|A,5) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8351):
AATCTGGGTAAGAATTGGAGCAGTATTAAGGCATGGATGGGGAGTGGGAGGTGGCGCTTGTCAGCTGCAGTTTGGACCAG
CTTGTTGCAACATTGCGCTT
R
CCAGGTTCCTGAGAAAGGCATTTTGCTGGCTTTAGGTCGGGCTGAGATGCGCATAAGCTTGCACTCTCAGGAGGCAGCTC
TCTACTAAGGAGTCAGTCCT
Celera SNP ID:hCV1259276
SNP情報: dbSNP;Celera; HapMap
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,6|G,6) ; no_pop(A,129|G,51)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8352):
CTAGGAGATTGATACTGTATGCTGGGTTCAGAGGCTACCAAATTGGCAGTATGCCACCTCCAGACAACCAGGAGACAGAC

TCACTCTTCACTTTCTCTCA
Y
TCTTTTTCTGCGATGCCCAGATTTGGCTCTTGCTTTTACTAAAATAGTTAGTTCTTCCCAAGTCGATTGCAGTGTCCTGG
AGTTTGTTATATTAAGGAGT
Celera SNP ID:hCV1259279
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,8|C,3) ; no_pop(T,-|C,-
) ;no_pop(T,58|C,62)

SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8353):
CCTTCGGAGTCTTCATTCCAACCCTCTTCTGCCTCTGCCGGTTGTGAGAACAAATGACTATCCTGAACAGGGTGGAGGGG
TGTGGGAAAGAAACCAGCCA
Y
ATTGGTTTTGGTTTCTGTATTTTTCACAATGATTAATGAACAAAAACAAAGAGAAAAAAACACACATCAATTAAAGGAGA
CAAAAAGAGGCAGAGCGAGT
Celera SNP ID:hCV25986709
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）: 白人(C,3|T,31) アフリカ系アメリカ人(C,0|T,38) 合計(C,3
|T,69)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域;UTR3;イントロン

内容 (配列番号:8354):
TCTGTTGTGCAGAGAATAAAGCCGAGTAAGACCACACAGGTTTAGTTCCCAGATACTGCCCTTATTCAGAAATTCTGGTT
TTAATTTGCTGATGCAGGTG
K
TGTGTGTGTGTGTGTGTGTGTGTGTTTCTTTGGCTTGGTCAGCAGTCAGCCAAGATCTGTGTCCTTGGGTTATTGGCT
CATGGTTGCAGTTCCTTGGA
Celera SNP ID:hCV26768767
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(-,10|G,2)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8355):
TTAAGTAATTTTTGTTCACATGGTTGAGTTTTCTTCACTGTGGGACTGAGACTGCCGCAGATTACGTTACTGTCAGTTCC
TCACTTTTTCCACTTGGCAA
R
AAAAAAAAAAAGATTCGGCCTGGTGTGGTGGCTCACGCCTATAATCCTAGCACTTTGGGAGGCCGATGCGGGCAGATCAC
CTGAGGTTGGAGTTGGAGAC
Celera SNP ID:hCV26768768
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8356):
AGACGTTTCGGTTATGTCGGGTCCTCAGATCGCCTCTGACTTGTTACCACAACAAATCATTTTGATTTCAGTGCCTGTTG
GGGACTTGATTTCTTCTCAG
T
TTTGTTTGTTTGTTTGTTTCCTTAATCTGGCTCATTTGAAATTTCTTCTCCCTCTCAACCATCCCACTAAGTTATAGCCA

AGAAGGGAAGGAGACACGGG
Celera SNP ID:hCV26768769
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(-,4|T,1)
SNP型: UTR3;イントロン

内容 (配列番号:8357):
CTTGCATCCAGGCAGTCTTGTGAGATGGGGGCACATAGCACTGGGGAAAGCAGAACTCCATTCTCACCTCTATTTTGAGC
TTCAGTGCTTTATTTCAGTA
Y
GAGGAAAAACAACAACAAACTGAAGTGCGCTTTCCGTCCTTTCAAAGGACAACTGTCGGGAAGGGAGAGCCGAGTTGCGA
GGTAGGAGGGGAGCACTGGC
Celera SNP ID:hCV27476755
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,81|T,1413) ; no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,2|T,1
18)
SNP型: 転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;UTR3

内容 (配列番号:8358):
ATGTGTTTAATTTTGAGTTTGCTTTATTAGATATGTTTTTTAAGAGCTCTGTATATTTGAACTGCTCCTTATGTGACAAA
ATAGGTAGCTCTTGGGCTCA
W
GTCCTGGGTTTTGGCTCTTTAATGATTACTCCAGGCCAGCATTTAGTCGTTTGAGAATTGTAGCCTGTTGTTTTCGCTGT
GACTTGGGTCTCAGTGCTAG
Celera SNP ID:hCV27533763
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|T,-) ; no_pop(A,-|T,-)
SNP型: UTR3;イントロン

内容 (配列番号:8359):
GTTTGTTTCCTTAATCTGGCTCATTTGAAATTTCTTCTCCCTCTCAACCATCCCACTAAGTTATAGCCAAGAAGGGAAGG
AGACACGGGGATTTGGGGTT
Y
TCTGCTTGAATGTCTTCTCCTTTACCACCTCACCTTGTTGGTACCTCCCTCCCTGGATCTCTGAGCCAGCAGCCAGGAGG
ACCTGACCCAGCAGTTCTTT
Celera SNP ID:hCV29228007
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: ヒト-マウスシンテニー領域;UTR3;イントロン

内容 (配列番号:8360):
TAAGAGCAACCTCAGAGATTTGAGCCCTACTAAGTGACTGACCACTGTTTAGAGTGTCTGGTATCTGATGTTCATTTATT
CCCATGTTCTTGTGTGTCAC
R
GTTCAGCCAGTTTTGGTTTATGCCTAGAGCTACTTCAAGGAACTAGACTAATTAGCTATATAGGCCCAGCGATGCTTCTT
ATTGATCTTAATAGTATGCC
Celera SNP ID:hCV29228008
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3;イントロン

内容 (配列番号:8361):
AGATACCAGGCCTTACATTGGTTACATCGTCCTATTCAGTCTGTTGTGCAGAGAATAAAGCCGAGTAAGACCACACAGGT
TTAGTTCCCAGATACTGCCC
Y
TATTCAGAAATTCTGGTTTTAATTTGCTGATGCAGGTGGTGTGTGTGTGTGTGTGTGTGTGTGTTTCTTTGGCTTGGT
CAGCAGTCAGCCAAGATCTG
Celera SNP ID:hCV29507130
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8362):
ACATGGAATTAAAAATAGGGCAGAACATAGCTCCAGAGGGGAAAAAAGTTGGTTGGGGACCAGAGCCTATCAGGTTGCTA
ATGCTGTAACCTTAAGGAAT
R
CCCTTTCCTGGGCTGCCTTCCTTTCACCTGGGGAAGGATTTGGCTTTGGGGAGGTAAGAGCTTGAAACATGGGATGAGAG
AGGAGTCACTGCTACCTCTG
Celera SNP ID:hCV29525220
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8363):
AATCTTTGTTTCTTCTGTTGGAGGGATTGGAAAACAGGTTTCAGAAGGAAGTTCTTTGCTAGGAGATTGATACTGTATGC
TGGGTTCAGAGGCTACCAAA
Y
TGGCAGTATGCCACCTCCAGACAACCAGGAGACAGACTCACTCTTCACTTTCTCTCATTCTTTTTCTGCGATGCCCAGAT
TTGGCTCTTGCTTTTACTAA
Celera SNP ID:hCV31583286
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8364):
GCCTTTCACACATGTGAGGGTCTTGGGACACAGGGCTGTTTTGTGAAGTTCTATGTTTGTCTTGGAGTTTGTTGAGCCCT
GGCATGTAGATCACAGTAGC
M
TGGGTTCAGCTGACTCAGGGCTCCAGTCTTTAGCAGCGGTAACAGCAGCCAAAGCCAGACTTTATAGCAGGAGGTCATTA
CTATCTCTATCCTGGACCCT
Celera SNP ID:hCV31583287
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(C,-|A,-)
SNP型: ヒト-マウスシンテニー領域;イントロン

内容 (配列番号:8365):
TGTTGCCCAGGCTGGTCTTGAACTTCTGTCCTCAAGTGATCTTCCCACCTTGGCCTCCCAAACTGCTGGGATTACAGGCA
TGAACCATCACGCCTGACCA
W
GTTCCAGATTTGTAACTTGGTCATTTTGAGTTCCTCTTCACTCTGACTAGGAAAAGACCTGGTTATTTGACCTGAGGGCA

CAGAATTTTGCTTGAGTTTA
Celera SNP ID:hCV31583288
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|A,-)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

内容 (配列番号:8366):
GAAATAGAAAGAAAAAAGTCTGAAGACAAAAGTGCAATGAGTTTCCTCTTCCATTGTCTCATCAGTCCCTCTGATCTCGT
GGCTAATGTCACTTACAGGA
M
CTGTTAACAGTTATGTTTATTTTTTTGAGGTCTTGACCTCAACCACTGGGTCTTTTTGTTAATCTTTTACCTTTTGCCAT
GTCTTCTCCCTTGTTGATGA
Celera SNP ID:hCV31583289
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|A,-)
SNP型: 転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;イントロン

内容 (配列番号:8367):
GGTGACTTTTTTTTTCTGCTGTTGGTTTATCTGAGTGAATGTTCAAGTAAGTAGGTGAGGTGGAGTTTTGTGAGTCTGTG
GGAAGGAAGGAAATTAGCAT
Y
ACACCTTTCTTTTATGAGCCTGTTTTTGTTTACAGCTTTGGAACTTTTTGAATGAAAATTATAAAAAAAACACACAACAA
CTAAAGCTGGAATTTTATTC
Celera SNP ID:hCV31583290
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8368):
GATAAGGATGAAGCATAACATGGTACTAGCCACAAGCTTTGGAGTCAGGTCTATGTATATCTTGTTGCTGCCATTTAATC
AGATGTTTGTCTTGGATGGA
W
GCTTTTAATTTCCCTATAAATTGGGATTAATAATGGTACCTATTGGTGTACCCTGACCTTTGTAGTCATTTGGGATCACC
TAAAACTTGTCCTTATTCTG
Celera SNP ID:hCV31583291
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|A,-) ; no_pop(T,-|A,-) ; no_pop(T,120|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8369):
TTGTCCTCCATGCCCCTCCAGAAGGACCTAGGAGAGTAGGTGAGCTTTCCAAAGTGAGAGACGAATCTTTCTTTCTTTTT
TTTTTTAAAGGGCAGGATGG
K
TATGCTTTGGGCTTTCTCCTTCTGTGGCCCCGGAGGAAGGAGAGACTGAGGCAAGGCAAAGTGATAGTACACTGAAGCAG
AACCGGAAACACCCAGGAAC
Celera SNP ID:hCV31583292
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,1172|T,310) ; no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,120|
T,-)
SNP型: ミスセンス変異;ESS;UTR3

内容 (配列番号:8370):
TGTGAACGAAAGGAAGGAACATCTTTCTATGGCTAACAAAAACTAAAGG
R
GAAGTGAGGAAACAGGAAGAAGTATGGTGGGGGCTGGGGTAGACTCCCCT
Celera SNP ID:hDV69173325
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3;イントロン

内容 (配列番号:8371):
GTTTCCAAGCCCACCCTTTTCCCCTGAGCTCAGGGTTAGGGATGGGCGC
Y
TTCCTCTCTGGTTGTGAACGAAAGGAAGGAACATCTTTCTATGGCTAACA
Celera SNP ID:hDV69173326
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(C,-|T,-)
SNP型: UTR3;イントロン

内容 (配列番号:8372):
AAGGAAACCCTGACTCCTGGGGCCATTTCCTAATGGTACTGTAAGCCAA
R
CAGCTTTGCTTCTGCCTCTGTTTCCAAGCCCACCCTTTTCCCCTGAGCTC
Celera SNP ID:hDV69173327
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3;イントロン

内容 (配列番号:8373):
GGAGGCCAAACCAACTCTTTGCCAGCAGCCACAACATGCATTGACAGCG
K
CACAGTGAGATATAACTGATGGGCTTTGAACCTGGTTGGCCGGGGAAGCT
Celera SNP ID:hDV69173328
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(G,-|T,-)
SNP型: UTR3

内容 (配列番号:8374):
CAGGTAATAAGATGGCATTTCCCTGCTGTTAATTTCTAACCTAAAAAAA
R
GAACAGTGACTCCTCTGAGTTCAGAGTCCTTTCCACTAGGTATACAAATG
Celera SNP ID:hDV69173329
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3;イントロン

内容 (配列番号:8398):
GGTGTCTGATGTCTCTCCCTTTGCAGCTGGAGCTGGACACCAAATACGCCAACAAGACCTGTGGGCTCTGTGGGGACTTC
AACGGGATGCCCGTGGTCAG
S

GAGCTCCTCTCCCACAGTAAGGCCCCACATCGCCCTCAGCCCCTTCCTCAGTGTCCCCTGGGGGCTCAGTGTTGTGTGCA
CACACACCCTCTGACACTCC
Celera SNP ID:hCV192738
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,27|G,3) アフリカ系アメリカ人(C,30|G,4) 合計(C,5
7|G,7)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,14|G,6)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

遺伝子番号: 25
Celera遺伝子:hCG1810767 - 64000126973272
遺伝子記号:C22orf20
タンパク質名: 染色体22 オープンリーディングフレーム 20
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VY8D(1403768..1440680)
染色体: 22
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5023):

SNP情報

TCACGCCTGTAATCCCAGCACTTTGGGAGGCTGAGGCAGGTGGATCACCTGAGGTCAGGAGTTTGAGACCAGCCTGGCCA
ACATGGTGAAACCCCGTCTC
Y
ATGAAAAATACAAAAATTACCCGGGCATGGTGGCGGGCACCTGTAATCCCAGCTACTAGGGAGGCTGAGGCAGGAAAATG
GCTTGAACCTCGGAAGCGGA
Celera SNP ID:hCV11475200
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,3|T,2)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8822):
CTCCATGAAAAATACAAAAATTACCCGGGCATGGTGGCGGGCACCTGTAATCCCAGCTACTAGGGAGGCTGAGGCAGGAA
AATGGCTTGAACCTCGGAAG
Y
GGAGGTGGCCGTTAGCCGAGATCACGCCACTGCACTCCAGCCTGGGCAACAGAGCAAGACTCTGCCTTAAAAAAAAAAAA
AAGAAAGAAAAGTAAAAGGA
Celera SNP ID:hCV11475201
SNP情報: Celera;Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,3|C,2) ; no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,95|C,25)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8823):
AGGGCCTCTCGGAGGACGTGAATCCACATTAAGACTTTGGGGATAAGTAGGAGCGCCTTAGGCATGGGGACCCATGGATG
CGAGGCCTGTAGGACACAGA
S

AGGATGGCATGAAGGCCTGTGCAACTGGAGGGGTGGGGATGGGGACACTAAGAGATGGCTGGAAGTGTGGGGGTGGGGAC
ACTAAGAGATGACTGGAGAA
Celera SNP ID:hCV11475203
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|C,-) ; no_pop(G,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8824):
CTGCAGTAGGAGTGAGGGGATCAGAGGAGAGCTTTGGAAGCCCCCTGGATGCGGGACAGGAAGGGAGATACCAGTGTCTA
GGAGGCCAGTGAGGCAGCCA
S
AGGCTCCACCAGGATCAGGGCTGCGAGGGTCATGAGGAGGAAACCAATTTGAAGGAGTCCAGGGGAATAGGACTTGGAAA
TGACCGATGGGACATTTGGG
Celera SNP ID:hCV11475204
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,81|G,11) ; no_pop(C,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8825):
GGTCATGAGGAGGAAACCAATTTGAAGGAGTCCAGGGGAATAGGACTTGGAAATGACCGATGGGACATTTGGGAAGAGGA
AGACAGAAGAGCGCAGTCCC
R
GCTTCTGGCTTTAGCAGTTGGGCAAGGGGAGATGGGGAGATGTGCCCATGGGTTGAGGGTTGAGGACATTAGGAGGGAGC
CGGTATGGCAGGAAGAGCTG
Celera SNP ID:hCV11475205
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,56|A,36) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8826):
GTAATCTGTTGAAATATATATCTTGCTCATTGGTGAGCTCCTGCTCCTTCCTCGTTGCTCTTGCAGATTTATCACTTCTC
GTAAGGCTGCGCTTGTACTT
S
GGGATTTTCTCTGTGCCACACTGGGAAACATAGGGTGGTTGCATGCTGCAGTCCTGAGCACTTATTTCACTCACATCTTT
ACACGAAGATTTGGTGGGTG
Celera SNP ID:hCV11745768
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,-|G,-) ; no_pop(C,5|G,3)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8827):
CTAGCAGAGCTCCTCGGAGCGTGTGGCTAGGTGCCTGGTAATGCAAGCCCCCTGTCCTCCACCCTCTGTTGTACTGAGTC
ACAGTCTCCGGGGTGAAGCC
Y
AGCAGTCTGCGTTGACAGGCCCCAGGGGATGCCGCTACTTCCTGAATTCTGAATTCTGGAAACTGAGCCGGAGTTCAGGG
CCTGGCTCCCATTACCAGGG
Celera SNP ID:hCV11745770
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,6|C,3) ; no_pop(T,-|C,-);no
_pop(T,92|C,28)

SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8828):
GAGGCAGGAGAATCACTTGAACCCAGGAGGCGGAGGTTGCGGTGAGCTGAGATTGCACCATTTCATTCCAGCCTGGGCAA
CATGAGTGAAAGTCTGACTC
A
AAAAAAAAAAATTTAAAAAACAAAATAATCTAGTGTGCAGGGCATTCACCTCAGCCCCCCAGGCAGGAGCCAAGCACAGC
AGGAGCTTCCGCCTCCTCTC
Celera SNP ID:hCV11745773
SNP情報: Celera
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(-,3|A,2)
SNP型: UTR3;反復

内容 (配列番号:8829):
CGAGATTGCGCCATTGCACTCCAGCCTGGGGGCAACAAGAGCAAAACTCTGTCTGGAAAAAAAAGAAAGGAGCAGCTTGG
CAAACCCCACCTTGTCGCTT
Y
TGTGAGTGCCTCTGACCCTTTGGCTGCCAGGACGGGCGTATTTTATGGAAATGCTAAGCACCAACAGAGTAAAGTGGTTT
GGTTTTTCACAGTGGTGGGA
Celera SNP ID:hCV15861992
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,818|C,682) ; no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,96|C,
24)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8830):
TGGCACATACTGGTGCCCAATCCTCCCTTCTGGGTGCTTCTTCCAAGGCCTTGTGATGGAAGTGAGTACCCTCTTCGACA
TCAGACCCAGCTTCAAATCC
Y
GGCTCTGCTATGTATTGGCTGCGTGGCTTTAGACAAGTCTTTTAACCTTGCTGTGCTTCTGATTTCTCAGCTGAAAAATG
GAGATGATGATAGTGGTTTC
Celera SNP ID: hCV15875069
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,818|C,682) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8831):
CCAATCCTCCCTTCTGGGTGCTTCTTCCAAGGCCTTGTGATGGAAGTGAGTACCCTCTTCGACATCAGACCCAGCTTCAA
ATCCTGGCTCTGCTATGTAT
Y
GGCTGCGTGGCTTTAGACAAGTCTTTTAACCTTGCTGTGCTTCTGATTTCTCAGCTGAAAAATGGAGATGATGATAGTGG
TTTCTGTAAGGCCTTATGGT
Celera SNP ID:hCV15875070
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8832):
CAAATCCTGGCTCTGCTATGTATTGGCTGCGTGGCTTTAGACAAGTCTTTTAACCTTGCTGTGCTTCTGATTTCTCAGCT

GAAAAATGGAGATGATGATA
R
TGGTTTCTGTAAGGCCTTATGGTGAAGCACCTAGCTCAGGGCCTGGAAGGCAGGTGTAACCAGTGGTTCAGTTGTTATAA
ACCAACACTAACCCTCGCCT
Celera SNP ID:hCV15875080
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,25|G,95)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8833):
CATTGAATAAAGTAAAAGACACAGGTAGAATTAATTTCATTGAGCCCAATATATCCAAAATAATATCATTTTCACATCTA
TTCAATATAAAAATTTACTA
M
TGAGATATTTCATACTAAGCCACTGAAATCCAGTTTGTATCTTACACATCTCAGTTTTGACGAGCCACATTTCAAGGGCG
TGATAGCCACATGTGGCTCC
Celera SNP ID:hCV16008398
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,-|A,-) ; no_pop(C,-|A,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8834):
TCTGCAGGTCCTCTCAGATCTTGTGCGGAAGGCCAGGAGTCGGAACATTGGCATCTTCCATCCATCCTTCAACTTAAGCA
AGTTCCTCCGACAGGGTCTC
K
GCAAATGCCTCCCGGCCAATGTCCACCAGCTCATCTCCGGCAAAATAGGCATCTCTCTTACCAGAGTGTCTGATGGGGAA
AACGTTCTGGTGTCTGACTT
Celera SNP ID:hCV16167746
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）: 白人(G,5|T,33) アフリカ系アメリカ人(G,0|T,18) 合計(G,5
|T,51)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）: 白人(G,5|T,35) アフリカ系アメリカ人(G,1|T,37) 合計(G,6
|T,72)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,2762|G,182) ; no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,
-)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:8835):
TGGCATCTTCCATCCATCCTTCAACTTAAGCAAGTTCCTCCGACAGGGTCTCTGCAAATGCCTCCCGGCCAATGTCCACC
AGCTCATCTCCGGCAAAATA
K
GCATCTCTCTTACCAGAGTGTCTGATGGGGAAAACGTTCTGGTGTCTGACTTTCGGTCCAAAGACGAAGTCGTGGATGTA
AGCAGTTTGCTTATCTGGAC
Celera SNP ID:hCV16167747
SNP情報: dbSNP; Nickerson;HapMap; ABI_Val

母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,2700|T,256) ; no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-) ;no_pop(G,220|T,20)

SNP型：ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

内容（配列番号:8836):
GTCAGGTGTGGGTCCAAGCCCACTAGACAAGTTTGCTCTTCCCAGAGCACATTTCTGCCTTCAAGTCATCCTGGCTTGTCAGGGCTGGGGGAGTTCTGCT
S
TAGAAATATTAGAGTGGAAGGAAAAAGATGTGTTGGGAGCTATTTTTCTTTAATACTAAAAGTTGGTTGATGAATTTGTCGTTGGCCAAGACCAAGGAGA
Celera SNP ID:hCV16167748
SNP情報：dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,990|G,506) ; no_pop(C,-|G,-) ; no_pop(C,97|G,23)
SNP型：転写因子結合部位;イントロン

内容（配列番号:8837):
CTAGAAGAAGCTGTGTCTCTGGCTGTGACGGCACCCTAGAGTGTGTGTGGTGCCCTCTACTGGCCGGCAATGTGGGTCCACCGTAGCTCAGACTGCACAC
Y
GCAGCAGCGGGAACGGCCTCTAAGCCAACTTCCTCCATGTGTTTCAGGTCCCAAATGCCAGTGAGCAGCCAACAGGCCTCCCCATGCACACCTGAGCAGG
Celera SNP ID:hCV16188704
SNP情報：Applera
母集団（対立遺伝子，数）：白人(C,14|T,24) アフリカ系アメリカ人(C,9|T,23) 合計(C,23|T,47)
SNP型：イントロン

SNP情報：dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,1236|T,1760) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:8838):
TCTCTCTTACCAGAGTGTCTGATGGGGAAAACGTTCTGGTGTCTGACTTTCGGTCCAAAGACGAAGTCGTGGATGTAAGCAGTTTGCTTATCTGGACGTT
R
TCAAGTTAGAAAAGCTGTTTTGGGATGGGTGTGGTGGCTCATGCCTGTCATCCCGGCACTTTGGGAGGCCGAAGCGGGTGGGTTGCTTGAGCCCAGGAGC
Celera SNP ID:hCV1840474
SNP情報：Applera
母集団（対立遺伝子，数）：白人(A,22|G,16) アフリカ系アメリカ人(A,3|G,31) 合計(A,25|G,47)
SNP型：イントロン

SNP情報：dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(A,1488|G,1688) ; no_pop(A,92|G,276) ; no_pop(A,-|G,-);no_pop(A,510|G,546)

SNP型：イントロン

内容 (配列番号:8839):
CTGTCATCCCGGCACTTTGGGAGGCCGAAGCGGGTGGGTTGCTTGAGCCCAGGAGCTCGAGACCAACATGATGAAACCCA
GTCTCTACAAAAATTACAGA
R
AAATTAGCTAGGCATGGTGTTGTGGGCCCATAGTCCCAGCTACTAGGGAGGCTGAGGCAGGAGAATTGCTTGAGCCTGGG
AGGTGGAGGTTGCAGTAAGT
Celera SNP ID:hCV1840475
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,35|G,3) アフリカ系アメリカ人(A,29|G,7) 合計(A,6
4|G,10)
SNP型: イントロン;繰り返し

SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8840):
CATCTTCCATAATGAAGATGCCTTCTCACTGGAAACCCTACAAGGGTGGGAACGTGCCTTATTTGCCTGTATCCTCAGGG
TCTAGCAGAGAGAAGATAAT
Y
TGTAATACCAAAACACCATTAAATTCAGCTGATGCTTTCATAAGCGCTCCTTGGAGGAAGGACTCCATTTACTTGACAGA
TCTGTGCAAGACAGCAGCCT
Celera SNP ID:hCV1840478
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,33|C,59) ; no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,69|C,51
)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8841):
CAGCCAGTTGCATCCTCTGTTTAACCTTGTTTGCGGAAGCTTTCTCTAAACAGCCAGCACTTGTCTGTTCCCACATGGGT
CCGTTCTCCCAGTGAATCAC
Y
GTGGTGCCTGCTGACTGCTCTGTAGCACAGTGCTTCGCAAAGTGTGATCCTGGGACCAGCAGAGCAGCAGCTCCTTTGAG
CTTATTGGAATGGCAGACCC
Celera SNP ID:hCV1840479
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,60|C,60)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8842):
TCCTTCAGAGGCGTGGTAAGTCGGCTTTCTCTGCTAGCGCTGAGTCCTGGGGGCCTCTGAAGTGTGCTCACACATCTCCT
GCCTGCAGGGCACTGGTGTC
R
GGCACCTCAGGGTCTGTCCCATGGTGGAGCCCCATGCCTCACTGCCTTTCAGACAGAGTAGCCACAGCTGGCCCTATTTC
CAGGCTACCCGGGCAGCAAA
Celera SNP ID:hCV1840480
SNP情報: dbSNP;Celera; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,730|A,736) ; no_pop(G,5|A,1) ; no_pop(G,276|A
,76)

SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8843):
CTAGCCTTTTAGGGTAATTTTTGAACTCACAAGAGCAGCAGCGGAACCTTTGATGCAATCCTGTATGTAGCACCAGCAGA
GCCACGTGGCAGAGGGACTC
R
CATTAGGAGCCTCCCATTACAGACTACGTGCTCCTGTGCGTTATCTTATAGGGTCCCCACAACCAAGGGGAGATGTGATT
ATTCATCCTGTGTGGCTGTG
Celera SNP ID:hCV1840481
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,4|G,6)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8844):
CAGAACAGGGCATGTCTTGGTTCACTGCAGGGCGGCTCTTCTCATTCTCTGTAGTTTGGGGTCCAGGATAGTGGTCCACG
GAGCCACTGGAGTGCCCAGC
Y
ACTGAGTGACCAAAGCATATTTTGGATTTCCGACATTGCCACAGCATGGTTGGGCATCAGCAGGACCCCAACCCCTTGTT
ATGCTGGTGGCTTTATGTGG
Celera SNP ID:hCV1840482
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,2|T,6)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8845):
CCAGGGGGATGGAGAAGCCGAAGCAGGAGTGTTTGTTCTGCAGGCTCTGGAGTAGGCATTGGGTCTGTGCCGGCTCACTT
GCTAGTCTTGCATCCTTCCC
Y
AACCCCCTCTGGGGATGTCTGGCCACATCAGAAGACAGTTTGGGTTGTCAGAACTGGGGGAGTACCAGGCCGAGGTGGGT
GGATCATGAGGTCAGGAGAT
Celera SNP ID:hCV1840483
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,6|C,5)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8846):
ATGCTGTGTCATCACCCGTTGAGTGCGCTCATAGGCATCTTCCTGACAATTAGAACCCATTATTCTTCAAATTCAATGCA
AGCAAATTCAAAGCATTACT
R
TGTACATACCGCATGCTAATCAATTGCACCACTGGAGCTCCTAAATTCAAAACATTACTATAAAAAAGTTCAAAATGCAT
GGAAAAGTTGTACATGGCAG
Celera SNP ID:hCV1840484
SNP情報: Celera
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(G,7|A,2)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8847):
ACCCGTTGAGTGCGCTCATAGGCATCTTCCTGACAATTAGAACCCATTATTCTTCAAATTCAATGCAAGCAAATTCAAAG
CATTACTGTGTACATACCGC
R

TGCTAATCAATTGCACCACTGGAGCTCCTAAATTCAAAACATTACTATAAAAAAGTTCAAAATGCATGGAAAAGTTGTAC
ATGGCAGGAGAATATTTGGG
Celera SNP ID:hCV1840485
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,7|G,2)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8848):
ATTACTGTGTACATACCGCATGCTAATCAATTGCACCACTGGAGCTCCTAAATTCAAAACATTACTATAAAAAAGTTCAA
AATGCATGGAAAAGTTGTAC
R
TGGCAGGAGAATATTTGGGCTTCTGACTACCCCTTGAATGAAGATGATCCACCAGCCGCCTTCCTCCTTGGTCTTCACTC
CAGATTCCTAGCATTTCATT
Celera SNP ID:hCV1840486
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,5|G,2)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8849):
TTCCTCCGTGTGGAAGGGCGGGCTGGGGAGAGCCTCCCAGCTGGAATCTTTTGGATGCCTTTCTCTGTGGGTATCTGATG
GCTGGCTCTGATGGCTGGCT
S
TGATGGCTGTGGCTGGAAATCATTGTTGACATGAGTTTCACAGATGCAGGCTCTGTCCAAATTGTAGCAAAAGCTGCCTG
CCCCAGCCGAGCTATGGGCA
Celera SNP ID:hCV1840487
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,22|G,70) ; no_pop(C,4|G,3) ; no_pop(C,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8850):
CTCTGTGGGTATCTGATGGCTGGCTCTGATGGCTGGCTCTGATGGCTGTGGCTGGAAATCATTGTTGACATGAGTTTCAC
AGATGCAGGCTCTGTCCAAA
Y
TGTAGCAAAAGCTGCCTGCCCCAGCCGAGCTATGGGCAATAAGGTGGTTTAAGGATATAGATGAAGGAAAACTCACCCTT
AGAATAATTTATCCAAAATG
Celera SNP ID:hCV1840488
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,63|C,29) ; no_pop(T,5|C,1) ; no_pop(T,-|C,-);
no_pop(T,612|C,444)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8851):
GGACATTTTCTGAGGTCCCAGGTTCATTGTTTCATTTAAGTCTCAAAAGTCCCTCCAGGTGTTGGTTCTAATTGTCAAAG
CATGGGGGGAGATGGGCTCA
W
GGGTTAAAGGTCTTATCCCAGATTTCTGTATCCTCCTTGCAAGCAGCAAAGGGGTCTGGATTTGAATCCATGACCATGTT
TCTCCTTTGGGTTTCCATCA
Celera SNP ID:hCV1840489
SNP情報: dbSNP;Celera

母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,-|A,-) ；no_pop(T,5|A,3)
SNP型：転写因子結合部位;イントロン

内容（配列番号:8852):
GGTGAGGGGGCAGGTGTTCTGGGGTGCAGCTCTTCTTTGCCTCCCTGATTGCCAGGAGCTACCAGTTACTGTCTGCACAA
TCAAACAGAAATAGACCTGT
Y
CTTGATGGTTAACGGAAATAAAAGGCGCTTGTCCCAGAAGCTCAGGTGAGGCACCACCCTGATTATGGGAATCACCTGGG
AACATATACCCAGACCTAAA
Celera SNP ID:hCV1840490
SNP情報：dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,1064|T,792) ；no_pop(C,314|T,66) ；no_pop(C,5
80|T,108);no_pop(C,200|T,40)

SNP型：イントロン

内容（配列番号:8853):
TAAAAGGCGCTTGTCCCAGAAGCTCAGGTGAGGCACCACCCTGATTATGGGAATCACCTGGGAACATATACCCAGACCTA
AAACTCAGATCCACTTCCCA
R
GCTGTGGTTATATAGTCAGGGGGGTGCAGTATGGGTATTAGGATTTTTTATTTTTTAGTTATAAAGATTTTTTTTTGGTT
TGTTTTTGAGACAGGGTCTT
Celera SNP ID:hCV1840491
SNP情報：dbSNP;Celera; Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|A,-) ；no_pop(G,142|A,48) ；no_pop(G,-|A,-)
;no_pop(G,77|A,43)

SNP型：イントロン

内容（配列番号:8854):
TAAAACTCAGATCCACTTCCCAGGCTGTGGTTATATAGTCAGGGGGGTGCAGTATGGGTATTAGGATTTTTTATTTTTTA
GTTATAAAGATTTTTTTTTG
R
TTTGTTTTTTGAGACAGGGTCTTGCTCTGCCGCTTAGGCTGGAGTGCAGTGGTGCAATCATAGCTCACTGAAGCCTCAGAC
TCCTGGGTTCAAGCAGTCCT
Celera SNP ID:hCV1840492
SNP情報：dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|A,-) ；no_pop(G,7|A,1) ；no_pop(G,-|A,-)
SNP型：イントロン;繰り返し

内容（配列番号:8855):
AAATGGAGATGATGATAGTGGTTTCTGTAAGGCCTTATGGTGAAGCACCTAGCTCAGGGCCTGGAAGGCAGGTGTAACCA
GTGGTTCAGTTGTTATAAAC
S
AACACTAACCCTCGCCTTTGCACCTCATGAATCCAGATATGTAGATGGAGCCCACAAAGCTAGCAGGAGCCAAGCTCACG
TGTGTCCTGCTTTAAAGCCC
Celera SNP ID:hCV1840494
SNP情報：dbSNP;Celera; Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,822|G,664) ；no_pop(C,157|G,33) ；no_pop(C,-|
G,-);no_pop(C,95|G,25)

SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8856):
ACACCTGTGCTCGTTCTCTTCCCTTCCCCTCTTCCCCTTGCATTTGGCTAATAACAGGCCAGCTGCCTGCCTCCCTGCAG
TTTGGTAGATGGGTGGGTAA
Y
GACCACCACTCCCACGTTCGCCTGATGGGCTTGTTTTCCGTGCCCTTCACAGGCATCTGCAACAGGCCCCAGCCAGGCCT
GAAGTCATCCTCAGAAGGGA
Celera SNP ID:hCV1840495
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,6|T,2)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8857):
CGTTCTCTTCCCTTCCCCTCTTCCCCTTGCATTTGGCTAATAACAGGCCAGCTGCCTGCCTCCCTGCAGTTTGGTAGATG
GGTGGGTAACGACCACCACT
C
CCACGTTCGCCTGATGGGCTTGTTTTCCGTGCCCTTCACAGGCATCTGCAACAGGCCCCAGCCAGGCCTGAAGTCATCCT
CAGAAGGGATGGATCCTGAG
Celera SNP ID:hCV1840496
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(-,6|C,2)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8858):
AGCTGCTAGACCACCTGCGTCTCAGCATCCTGCCCTGGGATGAGAGCATCCTGGACACCCTCTCGCCCAGGCTCGCTACA
GGTACCCACTCCTCGGGGTG
R
GCACGGGCAGCACCTTGTTTTCTTTCTTGTGCATTATGGAGGAAGATGGTACTGCCACATGGGAGCGATAGGGTGAGGCA
ACCATGACAGGTGGTTGGGA
Celera SNP ID:hCV1840497
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,31|G,9) アフリカ系アメリカ人(A,33|G,3) 合計(A,64|G,12)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

SNP情報: dbSNP; Celera;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,1424|G,1184) ; no_pop(A,12|G,4) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

内容 (配列番号:8859):
GGAACATCTCCTTCCATGTGTACAGCCTGGGCTGCTGCCATCACTCCCAGCACAGCCCCCAACCCCCCCCAATCCTGGAAC
CTTGCCAAGTCTCCCTTCCC
R
TGGGGTCATGACCAGGAGGAAAACAAACTCCAGCTGAGCCCCTTGGGGTTCCCCATATAGGCTCCTGCCTGTGGCAGCTG
GGCCCTCTGTACCCCTTTCC
Celera SNP ID:hCV1840498
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson

母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(A,710|G,586) ；no_pop(A,5|G,2) ；no_pop(A,-|G,-)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:8860）：
TGACCAGGAGGAAAACAAACTCCAGCTGAGCCCCTTGGGGTTCCCCATATAGGCTCCTGCCTGTGGCAGCTGGGCCCTCTGTACCCCTTTCCAACTCTGT
S
TCCCTAACATGGCACCTGAGCTCCTGCCATCCTGGATTTCATGGACCCCAAGGATGGGGGTCCTGCATCTGGGACTTGGCCTATTACTCGGAGCTCCTTT
Celera SNP ID:hCV1840499
SNP情報：dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,827|G,649) ；no_pop(C,159|G,35) ；no_pop(C,-|G,-);no_pop(C,145|G,31); no_pop(C,95|G,25)

SNP型：イントロン

内容（配列番号:8861）：
CCACCTGTCCACCCACCTCAAGGCTCCTTTCTTGAGACCTCTCCTAATTTCTCCCTTCCCCTAAACCCACAATTTTGAACCTCCATCGAATGGTGCTGTA
K
TTTATAATGTCATCAAATATCAAATGGAGACAGTGCTATGGTCCAAATGATTGTGTACCCCCCAGAATTTGTCTTTTGAAATCCTAACCCCCAACATGAT
Celera SNP ID:hCV1840500
SNP情報：dbSNP;Celera; ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,-|G,-) ；no_pop(T,8|G,2) ；no_pop(T,93|G,25)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:8862）：
TCCAGTGTTTGGGACCCTTCCTGGGGGCTGGAGTGCATCCCTGGACACCCCCCAATCCCATCCTCTTCTCTAGTTTCCACTGACCTAGGCCCACCCTCCC
S
TCTCCGGCTCAGTACTCCTGGAAATGAGATTCCGTACATTTGAATCTTGTCCTAATGAAATATTTGTCCATGTGGGTACCTGTGTGTGTGTGGTGGGGGT
Celera SNP ID:hCV2496077
SNP情報：dbSNP;Celera
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|G,-) ；no_pop(C,7|G,4)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:8863）：
CTGTCATGAATGGGATTGGTGCCCTTATTAAACAGACCCAAGAGAGGTCCCTTGTCCCTTCTACTGTGTGAGGACTCAGAAGGTGGTGTCTATGAAGAAG
S
AGGCCCTCACCAGACACCAACATGTCTGCTGCCCCTTGATCTGGGACCTTGCAGCCTCTAGAACTCTGAAAAATCGATGTTTGTTGTTTTATAAGCCACT
Celera SNP ID:hCV2520478
SNP情報：dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|G,-) ；no_pop(C,10|G,4) ；no_pop(C,-|G,-)
SNP型：イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8864):
CTTATTAAACAGACCCAAGAGAGGTCCCTTGTCCCTTCTACTGTGTGAGGACTCAGAAGGTGGTGTCTATGAAGAAGCAG
GCCCTCACCAGACACCAACA
Y
GTCTGCTGCCCCTTGATCTGGGACCTTGCAGCCTCTAGAACTCTGAAAAATCGATGTTTGTTGTTTTATAAGCCACTCAG
TTGGTGGCATTTTGTTAGAG
Celera SNP ID:hCV2520479
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,10|C,4)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8865):
AGGTGAACGGGAAGCATGCACATCCCATGACTGGAGCAGGAGTGAGAGAGAGAGGGAAATAGAGGGAAGGTGCCATACAC
TTTTAAACAACCAGATCTCA
Y
GAGAACACATTCACTATCAAGAGAACAGCACCAGTGGGGAAATCCGCCCCCATGATCCAATCACCTCCCATCAGGCTCCG
CCTCCAACACTGGGAATTAC
Celera SNP ID:hCV2520480
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,6|C,4) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8866):
GAAGCATGCACATCCCATGACTGGAGCAGGAGTGAGAGAGAGAGGGAAATAGAGGGAAGGTGCCATACACTTTTAAACAA
CCAGATCTCATGAGAACACA
Y
TCACTATCAAGAGAACAGCACCAGTGGGGAAATCCGCCCCCATGATCCAATCACCTCCCATCAGGCTCCGCCTCCAACAC
TGGGAATTACAATTTGACAT
Celera SNP ID:hCV2520481
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,6|C,3) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8867):
GGGAAATAGAGGGAAGGTGCCATACACTTTTAAACAACCAGATCTCATGAGAACACATTCACTATCAAGAGAACAGCACC
AGTGGGGAAATCCGCCCCCA
Y
GATCCAATCACCTCCCATCAGGCTCCGCCTCCAACACTGGGAATTACAATTTGACATGAGATGTGGGCAGGGACACAGAT
CCAAACCATATGACCAGATT
Celera SNP ID:hCV2520482
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,6|C,4) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8868):
TGGTGCCTGAGAAGTACCTAGGAGAACATAGATGCTGTGACGTTTGATGTAGCTGTTTTTTGTTTTGTGTTTTGGTTTTT
GAGACAGAGTCTCACTCTGT
Y
GCCCAGGCTGGAGTGTGCAGTGGCGTGATCTTGGCTCACTGGAGCCTCCATCTCCCAGGTTCAAATGATCCTCATGCCTC
AGCCTCCTGAGTTGCTGGGA

Celera SNP ID:hCV2520483
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,7|C,1)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8869):
GGAGCTGGGAGTGGGGACCCTATGCTCCGTAAGCACTCTCTTAGCTGTTCTTGGCTGTGCTCCCCGCTTCAGCTTCACAC
TGCCCTTGCTGTGAAGGGAG
M
AGCCTGGGCCGGGCGCGGTGGCTTACACCTGTAATCCTAGCACTTTGGGAGGCCGAGGTGGGTGGATCACCTGAGGTCAG
GAGTTCAAGACCAGCCTGGC
Celera SNP ID:hCV2520484
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,4|A,1)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8870):
GTGGGGACCCTATGCTCCGTAAGCACTCTCTTAGCTGTTCTTGGCTGTGCTCCCCGCTTCAGCTTCACACTGCCCTTGCT
GTGAAGGGAGCAGCCTGGGC
Y
GGGCGCGGTGGCTTACACCTGTAATCCTAGCACTTTGGGAGGCCGAGGTGGGTGGATCACCTGAGGTCAGGAGTTCAAGA
CCAGCCTGGCCAACATGGTG
Celera SNP ID:hCV2520485
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,4|T,1)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8871):
TTCTTGGCTGTGCTCCCCGCTTCAGCTTCACACTGCCCTTGCTGTGAAGGGAGCAGCCTGGGCCGGGCGCGGTGGCTTAC
ACCTGTAATCCTAGCACTTT
K
GGAGGCCGAGGTGGGTGGATCACCTGAGGTCAGGAGTTCAAGACCAGCCTGGCCAACATGGTGAAACTCCATCTCTACTA
AAAATACAAAAAATTAGCTG
Celera SNP ID:hCV2520486
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,4|T,1)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8872):
GTCCAGAGGTGAGCATTTTAGGTGGCTCCGTGTCTTCCTCACAGGGTTGATATGAGGATGAAACAAGATGATAGATCATG
GTGGCATGTAGTCTGGGACC
Y
GGATTGTCGTGCCACAGATCACAGCTCACAGTCTATGTGCAATGCCCCTGAATGTTGCCCACCTGTCCTCAAGCCACACA
TGCACCTGTAACTCAGTGCA
Celera SNP ID:hCV2520487
SNP情報: dbSNP;Celera; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,354|C,130) ; no_pop(T,6|C,4) ; no_pop(T,95|C,
25)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8873):
TCCCCGTGGGGACTCCTAGAGCTGTCAGTGGCCTCACATAGCAGCTGGTCCAGTCTCTTGTGATTGCCCAAGGAAACTGA
GGCCTGGAGAGCTTGGGGTC
R
CTGCTCTGAGGCCATAGAGATGCCTAGTAGAAGGGCCAGGCCTAGAAGCAGGATCCTTGCTGCCCCTCTGAGCTGTTTCC
ATTTAAAATCACATGAAGGC
Celera SNP ID:hCV2520488
SNP情報: dbSNP;Celera; HapMap; ABI_Val
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(A,78|G,14) ; no_pop(A,6|G,5) ; no_pop(A,723|G,3
15);no_pop(A,95|G,25)

SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8874):
AAATCACATGAAGGCCGGCGCCGTGGCTCACGGCTGTAATCCCAGCATTTTGGGAGGCCAAGGTGGGTGGATCATGTGAG
GTCAGGAGTTTGAGACCAGC
Y
TGGCCAACATGGTGAAATGCCATCTGTACTAAAAATACAAAAATTAGTGGAGCATGGTGGCACGTGCCTGTACTCCCAGC
TACTTGGAAGGCTGGGGCAG
Celera SNP ID:hCV2520489
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,4|C,4)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8875):
CAGTCTCTCCTTCAAAAGCCGGCTCCTTTCTCTCCCTCGCCTTCCTAGATTCCTTCTCCACTCCCCAGGATCAGCCTCCT
CCTCCCCACCCCACCACTGC
Y
GGGGGGATGTCTGTGGTCAGGCATTTATCAGAGACCCTGAGGTGGGGGTCCTTTATGTGTCTGGGGGATGGAGAGTCTAG
AGGAGGTAGCGTTCAGACCT
Celera SNP ID:hCV2520491
SNP情報: Celera
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(C,6|T,1)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

内容 (配列番号:8876):
TGTCTCATGGGAGGCAGCTGAGTCAGTCAGAGGTCCTGGCACACCTGCTGAGAGCTGCCACCCAGGCCAACCTGAACCGG
AGCCTGGGAAGACTTCCCGT
Y
GGATGAGTCTCTTTGAGGGCAGCATTGATGGTGGAAGAGCAGAGAGGCCCCAGATAAGCAGGGAAAGGTGCTTCAGACAG
AGTGGCTGGGATGAGGACTG
Celera SNP ID:hCV2520492
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,5|C,3) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8877):
TGAGTCAGTCAGAGGTCCTGGCACACCTGCTGAGAGCTGCCACCCAGGCCAACCTGAACCGGAGCCTGGGAAGACTTCCC
GTTGGATGAGTCTCTTTGAG
K

GCAGCATTGATGGTGGAAGAGCAGAGAGGCCCCAGATAAGCAGGGAAAGGTGCTTCAGACAGAGTGGCTGGGATGAGGAC
TGGGGAGTGTCAGATAGCGC
Celera SNP ID:hCV2520493
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,39|T,154) ; no_pop(G,-|T,-)
;no_pop(G,58|T,286)

SNP型: イントロン

内容（配列番号:8878):
TGCTAGGGAAGAGGGCAGTAGTGGCCAAGTAGAGGGTGGATCCTGGGCCCTGGCTGGCAGCAGGCAGCAAGGGGGGCTGC
CAGGGCCCAGGCAGGGACGA
Y
CTGTAGACCGAGAGGCTTCCTAAGGCTCTTGGACAGGAGGAGGTGTCGGTTCCAAGCCTAAGGAGTGGGGCAGCCCTGGT
GACTGGTGGTCAGTGGTGCC
Celera SNP ID:hCV2520497
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,3|T,6) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: イントロン

内容（配列番号:8879):
CAGGCAGCAAGGGGGGCTGCCAGGGCCCAGGCAGGGACGATCTGTAGACCGAGAGGCTTCCTAAGGCTCTTGGACAGGAG
GAGGTGTCGGTTCCAAGCCT
R
AGGAGTGGGGCAGCCCTGGTGACTGGTGGTCAGTGGTGCCAGGCGGTGGGTGGTAGGACACCCTGGCAGGCAAGTAGGTT
TGTGTGGGGGAAACTGATAG
Celera SNP ID:hCV2520498
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,5|G,4)
SNP型: イントロン

内容（配列番号:8880):
GCAAGGGGGGCTGCCAGGGCCCAGGCAGGGACGATCTGTAGACCGAGAGGCTTCCTAAGGCTCTTGGACAGGAGGAGGTG
TCGGTTCCAAGCCTAAGGAG
Y
GGGGCAGCCCTGGTGACTGGTGGTCAGTGGTGCCAGGCGGTGGGTGGTAGGACACCCTGGCAGGCAAGTAGGTTTGTGTG
GGGGAAACTGATAGGCCCCT
Celera SNP ID:hCV2520499
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,5|C,4)
SNP型: イントロン

内容（配列番号:8881):
TTCCTCCATGTGTTTCAGGTCCCAAATGCCAGTGAGCAGCCAACAGGCCTCCCCATGCACACCTGAGCAGGACTGGCCCT
GCTGGACTCCCTGCTCCCCC
R
AGGGCTGTCCAGCAGAGACCAAAGCAGAGGCCACCCCGCGGTCCATCCTCAGGTCCAGCCTGAACTTCTTCTTGGGCAAT
AAAGTACCTGCTGGTGCTGA
Celera SNP ID:hCV2520500
SNP情報: Applera

母集団（対立遺伝子，数）：白人(A,8|G,26) アフリカ系アメリカ人(A,8|G,26) 合計(A,16|G,52)
SNP型：ミスセンス変異;ESS

SNP情報：dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,2800|A,352) ; no_pop(G,10|A,8) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型：ミスセンス変異;ESS

内容（配列番号:8882):
CCACCTTTCCCAGTTTTTCACTAGAGAAGAGTCTGTGAGTCACTTGAGGAGGCGAGTCTAGCAGATTCTTTCAGAGGTGCTAAAGTTTCCCATCTTTGTG
Y
AGCTACCTCCGCATTGCTGTGTAGTGACCCCTGCCTGTGACGTGGAGGATCCCAGCCTCTGAGCTGAGTTGGTTTTATGAAAAGCTAGGAAGCAACCTTT
Celera SNP ID:hCV2520501
SNP情報：Applera
母集団（対立遺伝子，数）：白人(C,30|T,10) アフリカ系アメリカ人(C,31|T,3)
合計(C,61|T,13)
SNP型：UTR3

SNP情報：dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,936|T,562) ; no_pop(C,300|T,82) ; no_pop(C,-|T,-);no_pop(C,552|T,152)

SNP型：UTR3

内容（配列番号:8883):
CAACATAGCAAAACCCTGTCTCTACTAAAAATACAAAAATTATCTGGGCATGGTGGTGCATGCCTGTAATCCCAGCTATTCGGAAGGCTGAGGCAGGAGA
R
TCACTTGAACCCAGGAGGCGGAGGTTGCGGTGAGCTGAGATTGCACCATTTCATTCCAGCCTGGGCAACATGAGTGAAAGTCTGACTCAAAAAAAAAAAA
Celera SNP ID:hCV2520504
SNP情報：Celera
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(A,2|G,1)
SNP型：UTR3;反復

内容（配列番号:8884):
CTTCAGACAGTGCCAGTCCTTTTTCCCCTTCTTTAAAAGCGATATGTGGATGGAGGAGTGAGTGACAACGTACCCTTCATTGATGCCAAAACAACCATCA
Y
CGTGTCCCCCTTCTATGGGGAGTACGACATCTGCCCTAAAGTCAAGTCCACGAACTTTCTTCATGTGGACATCACCAAGCTCAGTCTACGCCTCTGCACA
Celera SNP ID:hCV25923856
SNP情報：HapMap
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|T,-)
SNP型：ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

内容（配列番号:8885):

CAGTCCTTTTTCCCCTTCTTTAAAAGCGATATGTGGATGGAGGAGTGAGTGACAACGTACCCTTCATTGATGCCAAAACA
ACCATCACCGTGTCCCCCTT
Y
TATGGGGAGTACGACATCTGCCCTAAAGTCAAGTCCACGAACTTTCTTCATGTGGACATCACCAAGCTCAGTCTACGCCT
CTGCACAGGGAACCTCTACC
Celera SNP ID:hCV25923879
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,33|T,5) アフリカ系アメリカ人(C,38|T,0) 合計(C,7
1|T,5)
SNP型: ESS;ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント変異

内容 (配列番号:8886):
CACCGTGTCCCCCTTCTATGGGGAGTACGACATCTGCCCTAAAGTCAAGTCCACGAACTTTCTTCATGTGGACATCACCA
AGCTCAGTCTACGCCTCTGC
M
CAGGGAACCTCTACCTTCTCTCGAGAGCTTTTGTCCCCCCCGGATCTCAAGGTGAGTTGGTGGTGAGGGGGCAGGTGTTCT
GGGGTGCAGCTCTTCTTTGC
Celera SNP ID:hCV25924482
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,31|C,1) アフリカ系アメリカ人(A,30|C,4) 合計(A,6
1|C,5)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:8887):
GGGTGTGGTGGCTCATGCCTGTCATCCCGGCACTTTGGGAGGCCGAAGCGGGTGGGTTGCTTGAGCCCAGGAGCTCGAGA
CCAACATGATGAAACCCAGT
M
TCTACAAAAATTACAGAGAAATTAGCTAGGCATGGTGTTGTGGGCCCATAGTCCCAGCTACTAGGGAGGCTGAGGCAGGA
GAATTGCTTGAGCCTGGGAG
Celera SNP ID:hCV25925082
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,1|C,37) アフリカ系アメリカ人(A,0|C,36) 合計(A,1
|C,73)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8888):
CCTTATCCCTCCTTCCTTCAGAGGCGTGGTAAGTCGGCTTTCTCTGCTAGCGCTGAGTCCTGGGGGCCTCTGAAGTGTGC
TCACACATCTCCTGCCTGCA
R
GGCACTGGTGTCGGGCACCTCAGGGTCTGTCCCATGGTGGAGCCCCATGCCTCACTGCCTTTCAGACAGAGTAGCCACAG
CTGGCCCTATTTCCAGGCTA
Celera SNP ID:hCV25925612
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(G,|A,) アフリカ系アメリカ人(G,|A,) 合計(G,|A,)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8889):
ACACCTGAGCAGGACTGGCCCTGCTGGACTCCCTGCTCCCCCGAGGGCTGTCCAGCAGAGACCAAAGCAGAGGCCACCCC
GCGGTCCATCCTCAGGTCCA
K

CCTGAACTTCTTCTTGGGCAATAAAGTACCTGCTGGTGCTGAGGGGCTCTCCACCTTTCCCAGTTTTTCACTAGAGAAGA
GTCTGTGAGTCACTTGAGGA
Celera SNP ID:hCV25926628
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）：白人(G,40|T,0) アフリカ系アメリカ人(G,29|T,3) 合計(G,6
9|T,3)
SNP型: ミスセンス変異

SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異

内容 (配列番号:8890):
AGCTGTGTCTCTGGCTGTGACGGCACCCTAGAGTGTGTGTGGTGCCCTCTACTGGCCGGCAATGTGGGTCCACCGTAGCT
CAGACTGCACACTGCAGCAG
Y
GGGAACGGCCTCTAAGCCAACTTCCTCCATGTGTTTCAGGTCCCAAATGCCAGTGAGCAGCCAACAGGCCTCCCCATGCA
CACCTGAGCAGGACTGGCCC
Celera SNP ID:hCV25927800
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）：白人(C,39|T,1) アフリカ系アメリカ人(C,38|T,0) 合計(C,7
7|T,1)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8891):
GCAAGGAGAGGAAGTTGAAGTTCACTGACAGGGTTGTTAAGGGGATTATGCAATAGATGAGACCCATGGGCCTGAAGTCC
GAGGGTGTATGTTAGTTCCC
Y
GTTCTTTTGACCCATGGATTAACCTACTCTGTGCAAAGGGCATTTTCAAGTTTGTTGCCCTGCTCACTTGGAGAAAGCTT
ATGAAGGATCAGGAAAATTA
Celera SNP ID:hCV25929024
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）：白人(C,35|T,3) アフリカ系アメリカ人(C,34|T,0) 合計(C,6
9|T,3)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8892):
TGTCCTCCCTCCATATCAGCCTGTTTGTGGCTCTGAGAAGCTCTGCCCACATGTGAAAGCTTGTTAAGCACTTAAGCACT
AACCCAGAGCTTCAGACAGT
R
CCAGTCCTTTTTCCCCTTCTTTAAAAGCGATATGTGGATGGAGGAGTGAGTGACAACGTACCCTTCATTGATGCCAAAAC
AACCATCACCGTGTCCCCCT
Celera SNP ID:hCV25931728
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）：白人(A,10|G,30) アフリカ系アメリカ人(A,1|G,29)
合計(A,11|G,59)
SNP型: イントロン

SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-)

SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8893):
TCTGCAACAGGCCCCAGCCAGGCCTGAAGTCATCCTCAGAAGGGATGGATCCTGAGGTCGCCATGCCCAGCTGGGCAAAC
ATGAGTCTGGATTCTTCCCC
R
GAGTCGGCTGCCTTGGCTGTGAGGCTGGAGGGAGATGAGCTGCTAGACCACCTGCGTCTCAGCATCCTGCCCTGGGATGA
GAGCATCCTGGACACCCTCT
Celera SNP ID:hCV25931743
SNP情報: Applera
母集団 (対立遺伝子, 数): 白人(A,0|G,40) アフリカ系アメリカ人(A,2|G,34) 合計(A,2
|G,74)
SNP型: サイレント変異

SNP情報:Applera/dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数):
SNP型: サイレント変異

内容 (配列番号:8894):
TGGAAGGTGGAGCTTTACTCTTAGGGGGAACTATAACAGTCATATATATATATTTTTTTCTTTTCTTTTTTTTTTTTTTG
AGATGGAGTCTGGCTCTGTC
K
CCCAGGCTGGAGTGCAGTGGTGCAATCTCGGCTCACTGCAACCTCCACTTCACAGGTTCAGGCAATTCTCCTGCCTCAAC
CTCCCGAGTAGCTGGGATTA
Celera SNP ID:hCV26640522
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,3|T,2)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8895):
TGTAAGGAAGCGTTGTTACCTGTTGAATTTTGTATTATGTGAATCAGTGAGATGTTAGTAGAATAAGCCTTAAAAAAAAA
AAAAAATCGGTTGGGTGCAG
Y
GGCACACGGCTGTAATCCCAGCACTTTGGGAGGCCAAGGTTGGCAGATCACCTGAGGTCAGGAGTTCAAGACCAGTCTGG
CCAACATAGCAAAACCCTGT
Celera SNP ID:hCV26640536
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3;反復

内容 (配列番号:8896):
TGAGGCAGGAAAATGGCTTGAACCTCGGAAGCGGAGGTGGCCGTTAGCCGAGATCACGCCACTGCACTCCAGCCTGGGCA
ACAGAGCAAGACTCTGCCTT
A
AAAAAAAAAAAAAGAAAGAAAAGTAAAAGGAAAAAAAAGAGGCTCTGGCCTGCTGGGGTGCCTGCAAAGTCTCCGTGGAA
GGGTGACATTCAAGCCGAGA
Celera SNP ID:hCV26640550
SNP情報: Celera
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(A,3|-,2)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8897):
GGCTTGAACCTCGGAAGCGGAGGTGGCCGTTAGCCGAGATCACGCCACTGCACTCCAGCCTGGGCAACAGAGCAAGACTC
TGCCTTAAAAAAAAAAAAAA
R
AAAGAAAAGTAAAAGGAAAAAAAAGAGGCTCTGGCCTGCTGGGGTGCCTGCAAAGTCTCCGTGGAAGGGTGACATTCAAG
CCGAGACCTCCAGGGAACTG
Celera SNP ID:hCV26640551
SNP情報: Celera
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(A,3|G,2)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8898):
CATCCTCTGTTTAACCTTGTTTGCGGAAGCTTTCTCTAAACAGCCAGCACTTGTCTGTTCCCACATGGGTCCGTTCTCCC
AGTGAATCACCGTGGTGCCT
R
CTGACTGCTCTGTAGCACAGTGCTTCGCAAAGTGTGATCCTGGGACCAGCAGAGCAGCAGCTCCTTTGAGCTTATTGGAA
TGGCAGACCCTCAGGTCCCA
Celera SNP ID:hCV27159666
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8899):
TGGACCACTCTTAGGTCCTCCTGCCCCACTTCCATCTGGGTGTGTGCCCTGGGCTGTCCACCACACAGCTACATCCTGCC
ATCTTCCCTCCTGGAGCCAC
Y
GTGCCATGCATGGATCTGTAGCTTCATTTTTCTTGGCTTTTCCCTGGTTTTTCTGGAGCAGAGTCTCTAGTAAACTCCCA
AGGAAGAAAACGTTTGACTT
Celera SNP ID:hCV27487068
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,67|C,53)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8900):
TCAGAAGGTGGTGTCTATGAAGAAGCAGGCCCTCACCAGACACCAACATGTCTGCTGCCCCTTGATCTGGGACCTTGCAG
CCTCTAGAACTCTGAAAAAT
Y
GATGTTTGTTGTTTTATAAGCCACTCAGTTGGTGGCATTTTGTTAGAGTAGCCTGAACACGGACTAAGTCAAACAGAAGA
ACCCACAAACCAGCTACAGA
Celera SNP ID:hCV27922824
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8901):
GTCTGCGTTGACAGGCCCCAGGGGATGCCGCTACTTCCTGAATTCTGAATTCTGGAAACTGAGCCGGAGTTCAGGGCCTG
GCTCCCATTACCAGGGTTGG
R
CGTTATCCTGAAAATCATAGGCCTTGGTTTCCTCACTTGGCTAACAGGGGTGATCCCCATCCCCTCAATGGGTTTCCGTG

AGCTCCTGAGAGCCCGTAGC
Celera SNP ID:hCV27949106
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8902):
CCTTATGGTGAAGCACCTAGCTCAGGGCCTGGAAGGCAGGTGTAACCAGTGGTTCAGTTGTTATAAACCAACACTAACCC
TCGCCTTTGCACCTCATGAA
W
CCAGATATGTAGATGGAGCCCACAAAGCTAGCAGGAGCCAAGCTCACGTGTGTCCTGCTTTAAAGCCCCATACCCCTTTC
TCCGGGTGACAAACACCTGT
Celera SNP ID:hCV27970809
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|A,-) ; no_pop(T,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8903):
TGGGGAGCAAGGAGAGGAAGTTGAAGTTCACTGACAGGGTTGTTAAGGGGATTATGCAATAGATGAGACCCATGGGCCTG
AAGTCCGAGGGTGTATGTTA
R
TTCCCCGTTCTTTTGACCCATGGATTAACCTACTCTGTGCAAAGGGCATTTTCAAGTTTGTTGCCCTGCTCACTTGGAGA
AAGCTTATGAAGGATCAGGA
Celera SNP ID:hCV28023102
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8904):
TGCCTCTTTGCCAGGCACTTTTGTGCAGTGCACACACTGTACAACAGTAGACGGCAACCCTGAGAGCCAGAGTAGAGCCT
GTCCTAGCACCGGAATGCTC
S
GTAAGGATTTGTCGCAGGAGTGATTCCAAAGCCAATGTCCTCCCTCCATATCAGCCTGTTTGTGGCTCTGAGAAGCTCTG
CCCACATGTGAAAGCTTGTT
Celera SNP ID:hCV29189138
SNP情報: dbSNP;ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|C,-) ; no_pop(G,117|C,3)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8905):
CAGATAAAAGGTATGGGCATTAGGCCAGGGCACTGCAATTTCTAAGCTGTGTGACCTCAGGCAAGTTACTCGACTTCTCT
GAGCCTCAGCGGTTTCATCC
R
CAATATATGGATAGGAAAACCGACCTCAGTGGGTTGTCTGACAGTGGAGGGCACTTGATTAAAAAAAAAAAAATTACCCT
GGTCTGAATATTACCCTGGA
Celera SNP ID:hCV29596034
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8906):
ATCTTTCGTTCTAGGCATAGTTTGTTAATATGATTCAGAGCCAGCAGTTAGGAGAACACAGTGTGACTCTCCTAGAACTT
CTTGATTGGGCTTCCTCTGA
K
TGGGTTTCCTCTGATTGGGCTTCCTCTGAAAGTGGGGGGGATGGGGGGTGGGGAGCAGAATGGTCAGAGCTTGGCTCAGC
AGTCAGACTGCTCTTCTTCA
Celera SNP ID:hCV29668239
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8907):
GTTCCAGGGCAGTTTCTTTTCTTCACTTTTTATCTCTTTTTTTTTGGGTGGGGGGGCGGGGTACAGAGTCTTGCTCTGTCT
CCCAGGCTGGAGTGCAGTGG
Y
GCAATCTCAACCTCCCGAGGAGCTGGGACTACAGGCACAGGCCATCACACCTTGCTAATGTTTGTACTTTTTGTAGAGAC
GGGGTTTTGCCCTGTTGCCC
Celera SNP ID:hCV29692798
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8908):
CTGAGGGGCTCTCCACCTTTCCCAGTTTTTCACTAGAGAAGAGTCTGTGAGTCACTTGAGGAGGCGAGTCTAGCAGATTC
TTTCAGAGGTGCTAAAGTTT
Y
CCATCTTTGTGCAGCTACCTCCGCATTGCTGTGTAGTGACCCCTGCCTGTGACGTGGAGGATCCCAGCCTCTGAGCTGAG
TTGGTTTTATGAAAAGCTAG
Celera SNP ID:hCV29849010
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3

内容 (配列番号:8909):
CTAGTTTTTCTGTTTCTTCATCTTTCTCTTTTATGCTACTTATTCTGGGCGTGTTCTTGGTGGGTTTTTTCCCATATAGC
AACAGAGGACTTGGAGCTCA
R
GGAGAAAAGGGTAGGTGCATCACCTGGCAGAGCTCCCAGACAGTGACAGGCAGGCTGCGGGAAGGATGTCTACTTGGCGG
TGCTACCGCTTTCCTAGAAA
Celera SNP ID:hCV29867168
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8910):
GACTTGGAGCTCAGGGAGAAAAGGGTAGGTGCATCACCTGGCAGAGCTCCCAGACAGTGACAGGCAGGCTGCGGGAAGGA
TGTCTACTTGGCGGTGCTAC
Y
GCTTTCCTAGAAACCCTTTCCCTGGAGCTGGTTGAACTGTTGGGTTTTGCCCTGGTGGTGAACGCTGGCTCCCCGTGCTC
TGCCTGTTTCATCACCAGCC

Celera SNP ID:hCV29939173
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8911):
TAGTTTCCACTGACCTAGGCCCACCCTCCCCTCTCCGGCTCAGTACTCCTGGAAATGAGATTCCGTACATTTGAATCTTG
TCCTAATGAAATATTTGTCC
R
TGTGGGTACCTGTGTGTGTGTGGTGGGGGTGCAGACGGAGGGTTTGTTTCTCACTAGCTGGAACTACTGGGGTGTGGTAT
GCTTCCTGGGAATTTGTGTG
Celera SNP ID:hCV30071739
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8912):
CCAGCCTGGGCAACAAAGCGAGACTCCGTCTCACAAAAAAAACAAAACAAAACAAAACAAAATCTGGGGGAGTGCCACTG
GCATCTGATGTATAGAGGCC
Y
GAGATGCTGTGTCATCACCCGTTGAGTGCGCTCATAGGCATCTTCCTGACAATTAGAACCCATTATTCTTCAAATTCAAT
GCAAGCAAATTCAAAGCATT
Celera SNP ID:hCV30191423
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8913):
GAGCTTTCTTGAACCAGAAGTGGGCTCATTTTGCTTTAGAGATTTCAGGTGGGCTTGTCCTTGTCCTAGCATCCCAGATC
CACCTTCTGGGAAGTCATCA
S
ATTGGAGGTGATGTTGGCAGCTTTTGTAAACAAAGGGTAGTGTTGTAAGCTGTTGTGTCTGCCTATGTGTGTGTTTGTGT
ACTTGGTCTCATCTCTGCAG
Celera SNP ID:hCV30245321
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|C,-)
SNP型: UTR5;イントロン

内容 (配列番号:8914):
ATACAAAAATTAGTGGAGCATGGTGGCACGTGCCTGTACTCCCAGCTACTTGGAAGGCTGGGGCAGAAGAATCGCTTGAG
CCTGGGAGGCAGAGGTTGTA
S
TGAGCCAAGATTGTACCACTGCACTCCAGCCTGGGTGACAGGAGAGAAACCCTATCTCAAAATAAAATGAAAGGTAATGA
AATGAATAAAATAATAAATC
Celera SNP ID:hCV30317272
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|C,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8915):

TCCTGACAATTAGAACCCATTATTCTTCAAATTCAATGCAAGCAAATTCAAAGCATTACTGTGTACATACCGCATGCTAA
TCAATTGCACCACTGGAGCT
Y
CTAAATTCAAAACATTACTATAAAAAAGTTCAAAATGCATGGAAAAGTTGTACATGGCAGGAGAATATTTGGGCTTCTGA
CTACCCCTTGAATGAAGATG
Celera SNP ID:hCV30317274
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8916):
CTGGCTCTGATGGCTGTGGCTGGAAATCATTGTTGACATGAGTTTCACAGATGCAGGCTCTGTCCAAATTGTAGCAAAAG
CTGCCTGCCCCAGCCGAGCT
R
TGGGCAATAAGGTGGTTTAAGGATATAGATGAAGGAAAACTCACCCTTAGAATAATTTATCCAAAATGCTGCTGTGTTGT
GGGTTAGAGGACATTTTCTG
Celera SNP ID:hCV30335368
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8917):
TGGGAAGTTCTGGTCTTGCCATTTGTCCCTGGACCACTCTTAGGTCCTCCTGCCCCACTTCCATCTGGGTGTGTGCCCTG
GGCTGTCCACCACACAGCTA
Y
ATCCTGCCATCTTCCCTCCTGGAGCCACTGTGCCATGCATGGATCTGTAGCTTCATTTTTCTTGGCTTTTCCCTGGTTTT
TCTGGAGCAGAGTCTCTAGT
Celera SNP ID:hCV30425679
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

内容 (配列番号:8918):
TGCTTCTGAAAGGGAGGGAATGAGCCAGCCCATCCCCAGTTGCTTTTTAAGATCATTGGGAAGTTCTGGTCTTGCCATTT
GTCCCTGGACCACTCTTAGG
Y
CCTCCTGCCCCACTTCCATCTGGGTGTGTGCCCTGGGCTGTCCACCACACAGCTACATCCTGCCATCTTCCCTCCTGGAG
CCACTGTGCCATGCATGGAT
Celera SNP ID:hCV30443700
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

内容 (配列番号:8919):
GAAGAGGGGGTCAGGAGTGGTGAAAAATGGGAGAGGAGGGCAGGCTGGGCCTTTTGGATACAGGGGGATTGCATCCTGCA
GTGGTAGGGAGCCACTGAGG
R
CTGCTGCAGTAGGAGTGAGGGGATCAGAGGAGAGCTTTGGAAGCCCCCTGGATGCGGGACAGGAAGGGAGATACCAGTGT
CTAGGAGGCCAGTGAGGCAG
Celera SNP ID:hCV30515467

SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8920):
TGTATTTTTAGTAGAGACAGGGTTTCATCATATTGGCCAGGCTGGTCTCCAACTCCTGACCTCAGGTGATCCGCCCGCCT
TGGCCTCCCAAAGTGCTGAG
R
TTACAGGCGTGAGCCATGGTGCCCGGCCAACAATCACATGTGTTGTAAACAACAACAAAAATCTGTCAGCCTGGTCTAAC
CTAGATTTGTGCTTTGTTTT
Celera SNP ID:hCV30587883
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8921):
GCGTGAGCCATGGTGCCCGGCCAACAATCACATGTGTTGTAAACAACAACAAAAATCTGTCAGCCTGGTCTAACCTAGAT
TTGTGCTTTGTTTTGTTTTG
M
CACTTTGTGATGCACAGGAGGAAGTTTAGGCTGTAAAATACTAGCCTTTTAGGGTAATTTTTGAACTCACAAGAGCAGCA
GCGGAACCTTTGATGCAATC
Celera SNP ID:hCV30587884
SNP情報: dbSNP;ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,42|C,78)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8922):
CAGGAGAATGGTGTGAACCCGGGGGGCGGAGCTTGCAGTGAGCTGAGATCCTGCCACTGCACTCCAGCCTGGGCAACAAA
GCGAGACTCCGTCTCACAAA
M
AAAACAAAACAAAACAAAACAAAATCTGGGGGAGTGCCACTGGCATCTGATGTATAGAGGCCCGAGATGCTGTGTCATCA
CCCGTTGAGTGCGCTCATAG
Celera SNP ID:hCV30623679
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,-|A,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8923):
AGTTGCTGGGATTACAGGTGCACACCACCACGCCTGGCTAATTTTTGTGTTTTCAGTAGAGACAGGGTTTCACCATGTTG
GCCAGGCTGGTCTTGAACTC
Y
TGACCTCAAGTGATCCAACAACTTCAGCCTCCCAAAGTGCTGGGATGACAGGCATGAGCCACCATGCCCAGCCTGATGTA
GCTGTTTCTGTGCACATTAT
Celera SNP ID:hCV31445498
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8924):
ATGGTGAAACCATGTCTCTACTAAAAATACAAAAATTAGCTGGGCATGGTGGTGCATGCCTGTAATCCCAGCTACTCCGG

AGGCTAAGGCAGGAGAATTG
M
TTGAAGCAGGACCTAGGAGGCGGAGGTTGGTTGCAGTGAGCCGAGATCATGCCACTGCACTCTAGCCTGGGCTACAGAGC
GAAACTCCGACTCAAAAAAA
Celera SNP ID:hCV31445505
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|A,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8925):
ATATTTTTTTCTTTTCTTTTTTTTTTTTTTTGAGATGGAGTCTGGCTCTGTCGCCCAGGCTGGAGTGCAGTGGTGCAATCT
CGGCTCACTGCAACCTCCAC
Y
TCACAGGTTCAGGCAATTCTCCTGCCTCAACCTCCCGAGTAGCTGGGATTACAGGTGCCTGCCGTTACGCCAAGCTAATT
TTTGTATTTTTAGTAGAGAC
Celera SNP ID:hCV31445518
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8926):
CAGTGGTGCAATCTCGGCTCACTGCAACCTCCACTTCACAGGTTCAGGCAATTCTCCTGCCTCAACCTCCCGAGTAGCTG
GGATTACAGGTGCCTGCCGT
Y
ACGCCAAGCTAATTTTTGTATTTTTAGTAGAGACAGGGTTTCATCATATTGGCCAGGCTGGTCTCCAACTCCTGACCTCA
GGTGATCCGCCCGCCTTGGC
Celera SNP ID:hCV31445521
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8927):
TGGAGTCTCTCTGTGTCCTCCAGGCTGGAGTGCAATGTCGCGATCTCAGCTCACTGCAACCTCCACCTCCTGGGCTCAAG
AGATTCTCCTGCTTCAGTCT
S
CTGAGTAGCTGGGATTACAGGCATGTGCCACCACACCTGGCTAATTTTTGTATTTTTAGTAGAGGTGGGGTTTGGCATGT
TGGCCAGCCTGGTCTCAAAC
Celera SNP ID:hCV31445524
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8928):
TTTAAAAAACAAAATAATCTAGTGTGCAGGGCATTCACCTCAGCCCCCCAGGCAGGAGCCAAGCACAGCAGGAGCTTCCG
CCTCCTCTCCACTGGAGCAC
R
CAACTTGAACCTGGCTTATTTTCTGCAGGGACCAGCCCCACATGGTCAGTGAGTTTCTCCCCATGTGTGGCGATGAGAGA
GTGTAGAAATAAAGACACAA
Celera SNP ID:hCV31445551
SNP情報: dbSNP

母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|A,-)
SNP型：UTR3

内容（配列番号:8929):
CTTGAACCTCGGAAGCGGAGGTGGCCGTTAGCCGAGATCACGCCACTGCACTCCAGCCTGGGCAACAGAGCAAGACTCTG
CCTTAAAAAAAAAAAAAAGA
R
AGAAAAGTAAAAGGAAAAAAAAGAGGCTCTGGCCTGCTGGGGTGCCTGCAAAGTCTCCGTGGAAGGGTGACATTCAAGCC
GAGACCTCCAGGGAACTGTC
Celera SNP ID:hCV31445579
SNP情報：dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|A,-)
SNP型：イントロン;繰り返し

内容（配列番号:8930):
CAACCTACTCATGAGCCCAGGAGATAGGAAATCTCCGTCCCATTGTACAGATGGGGAAACAGAATTTTGGAAAGGAGAGC
CAAGCAGCACACACCCCTCC
M
TGAGGGGCAGAGCCGAGATTTGAACTGGGATGTCATGACTCCAGGGCCCTCTCCCTCCCCAGGGTCCCCTTATCTGAAGG
CGGTTTTTCTTTCCAGCTCG
Celera SNP ID:hCV31445580
SNP情報：dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|A,-)
SNP型：イントロン;繰り返し

内容（配列番号:8931):
AGGGGGTCAGGAGTGGTGAAAAATGGGAGAGGAGGGCAGGCTGGGCCTTTTGGATACAGGGGGATTGCATCCTGCAGTGG
TAGGGAGCCACTGAGGGCTG
Y
TGCAGTAGGAGTGAGGGGATCAGAGGAGAGCTTTGGAAGCCCCCTGGATGCGGGACAGGAAGGGAGATACCAGTGTCTAG
GAGGCCAGTGAGGCAGCCAG
Celera SNP ID:hCV31445586
SNP情報：dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,-|C,-)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:8932):
ATTGCATCCTGCAGTGGTAGGGAGCCACTGAGGGCTGCTGCAGTAGGAGTGAGGGGATCAGAGGAGAGCTTTGGAAGCCC
CCTGGATGCGGGACAGGAAG
S
GAGATACCAGTGTCTAGGAGGCCAGTGAGGCAGCCAGAGGCTCCACCAGGATCAGGGCTGCGAGGGTCATGAGGAGGAAA
CCAATTTGAAGGAGTCCAGG
Celera SNP ID:hCV31445587
SNP情報：dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|C,-)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:8933):
AACCCAGTCTCTACAAAAATTACAGAGAAATTAGCTAGGCATGGTGTTGTGGGCCCATAGTCCCAGCTACTAGGGAGGCT
GAGGCAGGAGAATTGCTTGA

R
CCTGGGAGGTGGAGGTTGCAGTAAGTCATGATCATGCCACTGTACTCCAGCCCGGGTGACAGTGAGATGCTGTCTGGAAA
AAAAAAAAAAAGAAAGACTG
Celera SNP ID:hCV32058162
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8934):
AGGTAATAATGATGATCGTAAAATTAGAGACAGATAAAAGGTATGGGCATTAGGCCAGGGCACTGCAATTTCTAAGCTGT
GTGACCTCAGGCAAGTTACT
Y
GACTTCTCTGAGCCTCAGCGGTTTCATCCGCAATATATGGATAGGAAAACCGACCTCAGTGGGTTGTCTGACAGTGGAGG
GCACTTGATTAAAAAAAAAA
Celera SNP ID:hCV32345083
SNP情報: ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,117|T,3)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:8935):
GGGCAACAGAGCAAGACTCTGCCTTAAAAAAAAAAAAAAGAAAGAAAAGTAAAAGGAAAAAAAAAGAGGCTCTGGCCTGCT
GGGGTGCCTGCAAAGTCTCC
R
TGGAAGGGTGACATTCAAGCCGAGACCTCCAGGGAACTGTCTCCTGGGAGCACAGAGCCCTTTGCTCAGCCCCCAGGTGG
CTCAGTGCCCCCAGCCAGCA
Celera SNP ID:hCV32345085
SNP情報:Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,43|G,77)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8936):
CTCATCCCATAGTAAGCATCCAGCTAGAGATGTTGATTTCTATTTTCAGGTAATAATGATGATCGTAAAATTAGAGACAG
ATAAAAGGTATGGGCATTAG
R
CCAGGGCACTGCAATTTCTAAGCTGTGTGACCTCAGGCAAGTTACTCGACTTCTCTGAGCCTCAGCGGTTTCATCCGCAA
TATATGGATAGGAAAACCGA
Celera SNP ID:hCV342591
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,7|A,3) ; no_pop(G,-|A,-);no
_pop(G,95|A,25)

SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8937):
AGAAAGCTTATGAAGGATCAGGAAAATTAAAAGGGTGCTCTCGCCTATAACTTCTCTCTCCTTTGCTTTCACAGGCCTTG
GTATGTTCCTGCTTCATCCC
Y
TTCTACAGTGGCCTTATCCCTCCTTCCTTCAGAGGCGTGGTAAGTCGGCTTTCTCTGCTAGCGCTGAGTCCTGGGGGCCT
CTGAAGTGTGCTCACACATC
Celera SNP ID: hCV7240

SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,92|T,-)
SNP型: ESS;ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント変異

内容 (配列番号:8938):
TGGAGAAAGCTTATGAAGGATCAGGAAAATTAAAAGGGTGCTCTCGCCTATAACTTCTCTCTCCTTTGCTTTCACAGGCC
TTGGTATGTTCCTGCTTCAT
S
CCCTTCTACAGTGGCCTTATCCCTCCTTCCTTCAGAGGCGTGGTAAGTCGGCTTTCTCTGCTAGCGCTGAGTCCTGGGGG
CCTCTGAAGTGTGCTCACAC
Celera SNP ID:hCV7241
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,71|G,21)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:8939):
AATGAAGATGCCTTCTCACTGGAAACCCTACAAGGGTGGGAACGTGCCTTATTTGCCTGTATCCTCAGGGTCTAGCAGAG
AGAAGATAATCTGTAATACC
R
AAACACCATTAAATTCAGCTGATGCTTTCATAAGCGCTCCTTGGAGGAAGGACTCCATTTACTTGACAGATCTGTGCAAG
ACAGCAGCCTGGCGCGTCTA
Celera SNP ID:hCV897570
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,37|A,55) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8940):
CCTTGGAGGAAGGACTCCATTTACTTGACAGATCTGTGCAAGACAGCAGCCTGGCGCGTCTAACCTGCAGCCAGTTGCAT
CCTCTGTTTAACCTTGTTTG
Y
GGAAGCTTTCTCTAAACAGCCAGCACTTGTCTGTTCCCACATGGGTCCGTTCTCCCAGTGAATCACCGTGGTGCCTGCTG
ACTGCTCTGTAGCACAGTGC
Celera SNP ID:hCV897571
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,42|C,50) ; no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,34|C,86
)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8941):
ATTAACCTACTCTGTGCAAAGGGCATTTTCAAGTTTGTTGCCCTGCTCACTTGGAGAAAGCTTATGAAGGATCAGGAAAA
TTAAAAGGGTGCTCTCGCCT
R
TAACTTCTCTCTCCTTTGCTTTCACAGGCCTTGGTATGTTCCTGCTTCATCCCCTTCTACAGTGGCCTTATCCCTCCTTC
CTTCAGAGGCGTGGTAAGTC
Celera SNP ID:hCV897573
SNP情報: dbSNP;ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,298|A,278) ; no_pop(G,77|A,43)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8942):

TGGACATGTCTTTTCAAGGAAAATAAAAGCAGGCTTTCTGGAATGGCGACTTCCAAACATATTTGTCAATTTAAAGGAGC
TGGGAGTGGGGACCCTATGC
Y
CCGTAAGCACTCTCTTAGCTGTTCTTGGCTGTGCTCCCCGCTTCAGCTTCACACTGCCCTTGCTGTGAAGGGAGCAGCCT
GGGCCGGGCGCGGTGGCTTA
Celera SNP ID:hDV70787108
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8943):
GCGTTATCCTGAAAATCATAGGCCTTGGTTTCCTCACTTGGCTAACAGGGGTGATCCCCATCCCCTCAATGGGTTTCCGT
GAGCTCCTGAGAGCCCGTAG
M
ATGGTACTTGGCACATGCTGGGCATCAGGAGGTATGGCCTCTCTTGCTATTGTTGTTATTGGTAGACACAGAAGGATTTA
AAAGTAGGGGAATGCAAAGA
Celera SNP ID:hDV70787117
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8944):
CTGCGTTGACAGGCCCCAGGGGATGCCGCTACTTCCTGAATTCTGAATTCTGGAAACTGAGCCGGAGTTCAGGGCCTGGC
TCCCATTACCAGGGTTGGGC
R
TTATCCTGAAAATCATAGGCCTTGGTTTCCTCACTTGGCTAACAGGGGTGATCCCCATCCCCTCAATGGGTTTCCGTGAG
CTCCTGAGAGCCCGTAGCAT
Celera SNP ID:hDV70960674
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:8945):
GTACCCCTTTCCAACTCTGTCTCCCTAACATGGCACCTGAGCTCCTGCCATCCTGGATTTCATGGACCCCAAGGATGGGG
GTCCTGCATCTGGGACTTGG
M
CTATTACTCGGAGCTCCTTTTCAGCCGCCTCCCTCCACCTGTCCACCCACCTCAAGGCTCCTTTCTTGAGACCTCTCCTA
ATTTCTCCCTTCCCCTAAAC
Celera SNP ID:hDV70971453
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:9472):
CCCGGCTTCAAGGGGTTAATTCTGGATCTCAAGTATGGAAACTCGGAGCCTCGGCTTCTGGGGAGCCGGGGTGTCCAGAT
GGATGCCGAGGGACCCTGTG
R
TGAGCGTCCCTGTGAAAATGGTGGGATCTGCTTTCTCCTGGACGGCCACCCCACCTGTGACTGTTCTACCACTGGCTATG
GTGGCAAGCTCTGCTCAGAA
Celera SNP ID:hCV25639661

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）: 白人(A,12|G,20) アフリカ系アメリカ人(A,5|G,23)
合計(A,17|G,43)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

SNP情報: dbSNP;Celera
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,14|A,6)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

遺伝子番号: 28
Celera遺伝子:hCG1812144 - 79000075521122
遺伝子記号:PRKCM
タンパク質名: プロテインキナーゼC,μ
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VVQK(22839163..23202345)
染色体: 14
OMIM番号: 605435
OMIM情報:

ゲノム配列（配列番号:5026):

SNP情報

内容（配列番号:13779):
ACCACATGTCTAGAGAGCGATTGTAGCCCTTGTTCCTTAGGACCTCAGGAGCCAGGTAAGCGGGGGTACCCACCACTGAC
CTCCGGAAAGACTTCTCTCC
R
ATGATCCGGGCAAAACCAAAATCACAAAGTTTCACCTGTTGATGAAAGGATTTGCAGAAATACTCCGTTCACAATTGTGT
GTCTGTGTGTCTTAGTTCAG
Celera SNP ID:hCV2821340
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）: 白人(A,26|G,10) アフリカ系アメリカ人(A,8|G,30)
合計(A,34|G,40)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント変異

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）: 白人(A,27|G,11) アフリカ系アメリカ人(A,7|G,29)
合計(A,34|G,40)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント変異

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,10|G,2) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント変異

遺伝子番号: 29
Celera遺伝子:hCG1812765 - 104000117112201
遺伝子記号:JIK
タンパク質名:STE20-様キナーゼ
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W46Y(65836518..66073460)
染色体: 12
OMIM番号:

OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5027):

SNP情報

内容 (配列番号:14614):
TACTAACTTGTTTATTTCAGTTTAGGTATACAACTGTCTCTATCTCACCTCATGGGTCTGCTTCCCACTATAGGACATCTTCTTAATTGCCACCACCTCA
Y
TGGTGTGAGCATTTGTAGCCTGTGTTAAGAGGGTAGAAGAAAAAGAAAAAGAATTAGTGATGTTTCAGCCAATTTAACTTAAATATTTGACTAGAGACTA
Celera SNP ID:hCV674099
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,952|C,440);no_pop(T,85|C,35)

SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;UTR5;UTR3;サイレント変異

遺伝子番号: 31
Celera遺伝子:hCG1817513 - 79000075426332
遺伝子記号:
タンパク質名:
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VU5C(5677647..5693021)
染色体: 22
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5029):

SNP情報

内容 (配列番号:14746):
TAAGCATCAGAAATCTTTAGGCAGGCAGACACAAGGAGGTGGAGAGAAAAATAAAGTAAGAGACAGAGACCTGGAGACAGGGGAGGCATGGGATGGAGGA
K
GTGAGCCAGCATGTGCATGGCGTGCGTGAGTGCAGTGCCTTTGCGCTGGGTGGTGCCGGGACCCCGCTAACTCAGACCATCCATCGCTCCTGTCTCTCAT
Celera SNP ID:hCV335227
SNP情報: Applera
母集団 (対立遺伝子, 数): 白人(G,2|T,18) アフリカ系アメリカ人(G,9|T,23) 合計(G,11|T,41)
SNP型: ミスセンス変異

SNP情報: Applera
母集団 (対立遺伝子, 数): 白人(G,9|T,25) アフリカ系アメリカ人(G,7|T,25) 合計(G,16|T,50)
SNP型: ミスセンス変異

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,10|G,6) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異

遺伝子番号: 33
Celera遺伝子:hCG18361 - 146000219954173
遺伝子記号:IRS1
タンパク質名: インスリンレセプター基質1
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VWPT(32277472..32354535)
染色体: 2
OMIM番号: 147545
OMIM情報: {糖尿病, 非インシュリン依存性}(3)

ゲノム配列（配列番号:5031):

SNP情報

内容（配列番号:14957):
GTGTCCACGTAGCTCTGACGGGGACAACTCATCTGCATGGTCATGTAGTCACCCCGGCTGCTGGGCACTGCCCGGGTAGG
CCTGCAAATGCTAGCAGCCC
Y
GGGAGGTGCAGGGCCCAGTCTGCCCATCTCGACCCCAGTGCTCTCCTGCCAGGCTGCCCTCCGGCCCGGCCCCAGGTCCA
TCTTCATGTACTCCTCAGTG
Celera SNP ID:hCV2384392
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,33|T,3) アフリカ系アメリカ人(C,31|T,3) 合計(C,6
4|T,6)
SNP型: ミスセンス変異;ESS;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント
変異

SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,3734|T,138) ; no_pop(C,1522
8|T,1008)
SNP型: ミスセンス変異;ESS;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント
変異

遺伝子番号: 34
Celera遺伝子:hCG19324 - 84000313596884
遺伝子記号:
タンパク質名:
Celeraゲノム軸: GA_x5YUV32VW1T(3942629..4000903)
染色体: 11
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列（配列番号:5032):

SNP情報

内容（配列番号:15131):

AAGGTGGTGGGAGAGGAAAGACAGTAATTGTTGAAGGGCAGGGACAGAAGGCCAGGTGGGAAGAGAGGGCCATACAGACC
TTCCTGGGGGTCTACTCCAA
Y
GGCAATGGTGTTCTTCATGGTAATGTTGATTGGTACCACCACATCAGCAAAATAAGGGATGTCCAGGGAGACCATGCGAA
TGTCTATCCTCCTGGCGAAG
Celera SNP ID:hCV25957240
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,29|T,9) アフリカ系アメリカ人(C,6|T,28) 合計(C,3
5|T,37)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

遺伝子番号: 37
Celera遺伝子:hCG20967 - 84000314848978
遺伝子記号:BMP4
タンパク質名: 骨形成タンパク質4
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W0QP(1214728..1235752)
染色体: 14
OMIM番号: 112262
OMIM情報:

ゲノム配列（配列番号:5035):

SNP情報

内容（配列番号:15321):
GCCCCTCTCCCCATGCAAAGCAGACCCCCGAAGAAGCCATGCCAGGCTGAGGGACAGACGCCGGGGCTCGAAGCTCCGGG
CAGATTCAGAAAGAGGCGTC
K
CTGCAGAAAGGACGCATCACAGTTTTCAGATCTTAATGTGGCCGAGGTTTTACAACTCCCGACCCGGCGCAGAAAGGAAA
TCCCACCATGTTCCCCGGAG
Celera SNP ID:hCV3113062
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,10|T,4) ; no_pop(G,-|T,-);n
o_pop(G,928|T,472)

SNP型: 転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;イントロン

遺伝子番号: 38
Celera遺伝子:hCG21349 - 114000133373538
遺伝子記号:ZNRF1
タンパク質名: 亜鉛およびリングフィンガータンパク質1
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W3V0(13093928..13217771)
染色体: 16
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5036):

SNP情報

内容 (配列番号:15340):
TTTTTTCTTTGTGTGTGATGATCTGTTGAACAAAAACGTTCATTTATTCCATTGATAGCCTCTGGTATACCAGGACCTAT
GGTAGGTGCTGAGAATATAT
R
TATTTATTATAGAGCAATTAACTTATTCTTTCCAAGAATCTTTGCTTCCTCACTCCTTAAGAGTCTGAATATTTTAGCTT
CTGGGAGATTTTACCTTTTC
Celera SNP ID:hCV1728296
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,5|G,2)
SNP型: イントロン

遺伝子番号: 42
Celera遺伝子:hCG23396 - 84000314230964
遺伝子記号:CAPN1
タンパク質名: カルパイン1, (μ/I) ラージサブユニット
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VYAU(10617099..10659871)
染色体: 11
OMIM番号: 114220
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5040):

SNP情報

内容 (配列番号:15729):
CGGCTGGATGAGACGGATGACCCGGACGACTACGGGGACCGCGAGTCAGGCTGCAGCTTCGTGCTCGCCCTTATGCAGAA
GCACCGTCGCCGCGAGCGCC
S
CTTCGGCCGCGACATGGAGACTATTGGCTTCGCGGTCTACGAGGTCAGGAGGGTGGATCACCGGTGGATCTCACTGAGCA
GGCAGAGGACCTGGCGCCCC
Celera SNP ID:hCV25600642
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,4|G,24) アフリカ系アメリカ人(C,0|G,22) 合計(C,4
|G,46)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

遺伝子番号: 44
Celera遺伝子:hCG23418 - 104000117180308
遺伝子記号:PRIC285
タンパク質名: ペルオキシソーム増殖物質活性レセプターAと相互に作用する複合体285
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VYHA(713279..741688)
染色体: 20

OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5042):

SNP情報

内容 (配列番号:16280):
AAGAAGGCGCGGCAGTCCTCTCGGCGGCCGGCAACCCGGCCAAGCTCCGTGTGGTATTTCTGCAGCACCTTGGTGATGGT
GGCCTGGTCCGACGGGGGCA
M
CCTCAAGCTGTACTCCAGGCCGAGGATGCGGAGGCCCTGCTCCCAGGTGCTGGCCTCAGGCAGCACCTCCCGGACGATGC
CCAGCGGGTAGTAGAAGCCT
Celera SNP ID:hCV2729190
SNP情報: Applera
母集団 (対立遺伝子, 数): 白人(A,4|C,8) アフリカ系アメリカ人(A,4|C,20) 合計(A,8|C,28)
SNP型: ミスセンス変異;ESS;ヒト-マウスシンテニー領域

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(C,-|A,-) ; no_pop(C,6|A,8) ; no_pop(C,-|A,-);no_pop(C,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異;ESS;ヒト-マウスシンテニー領域

遺伝子番号: 46
Celera遺伝子:hCG23454 - 104000117544928
遺伝子記号:
タンパク質名:
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W14H(7207906..7323147)
染色体: 16
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5044):

SNP情報

内容 (配列番号:17614):
TTAACATACCTTTGATCTGTAGCTTGCTGTTCTCGAAGCTGAAGAAGAGATAACTCAATTTCATTTTCTTTTCTCCTCAA
CTGAGTTTTCAGGATCTCAG
Y
CAAGTGCTCTAACTCCTCTATCTGGCCTCTTTGTGACTGAATAACGTTTTCTCTGAAATAAAGAGCCTCTGTAAGAACTT
GTAGTTTGAGGAAAATTTTT
Celera SNP ID:hCV25934437
SNP情報: HapMap
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(C,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

遺伝子番号: 50
Celera遺伝子:hCG27192 - 104000117137572

遺伝子記号:LRP5
タンパク質名: 低比重リポタンパクレセプタ関連タンパク質5
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VYAU(13757051..13906097)
染色体: 11
OMIM番号: 603506
OMIM情報: 骨粗しょう症－偽神膠腫症候群, 259770 (3); [骨ミネラル密度/変異性 1], 601884 (3); 骨粗しょう症,常染色体優性遺伝, I 型, 607634 (3); 過骨症,骨内膜 , 144750(3);ファン・ブッヘム疾患,2型, 607636/(3); {骨粗しょう症}, 166710 (3); 滲出性硝子体網膜症, 優性遺伝,133780(3); 滲出性硝子体網膜症,劣性遺伝, 601813 (3)

内容 (配列番号:18742):
TTATACGAGTGTTTTCTTCCATCAATAAAAGAAATCGGCGAACAGCCTCCCATGGGTTTCAGTAAGTGCAAGCCCTCCTTGTCATCCCAGACCTCAGCCT
R
CCCATTTAATGGATGAAGACACTGAGGCCTGGAGGGAACAGTGACTTCGGAGCCACTCTCCTGGACTCTGCCACTCCTCTCGCCTCCCATATGAACCTGA
Celera SNP ID:hCV3161768
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,46|A,46) ; no_pop(G,18|A,8) ; no_pop(G,-|A,-);no_pop(G,51|A,69)

SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:18900):
GAGGCTTGCAAAGGTTAAGGGGCTGTTCGAGGCCCAGGCTGGCAGGAGATGGGCCTGGGCCAGAGTCTGGGACTTCCCATGCCTGGGCTGTCTTTGGTCC
Y
GTTGCTCACCATCCCTCCCTGGGGCCATGACCTTAGAGAGCCAAATGGAGGTGCAGGTAACCCACGGCAAGGAGGGGTTGCCATGACTCAGAGTCCCCGT
Celera SNP ID:hCV8761599
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,516|C,92) ; no_pop(T,144|C,36) ; no_pop(T,402|C,99);no_pop(T,104|C,16)

SNP型: イントロン

遺伝子番号: 51
Celera遺伝子:hCG27399 - 146000220312482
遺伝子記号:TLR4
タンパク質名:toll-様レセプター 4
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W1V9(4596116..4621277)
染色体: 9
OMIM番号: 603030
OMIM情報: エンドトキシン低応答性(3)

ゲノム配列 (配列番号:5049):

SNP情報

TACAAGCATTTACCTCTGATAACAAGAACTTTCAAATATCTAGCTGTCATGTAAGCACTTTTCATAAACATTAAGAGTAT

CTGTGACACTTATGTGTAAT
K
TTTCGTATCTCTGAAATTGATATTTACCAGTCATTTATCTTGGCTACCAACTAACAACTATCCATATTATCTGTACCAAT
CAGATGTATAATCACAATTT
Celera SNP ID:hCV11270899
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,7|T,1) ; no_pop(G,-|T,-)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

内容 (配列番号:18966):
TTCTAAATTTCAGTTTCCTGCATGAAAATTTTGTCAAGTACTCTATTAAGGTAGACCACCTCTCCCTTTTTTTTTTTTTC
AAACAAGAAGTAGTTTTTCA
Y
CAAACAATGTCTCTTATGTAATTCATCTTCAATCCACTGGATACCCAATAAACTTGCCCCAGAAACCTTAAATCTGTGCT
TACAGAGAGGCCAGCTTCCC
Celera SNP ID:hCV11722137
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,5|T,1) ; no_pop(C,-|T,-);no
_pop(C,101|T,17)

SNP型: イントロン

内容 (配列番号:18967):
ATAGGATGTAACAAAGGAGTAATGGAACAATTCAAAGGCAGTGGTATAGTGCATAGAGTCCTGTTGGGGTCAGAAGACCT
GAGCCAAGTTTACCCCCAAC
M
TTTATAACCATGTAACCTTAGGCATATTACTTCATCTCCCTTAATCTTAGTTTTCATATCTGATCAATGGAAATGATGAA
ACTTATTCTGCTGGATTAAA
Celera SNP ID:hCV11722138
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:18968):
CAAAACATTTTACATATTTTTTATTATAGAAATTATTGATAAAGACTAAGGTCACAGTATAAAAATCCTTTTTAGAGCAG
ACATTTCTGTAGAAGAGTGA
R
CATATGACCTATTATACTCTAATTTGGATATAGATAGGATGTAACAAAGGAGTAATGGAACAATTCAAAGGCAGTGGTAT
AGTGCATAGAGTCCTGTTGG
Celera SNP ID:hCV11722139
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:18969):
GCCAAGGAAAAGAATGCAGTTGTCAAAATCTGGGCCATGACTAAGGAAGGTCTGGACATCTTGACTGCCAGACAGTCTCC
CCAATGATATGGAGTATTTA
R
AATGATACTGGATATTTTATTTATTTTTTGTATTTTCAACTTTTAAGTTCAGAGGCACATGTGCAGAGCATGCAGGTTTA
TTACATAAGTAAATGTGTGC

Celera SNP ID:hCV11722140
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:18970):
GCACTTGACCTTATTTACTAGGTTCCACCATGGGAATCCATGCACTCTAAAGATTTCCCCCTATTTCTACATCACTTTGC
TCAAGGGTCAATGAGCCAAG
R
AAAAGAATGCAGTTGTCAAAATCTGGGCCATGACTAAGGAAGGTCTGGACATCTTGACTGCCAGACAGTCTCCCCAATGA
TATGGAGTATTTAGAATGAT
Celera SNP ID:hCV11722141
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,204|A,136
);no_pop(G,90|A,30)

SNP型: イントロン

内容 (配列番号:18971):
GCAGTGGGCAAACCCATCAAACTTGCAATGGAATACAGGAGATGAACAATACGATGAGAACAATCAGATAGACAACATAA
TGTTAGATGGTTGTGCTTCC
Y
GTGAAAGGGAATAAAAGAGGGCAAAGAAAGAGTGCCTGGCACTGTTTCTATTAGACAATATTGTCTTTGAGGCTCCATGG
CTTGCAACATTTAAGCAGAC
Celera SNP ID:hCV11722143
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:18972):
TTAGCGTATTTAAAATAATGTTTAAAATTTTAATATATATTTACCTATTATTGATATTTTTACATTCCTTGTTTGGTACT
AAGTCTGGAATTTAGTATAT
R
TTTTACATTTACCACACTTCTCAATTTACACTATTCACATTTCTTGTGTTTGATAACTGTGTATGGCTAGTGACTACCGT
ATTGGTCAGTGCAGCCCAAG
Celera SNP ID:hCV11722144
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:18973):
GCTTTTTCAGAAGTTGATCTACCAAGCCTTGAGTTTCTAGATCTCAGTAGAAATGGCTTGAGTTTCAAAGGTTGCTGTTC
TCAAAGTGATTTTGGGACAA
Y
CAGCCTAAAGTATTTAGATCTGAGCTTCAATGGTGTTATTACCATGAGTTCAAACTTCTTGGGCTTAGAACAACTAGAAC
ATCTGGATTTCCAGCATTCC
Celera SNP ID:hCV11722237
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）: 白人(C,37|T,3) アフリカ系アメリカ人(C,36|T,2) 合計(C,7
3|T,5)

SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,436|T,26)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:18974):
GAAGGAAACTTGGAAAAGTTTGACAAATCTGCTCTAGAGGGCCTGTGCAATTTGACCATTGAAGAATTCCGATTAGCATACTTAGACTACTACCTCGATG
R
TATTATTGACTTATTTAATTGTTTGACAAATGTTTCTTCATTTTCCCTGGTGAGTGTGACTATTGAAAGGGTAAAAGACTTTTCTTATAATTTCGGATGG
Celera SNP ID:hCV11722238
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）: 白人(A,25|G,3) アフリカ系アメリカ人(A,30|G,6) 合計(A,55|G,9)
SNP型: ミスセンス変異

SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,26|G,436)
SNP型: ミスセンス変異

内容 (配列番号:18975):
AAAGTTATGGAAACAACCCAAATTTCCATTGAAAAATAAATGGACAAAGAAAATGTGCATATACGTACAATGGGATATTATTCAGCCTAAAAAAAGGGGG
R
ATCCTGTTATTTATGACAACATGAATAAACCCGGAGGCCATTATGCTATGTAAAATGAGCAAGTAACAGAAAGACAAATACTGCCTGATTTCATTTATAT
Celera SNP ID:hCV15823899
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3;反復

内容 (配列番号:18976):
AATATTTACACTCCCATGTTCATTGTGGCACTCTTCACAATCACTGTTTCCAAAGTTATGGAAACAACCCAAATTTCCATTGAAAAATAAATGGACAAAG
R
AAATGTGCATATACGTACAATGGGATATTATTCAGCCTAAAAAAAGGGGGAATCCTGTTATTTATGACAACATGAATAAACCCGGAGGCCATTATGCTAT
Celera SNP ID:hCV15823906
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3;反復

内容 (配列番号:18977):
AAATCAGAATTTCAAGAAAATATTTACACTCCCATGTTCATTGTGGCACTCTTCACAATCACTGTTTCCAAAGTTATGGAAACAACCCAAATTTCCATTG
R
AAAATAAATGGACAAAGAAAATGTGCATATACGTACAATGGGATATTATTCAGCCTAAAAAAAGGGGGAATCCTGTTATTTATGACAACATGAATAAACC

Celera SNP ID:hCV15823907
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3;反復

内容 (配列番号:18978):
CTAGAGGGCCTGTGCAATTTGACCATTGAAGAATTCCGATTAGCATACTTAGACTACTACCTCGATGATATTATTGACTT
ATTTAATTGTTTGACAAATG
K
TTCTTCATTTTCCCTGGTGAGTGTGACTATTGAAAGGGTAAAAGACTTTTCTTATAATTTCGGATGGCAACATTTAGAAT
TAGTTAACTGTAAATTTGGA
Celera SNP ID:hCV16284832
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異;ESS

内容 (配列番号:18979):
ACAAATCTGCTCTAGAGGGCCTGTGCAATTTGACCATTGAAGAATTCCGATTAGCATACTTAGACTACTACCTCGATGAT
ATTATTGACTTATTTAATTG
K
TTGACAAATGTTTCTTCATTTTCCCTGGTGAGTGTGACTATTGAAAGGGTAAAAGACTTTTCTTATAATTTCGGATGGCA
ACATTTAGAATTAGTTAACT
Celera SNP ID:hCV16284839
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異;ESS;転写因子結合部位

内容 (配列番号:18980):
TCACCTAATGTATAGAGCAATGCAGAGATAGAATGATGGGCTATAACAATCATATAATTGAAAGAAAGAACTTCAAAAAT
AATCAAGTTCAGCTGTTTGA
Y
TTATAAATGTGATAACTAAAACCTAGAGAGGAAAAGAGGTACTCAAGATCACACAGTAGGAGAGGACTGCAGAAACACCA
AACCCAAGCTCTTTTGTCCA
Celera SNP ID:hCV16284840
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,5|C,4) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:18981):
GCATGAAAATTTTGTCAAGTACTCTATTAAGGTAGACCACCTCTCCCTTTTTTTTTTTTTTCAAACAAGAAGTAGTTTTTC
ACCAAACAATGTCTCTTATG
K
AATTCATCTTCAATCCACTGGATACCCAATAAACTTGCCCCAGAAACCTTAAATCTGTGCTTACAGAGAGGCCAGCTTCC
CTTCTTGTTAACCCATAGGA
Celera SNP ID:hCV16284841
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:18982):

AGCTATAGCTTCTTCAGTTTCCCAGAACTGCAGGTGCTGGATTTATCCAGGTAATGAATCCACTTTTACATACTGCACAA
GGTGAGGTGTTCATTGTCCT
R
TCATTTCATTATTGGACTGGAAAGCTTGGTTTGTGGAGTCTCATCTTCATTCACTTATTCATTCATACAACAGATGTCTT
ATTAACTATATAACCTTGAG
Celera SNP ID:hCV16284867
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,|G,) アフリカ系アメリカ人(A,13|G,1) 合計(A,13|G
,1)
SNP型: イントロン

SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:18983):
CATTTTACATATTTTTTATTATAGAAATTATTGATAAAGACTAAGGTCACAGTATAAAAATCCTTTTTAGAGCAGACATT
TCTGTAGAAGAGTGAACATA
Y
GACCTATTATACTCTAATTTGGATATAGATAGGATGTAACAAAGGAGTAATGGAACAATTCAAAGGCAGTGGTATAGTGC
ATAGAGTCCTGTTGGGGTCA
Celera SNP ID:hCV16288684
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:18984):
GCGCATATTACTTCATTTCTTTGAATTTCCATTTTCCTCATCTTTAAATGCTTATTTGAAGATTAAGTGAAAGTATATAA
CAAACAAGAACTATGCAGGC
R
TATGGTAAGGGATTAATGATAGATGATAATAATTAATGTTGACATCTATTGATCACTTATACTGTAGCGGGCTTTTAAAT
AAACTCTTTAAACACCTTAT
Celera SNP ID:hCV16288685
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:18985):
TGCCCATCCCCTTAGTTCCACTGTAAGGCAGGCCCTCATTTCCCCTGGCATTGACTCTTACACACTAACTGCTTTCCTGA
TTCCAGTCTTCTTCCTTTAA
Y
TCATTCTGCACGTTCTTGTTTGTTATGTACTTGCATTTGTTGTTATTATTTTTCCTTAGGCTTCAATCTAACAAATTACT
CTCCTTAAAAACTTTTAATA
Celera SNP ID:hCV16288692
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:18986):
GGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTGCCTCAGAAACTGCTCGGTCAGACGGTGATAGCGAGCCACGCATTCACAG

GGCCACTGCTGCTCACAGAA
S
CAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCCTCGCGCCTGGCTGGGACTCTGATCCCAGCCATGGCCTTCCTCTCCTGCG
TGAGACCAGAAAGCTGGGAG
Celera SNP ID:hCV16288693
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,-|G,-) ; no_pop(C,-|G,-)
SNP型: UTR5

内容 (配列番号:18987):
TGTGGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTGCCTCAGAAACTGCTCGGTCAGACGGTGATAGCGAGCCACGCATTCA
CAGGGCCACTGCTGCTCACA
R
AAGCAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCCTCGCGCCTGGCTGGGACTCTGATCCCAGCCATGGCCTTCCTCTCCT
GCGTGAGACCAGAAAGCTGG
Celera SNP ID:hCV16288694
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR5

内容 (配列番号:18988):
TTCCTCTCACCCTTTAGCCCAGAACTGCTTTGAATACACCAATTGCTGTGGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTG
CCTCAGAAACTGCTCGGTCA
R
ACGGTGATAGCGAGCCACGCATTCACAGGGCCACTGCTGCTCACAGAAGCAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCC
TCGCGCCTGGCTGGGACTCT
Celera SNP ID:hCV2317679
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR5

内容 (配列番号:18989):
TTTAGCCCAGAACTGCTTTGAATACACCAATTGCTGTGGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTGCCTCAGAAACTG
CTCGGTCAGACGGTGATAGC
R
AGCCACGCATTCACAGGGCCACTGCTGCTCACAGAAGCAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCCTCGCGCCTGGCT
GGGACTCTGATCCCAGCCAT
Celera SNP ID:hCV2317680
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR5

内容 (配列番号:18990):
TAGCCCAGAACTGCTTTGAATACACCAATTGCTGTGGGGCGGCTCGAGGAAGAGAAGACACCAGTGCCTCAGAAACTGCT
CGGTCAGACGGTGATAGCGA
R
CCACGCATTCACAGGGCCACTGCTGCTCACAGAAGCAGTGAGGATGATGCCAGGATGATGTCTGCCTCGCGCCTGGCTGG
GACTCTGATCCCAGCCATGG
Celera SNP ID:hCV2317681
SNP情報: dbSNP

母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|A,-)
SNP型：UTR5

内容（配列番号:18991):
CCTTCCTGGACCTCTCTCAGTGTCAACTGGAGCAGTTGTCTCCAACAGCATTTAACTCACTCTCCAGTCTTCAGGTACTA
AATATGAGCCACAACAACTT
M
TTTTCATTGGATACGTTTCCTTATAAGTGTCTGAACTCCCTCCAGGTTCTTGATTACAGTCTCAATCACATAATGACTTC
CAAAAAACAGGAACTACAGC
Celera SNP ID:hCV25606727
SNP情報：HapMap
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|A,-)
SNP型：ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

内容（配列番号:18992):
AAAGGGTAAAAGACTTTTCTTATAATTTCGGATGGCAACATTTAGAATTAGTTAACTGTAAATTTGGACAGTTTCCCACA
TTGAAACTCAAATCTCTCAA
R
AGGCTTACTTTCACTTCCAACAAAGGTGGGAATGCTTTTTCAGAAGTTGATCTACCAAGCCTTGAGTTTCTAGATCTCAG
TAGAAATGGCTTGAGTTTCA
Celera SNP ID:hCV25606728
SNP情報：Applera
母集団（対立遺伝子，数）：白人(A,39|G,1) アフリカ系アメリカ人(A,38|G,0) 合計(A,7
7|G,1)
SNP型：サイレント変異

内容（配列番号:18993):
TTATAATTTCGGATGGCAACATTTAGAATTAGTTAACTGTAAATTTGGACAGTTTCCCACATTGAAACTCAAATCTCTCA
AAAGGCTTACTTTCACTTCC
R
ACAAAGGTGGGAATGCTTTTTCAGAAGTTGATCTACCAAGCCTTGAGTTTCTAGATCTCAGTAGAAATGGCTTGAGTTTC
AAAGGTTGCTGTTCTCAAAG
Celera SNP ID:hCV25606729
SNP情報：HapMap
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(A,-|G,-)
SNP型：ミスセンス変異

内容（配列番号:18994):
ACCCCATCCAGAGTTTAGCCCTGGGAGCCTTTTCTGGACTATCAAGTTTACAGAAGCTGGTGGCTGTGGAGACAAATCTA
GCATCTCTAGAGAACTTCCC
M
ATTGGACATCTCAAAACTTTGAAAGAACTTAATGTGGCTCACAATCTTATCCAATCTTTCAAATTACCTGAGTATTTTTC
TAATCTGACCAATCTAGAGC
Celera SNP ID:hCV25606733
SNP情報：Applera
母集団（対立遺伝子，数）：白人(A,1|C,5) アフリカ系アメリカ人(A,0|C,6) 合計(A,1|C
,11)
SNP型：転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;UTR5;サイレント変異

SNP情報:Nickerson

母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|A,-)
SNP型：転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;UTR5;サイレント変異

内容（配列番号:18995):
TATTCAGCAGAAATATTAGATAATCAATGTCTTTTTATTCCTGTAGGTGTGAAATCCAGACAATTGAAGATGGGGCATAT
CAGAGCCTAAGCCACCTCTC
Y
ACCTTAATATTGACAGGAAACCCCATCCAGAGTTTAGCCCTGGGAGCCTTTTCTGGACTATCAAGTTTACAGAAGCTGGT
GGCTGTGGAGACAAATCTAG
Celera SNP ID:hCV25761144
SNP情報：Applera
母集団（対立遺伝子，数）：白人(C,0|T,2) アフリカ系アメリカ人(C,2|T,20) 合計(C,2|
T,22)
SNP型：ヒト-マウスシンテニー領域;UTR5;サイレント変異

SNP情報：dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型：ヒト-マウスシンテニー領域;UTR5;サイレント変異

内容（配列番号:18996):
AGCCCTGCGTGGAGGTATGTGGCTGGAGTCAGCTCCTCTGAACTTTCCCTCACTTCTGCCCAGAACTTCTCACTGTGTGC
CCTGGTTTGTTTATTTTTGC
A
AAAAAAAAAAGAGTTAAATTACCTTAAAGACTCAAGAAGCCACAGAGATCAAATAATTCATTGTTACAGGGCACTAGAGG
CAGCCATTGGGGGTTTGTTC
Celera SNP ID:hCV26954830
SNP情報：Celera
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(-,8|A,2)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:18997):
TGACACTTATGTGTAATGTTTCGTATCTCTGAAATTGATATTTACCAGTCATTTATCTTGGCTACCAACTAACAACTATC
CATATTATCTGTACCAATCA
R
ATGTATAATCACAATTTTGTGTGACAGAAAATGGCTAAACTTGATCCAAGGCTATTACATGCTTTATCAACTGCACAATC
TTTATATATGTCAATTATTG
Celera SNP ID:hCV26954831
SNP情報：dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,5|A,3) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:18998):
ATCTGGTTGGTAAACCTCTGCCTAATTGGGAACCTTCTTTCTCCACAACTCCATATTGTACACTCCAATTTCATCTCTGT
TCTCCAACCATGGAAGCTAT
K
TGTCATGATTCCTCCTTGTGTCATTTTTTTTCTGTCAACCTTGGGGCTTTTGTGTTTGCTGTTCACTTCACCTCCTTTTA
TTGTTAACTTCTACTCATCT
Celera SNP ID:hCV2704050
SNP情報：dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,8|G,1) ; no_pop(T,-|G,-)

SNP型: イントロン

内容 (配列番号:18999):
TTTTCATAAACATTAAGAGTATCTGTGACACTTATGTGTAATGTTTCGTATCTCTGAAATTGATATTTACCAGTCATTTA
TCTTGGCTACCAACTAACAA
Y
TATCCATATTATCTGTACCAATCAGATGTATAATCACAATTTTGTGTGACAGAAAATGGCTAAACTTGATCCAAGGCTAT
TACATGCTTTATCAACTGCA
Celera SNP ID:hCV2704052
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,9|T,1) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19000):
AAGAAAGAGTGCCTGGCACTGTTTCTATTAGACAATATTGTCTTTGAGGCTCCATGGCTTGCAACATTTAAGCAGACATA
CGAATGAAGATCTGCATGTT
K
GAACTCTGACTTTGCGCATATTACTTCATTTCTTTGAATTTCCATTTTCCTCATCTTTAAATGCTTATTTGAAGATTAAG
TGAAAGTATATAACAAACAA
Celera SNP ID:hCV29292005
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(G,-|T,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19001):
TTGGCTACCAACTAACAACTATCCATATTATCTGTACCAATCAGATGTATAATCACAATTTTGTGTGACAGAAAATGGCT
AAACTTGATCCAAGGCTATT
R
CATGCTTTATCAACTGCACAATCTTTATATATGTCAATTATTGATCTTTAACTGATTTCCTTCTTATGGATTTTCTCCTC
TGCTTATCATGTATGCCTAA
Celera SNP ID:hCV29292006
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19002):
AGTTGCAGCAGAAGTTTATTTTTTTCAGAACAAGTGATGTTTGATGGACCTCTGAATCTCTTTAGGGAGACACAGATGGC
TGGGATCCCTCCCCTGTACC
Y
TTCTCACTGCCAGGAGAACTACGTGTGAAGGTATTCAAGGCAGGGAGTATACATTGCTGTTTCCTGTTGGGCAATGCTCC
TTGACCACATTTTGGGAAGA
Celera SNP ID:hCV29292007
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3

内容 (配列番号:19003):
GAGGAAGGGAGAAATGAGGAAATAGGGAGTTGTCTAATTGGTATAAAATTATAGTATGCAAGATGAATTAGCTCTAAAGA
TCAGCTGTATAGCAGAGTTC
S

TATAATGAACAATACTGTATTATGCACTTAACATTTTGTTAAGAGGGTACCTCTCATGTTAAGTGTTCTTACCATATACA
TATACACAAGGAAGCTTTTG
Celera SNP ID:hCV29292008
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-)
SNP型: UTR3;反復

内容 (配列番号:19004):
GAAATACCAATCAGCTGGTTGGTAATCTTATTCATGATGGATCTCTTTTGTTTTTCCCCTGCGCAGACTTCACAGTTGCT
TTAGAAACCCATAGTAGAGC
Y
GAACAGCTAAGAAAATGATTTACAGTGAGGCAGGGTCAGAAACTCAAGAGAGAAAAAGCCAGCTGCAGTCCTGAAGTTGA
GGATATAGGAGAAAATCAAG
Celera SNP ID:hCV31784002
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19005):
AGTCTTCCTTGATTGCCCCATGTAGAGCTCTCCAGCCTCACTTATTTGCCTCAAATCCCCTTATACTGCTTAATATTTTT
TTTTCTAGAGCACAACATTT
Y
ATATTTTTGTTTGTTTATTTTCTCTCTCTCCCTTTGTAATGGAATCGGTAAGGAGGCAGGATCATTGCTGGTTTTATTTA
CCACTATATTTCCAGTGGCC
Celera SNP ID:hCV31784003
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:19006):
CACTCTTTACGTGCTCACGTTGTCCTCTCCTTAGGACATGTTTTTCTTCCCCTTTCCACATATCTAAACCTTACTCATCT
TCCAAGACCCACTTTAAAAT
Y
TTCCTTTTCTGGGAAGCCTTTCCTGAATCCAGACTTGATCTCTGCTTTCTCTGAACCACAGGGCATATTTTCTAAGCCTA
TTTTATGGCCCCTTGAGATA
Celera SNP ID:hCV31784004
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:19007):
AAAGTATATAACAAACAAGAACTATGCAGGCGTATGGTAAGGGATTAATGATAGATGATAATAATTAATGTTGACATCTA
TTGATCACTTATACTGTAGC
R
GGCTTTTAAATAAACTCTTTAAACACCTTATCTCATTTAATCCTTCAAACATTCTATTGGTTTCAAACAACAGAAAACTA
CAATTAGCTGGCTTCTGCAA
Celera SNP ID:hCV31784005
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19008):
CGGGCTTTTAAATAAACTCTTTAAACACCTTATCTCATTTAATCCTTCAAACATTCTATTGGTTTCAAACAACAGAAAAC
TACAATTAGCTGGCTTCTGC
R
AGGAATTTTGTTGGAGGAAATGAGAGCATTCAGAAATTAGATGGGAGCGTTAGAGAATTAGGCTTACAAAGAATGTGGGA
AAGTAGGCTAGAAAGCAGTG
Celera SNP ID:hCV31784006
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19009):
TACTAGGTTCCACCATGGGAATCCATGCACTCTAAAGATTTCCCCCTATTTCTACATCACTTTGCTCAAGGGTCAATGAG
CCAAGGAAAAGAATGCAGTT
K
TCAAAATCTGGGCCATGACTAAGGAAGGTCTGGACATCTTGACTGCCAGACAGTCTCCCCAATGATATGGAGTATTTAGA
ATGATACTGGATATTTTATT
Celera SNP ID:hCV31784007
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19010):
ATGAAAATATGGAACGCATCATGGATTTGTGTGTCATCCTTGTGCAGGGGCCATGCTCATCTTCTCTGTATCCTTCCAAT
TTTAGTATATGTGCTACTGC
M
GCAAGCACGATATTGGATATTTTATTACCTACATTTTACATATGATAAAATGAGGCTCACTGAGGTTTTTCTTTTGTTCG
TTTTATTTTGTTTTGTTTTT
Celera SNP ID:hCV31784008
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|A,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:19011):
TACCTACATTTTACATATGATAAAATGAGGCTCACTGAGGTTTTTCTTTTGTTCGTTTTATTTTGTTTTGTTTTTAAAGA
CTTGGCCCTAAACCACACAG
M
AGAGCTGGCATGAAACCCAGAGCTTTCAGACTCCGGAGCCTCAGCCCTTCACCCCGATTCCATTGCTTCTTGCTAAATGC
TGCCGTTTTATCACGGAGGT
Celera SNP ID:hCV31784009
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-)
SNP型: 転写因子結合部位;UTR5;イントロン

内容 (配列番号:19012):
GATGAAAGGTTGACTGAATTTTGTGCTTGCACAAAAAGAGGCCCCTCTCCACCATCTCTGGTCTAGGAGAGGGGAGTTGG
GAGACCATGCAGTAAAGATA
S
TTCATGTCATGTGTAATCATTGCAGGTGGTTCCTAATATTACTTATCAATGCATGGAGCTGAATTTCTACAAAATCCCCG

ACAACCTCCCCTTCTCAACC
Celera SNP ID:hCV31784010
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19013):
GTTCATTGTCCTATCATTTCATTATTGGACTGGAAAGCTTGGTTTGTGGAGTCTCATCTTCATTCACTTATTCATTCATA
CAACAGATGTCTTATTAACT
R
TATAACCTTGAGCAAGCTACCTCTATTCTCCAGGTCTCAGTTTTCTAATCTGTGAAGTAGGCAGTTGGCTGAGACAGCTT
CTAAGGGCAATTCTAATTTT
Celera SNP ID:hCV31784011
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19014):
TTTTCTAATCTGTGAAGTAGGCAGTTGGCTGAGACAGCTTCTAAGGGCAATTCTAATTTTAGGTTTTCTTTTAAGACAGG
AGAGAAAATTAGCTTAAATT
Y
TTTCATAAGCAGCTATTTATTGACTACTTGCTATATGTTGTACACTCTGCAAGAAGACAGGCATATATTGATATATAACA
CACAGCCCCTGTTGTTAAGG
Celera SNP ID:hCV31784012
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19015):
CTAATCTGTGAAGTAGGCAGTTGGCTGAGACAGCTTCTAAGGGCAATTCTAATTTTAGGTTTTCTTTTAAGACAGGAGAG
AAAATTAGCTTAAATTCTTT
Y
ATAAGCAGCTATTTATTGACTACTTGCTATATGTTGTACACTCTGCAAGAAGACAGGCATATATTGATATATAACACACA
GCCCCTGTTGTTAAGGAGGC
Celera SNP ID:hCV31784013
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19016):
ACAGCTTCTAAGGGCAATTCTAATTTTAGGTTTTCTTTTAAGACAGGAGAGAAAATTAGCTTAAATTCTTTCATAAGCAG
CTATTTATTGACTACTTGCT
R
TATGTTGTACACTCTGCAAGAAGACAGGCATATATTGATATATAACACACAGCCCCTGTTGTTAAGGAGGCATATCTTCT
TGAAAGAGTTAATACCTTAA
Celera SNP ID:hCV31784014
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19017):
TAAGACAGGAGAGAAAATTAGCTTAAATTCTTTCATAAGCAGCTATTTATTGACTACTTGCTATATGTTGTACACTCTGC
AAGAAGACAGGCATATATTG
R
TATATAACACACAGCCCCTGTTGTTAAGGAGGCATATCTTCTTGAAAGAGTTAATACCTTAAAGTCCTGGGTATGGTCCT
GGGTACATAGTATATAGTCA
Celera SNP ID:hCV31784015
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19018):
TAGTCAACACATTTTAATTATGATTTTTTGGATCTGGAAACTGATATAAAGATAGCGACATATAACAGTAGGTGATAAAT
TATGTTTAAACTAAAGGTAA
M
TAATTGTATTTTTCAGAAGAGGGGCCTTCTCTGTGGTGGGTAGTCAAGAAAGATTTCATGAACTGCATAAGATTCAAACA
ATGTCTAGAATATTAAAACT
Celera SNP ID:hCV31784016
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(C,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19019):
AGTCCTGTTGGGGTCAGAAGACCTGAGCCAAGTTTACCCCCAACATTTATAACCATGTAACCTTAGGCATATTACTTCAT
CTCCCTTAATCTTAGTTTTC
R
TATCTGATCAATGGAAATGATGAAACTTATTCTGCTGGATTAAATGTGATAATAAATATTAATATGCTGTATATATTTAA
ATTTTTATAAAATATATTTT
Celera SNP ID:hCV31784017
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19020):
ATGAAACTTATTCTGCTGGATTAAATGTGATAATAAATATTAATATGCTGTATATATTTAAATTTTTATAAAATATATTT
TATAAGCATAAAGTATTCTT
R
CAGAATTTCATTAGGTTTTTAAAATAATTTCAACTTTTATTTTTGATTCAGGGATTTACATGGTTATATTGCGTAATGCT
GAGGTGTAGGGTACAATCGA
Celera SNP ID:hCV31784018
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19021):
GTGATAATAAATATTAATATGCTGTATATATTTAAATTTTTATAAAATATATTTTATAAGCATAAAGTATTCTTACAGAA
TTTCATTAGGTTTTTAAAAT
M
ATTTCAACTTTTATTTTTGATTCAGGGATTTACATGGTTATATTGCGTAATGCTGAGGTGTAGGGTACAATCGATACCAT
CACTCAGGTAGTGAGCATAG

Celera SNP ID:hCV31784019
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19022):
GATAATGGCTACTAGCTGCATCTATGCCATTATGTTCTAAATTTCAGTTTCCTGCATGAAAATTTTGTCAAGTACTCTAT
TAAGGTAGACCACCTCTCCC
Y
TTTTTTTTTTTTCAAACAAGAAGTAGTTTTTCACCAAACAATGTCTCTTATGTAATTCATCTTCAATCCACTGGATACCC
AATAAACTTGCCCCAGAAAC
Celera SNP ID:hCV31784020
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19023):
TCTAAATTTCAGTTTCCTGCATGAAAATTTTGTCAAGTACTCTATTAAGGTAGACCACCTCTCCCTTTTTTTTTTTTTCA
AACAAGAAGTAGTTTTTCAC
Y
AAACAATGTCTCTTATGTAATTCATCTTCAATCCACTGGATACCCAATAAACTTGCCCCAGAAACCTTAAATCTGTGCTT
ACAGAGAGGCCAGCTTCCCT
Celera SNP ID:hCV31784021
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19024):
CTTATATACATTATCATTGCTTGTTAGCCACAGACCAGAGATTTAAGTTCACATCTCCAGAATCCAACTTAAATGTTTTC
TTTGTCTTAATACTCTACTT
Y
TCTAAAGTGATTATCACCAATGTAATGATATAGAGACACAGCAAGACCCTTTCCTTCTCACCTAATGTATAGAGCAATGC
AGAGATAGAATGATGGGCTA
Celera SNP ID:hCV31784022
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19025):
TCATTTCTTTTAGGATAAAATTCAAAACCCTTTATCTGGTTGGTAAACCTCTGCCTAATTGGGAACCTTCTTTCTCCACA
ACTCCATATTGTACACTCCA
R
TTTCATCTCTGTTCTCCAACCATGGAAGCTATTTGTCATGATTCCTCCTTGTGTCATTTTTTTTCTGTCAACCTTGGGGC
TTTTGTGTTTGCTGTTCACT
Celera SNP ID:hCV31784023
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19026):

CTCTCAAAAGGCTTACTTTCACTTCCAACAAAGGTGGGAATGCTTTTTCAGAAGTTGATCTACCAAGCCTTGAGTTTCTA
GATCTCAGTAGAAATGGCTT
K
AGTTTCAAAGGTTGCTGTTCTCAAAGTGATTTTGGGACAACCAGCCTAAAGTATTTAGATCTGAGCTTCAATGGTGTTAT
TACCATGAGTTCAAACTTCT
Celera SNP ID:hCV31784024
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異;ESS;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:19027):
GTGTTATTACCATGAGTTCAAACTTCTTGGGCTTAGAACAACTAGAACATCTGGATTTCCAGCATTCCAATTTGAAACAA
ATGAGTGAGTTTTCAGTATT
Y
CTATCACTCAGAAACCTCATTTACCTTGACATTTCTCATACTCACACCAGAGTTGCTTTCAATGGCATCTTCAATGGCTT
GTCCAGTCTCGAAGTCTTGA
Celera SNP ID:hCV31784025
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異;ESS;ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント変異

内容 (配列番号:19028):
TTCAGTATTCCTATCACTCAGAAACCTCATTTACCTTGACATTTCTCATACTCACACCAGAGTTGCTTTCAATGGCATCT
TCAATGGCTTGTCCAGTCTC
R
AAGTCTTGAAAATGGCTGGCAATTCTTTCCAGGAAAACTTCCTTCCAGATATCTTCACAGAGCTGAGAAACTTGACCTTC
CTGGACCTCTCTCAGTGTCA
Celera SNP ID:hCV31784026
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:19029):
AAATGGCTGGCAATTCTTTCCAGGAAAACTTCCTTCCAGATATCTTCACAGAGCTGAGAAACTTGACCTTCCTGGACCTC
TCTCAGTGTCAACTGGAGCA
K
TTGTCTCCAACAGCATTTAACTCACTCTCCAGTCTTCAGGTACTAAATATGAGCCACAACAACTTCTTTTCATTGGATAC
GTTTCCTTATAAGTGTCTGA
Celera SNP ID:hCV31784027
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異;ESS;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:19030):
TGCTGAGTTTGAATATCACCTGTCAGATGAATAAGACCATCATTGGTGTGTCGGTCCTCAGTGTGCTTGTAGTATCTGTT
GTAGCAGTTCTGGTCTATAA
R
TTCTATTTTCACCTGATGCTTCTTGCTGGCTGCATAAAGTATGGTAGAGGTGAAAACATCTATGATGCCTTTGTTATCTA
CTCAAGCCAGGATGAGGACT
Celera SNP ID:hCV31784029

SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型: ESS;ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント変異

内容 (配列番号:19031):
GTTCAGTTAATAAGTATTAAATGCTGCCACATGTCAGGCCTTATGCTAAGGGTGAGTAATTCCATGGTGCACTAGATATG
CAGGGCTGCTAATCTCAAGG
M
GCTTCCAGTGCAGAGGGAATAAATGCTAGACTAAAATACAGAGTCTTCCAGGTGGGCATTTCAACCAACTCAGTCAAGGA
ACCCATGACAAAGAAAGTCA
Celera SNP ID:hCV31784030
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR3

内容 (配列番号:19032):
AAGAGACATTGTTCTTTTCCTGAGTCTTTTGAATGGAAATTGTATTATGTTATAGCCATCATAAAACCATTTTGGTAGTT
TTGACTGAACTGGGTGTTCA
Y
TTTTTCCTTTTTGATTGAATACAATTTAAATTCTACTTGATGACTGCAGTCGTCAAGGGGCTCCTGATGCAAGATGCCCC
TTCCATTTTAAGTCTGTCTC
Celera SNP ID:hCV31784031
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: UTR3

内容 (配列番号:19033):
TTTTTTTACGTCTTGCCTATAAGCTAATATCATAAATAAGGTTGTTTAAGACGTGCTTCAAATATCCATATTAACCACTA
TTTTTCAAGGAAGTATGGAA
R
AGTACACTCTGTCACTTTGTCACTCGATGTCATTCCAAAGTTATTGCCTACTAAGTAATGACTGTCATGAAAGCAGCATT
GAAATAATTTGTTTAAAGGG
Celera SNP ID:hCV31784032
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: 転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;UTR3

内容 (配列番号:19034):
CTTTGTCACTCGATGTCATTCCAAAGTTATTGCCTACTAAGTAATGACTGTCATGAAAGCAGCATTGAAATAATTTGTTT
AAAGGGGGCACTCTTTTAAA
Y
GGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTTATCATGGACAATTTGGGCTAGAGGCAGGAAGGAAGTGGGATGACCTCAGGAG
GTCACCTTTTCTTGATTCCA
Celera SNP ID:hCV31784033
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: UTR3

内容 (配列番号:19035):
CCTTCTCACTGCCAGGAGAACTACGTGTGAAGGTATTCAAGGCAGGGAGTATACATTGCTGTTTCCTGTTGGGCAATGCT

CCTTGACCACATTTTGGGAA
S
AGTGGATGTTATCATTGAGAAAACAATGTGTCTGGAATTAATGGGGTTCTTATAAAGAAGGTTCCCAGAAAAGAATGTTC
ATCCAGCCTCCTCAGAAACA
Celera SNP ID:hCV31784034
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|C,-)
SNP型: UTR3

内容 (配列番号:19036):
TACTGAGTGTTTCAGAGTGTGTTTGGTTTGAGCAGGTCTAGGGTGATTGAACATCCCTGGGTGTGTTTCCATGTCTCATG
TACTAGTGAAAGTAGATGTG
Y
GCATTTGTGCACATATCCCTATGTATCCCTATCAGGGCTGTGTGTATTTGAAAGTGTGTGTGTCCGCATGATCATATCTG
TATAGAAGAGAGTGTGATTA
Celera SNP ID:hCV31784036
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: UTR3

内容 (配列番号:19037):
TATTTGAAAGTGTGTGTGTCCGCATGATCATATCTGTATAGAAGAGAGTGTGATTATATTTCTTGAAGAATACATCCATT
TGAAATGGATGTCTATGGCT
R
TTTGAGATGAGTTCTCTACTCTTGTGCTTGTACAGTAGTCTCCCCTTATCCCTTATGCTTGGTGGATACGTTCTTAGACC
CCAAGTGGATCTCTGAGACC
Celera SNP ID:hCV31784037
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3

内容 (配列番号:19038):
TACATCCATTTGAAATGGATGTCTATGGCTGTTTGAGATGAGTTCTCTACTCTTGTGCTTGTACAGTAGTCTCCCCTTAT
CCCTTATGCTTGGTGGATAC
R
TTCTTAGACCCCAAGTGGATCTCTGAGACCGCAGATGGTACCAAACCTCATATATGCAATATTTTTTCCTATACATAAAT
ACCTAAGATAAAGTTCATCT
Celera SNP ID:hCV31784038
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: UTR3;反復

内容 (配列番号:19039):
CCTTATCCCTTATGCTTGGTGGATACGTTCTTAGACCCCAAGTGGATCTCTGAGACCGCAGATGGTACCAAACCTCATAT
ATGCAATATTTTTTCCTATA
Y
ATAAATACCTAAGATAAAGTTCATCTTCTGAATTAGGCACAGTAAGAGATTAACAATAACTAACAATAAAATTGAATAGT
TATAATAATATATTGTAATA
Celera SNP ID:hCV31784039
SNP情報: dbSNP

母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|T,-)
SNP型：UTR3;反復

内容（配列番号:19040):
CTGGATTAAGAAAGAACTTATTTGTACATTGTAACTGACAAGCACCTGCAATGCTGAAAGGAATTTTTCATTGGCTTGCT
GTTTGCTGGCTGCATCAAAG
M
CCTGTCTCTAGGACATGTCTCTGAACATTGTGTGTAGCATGGCTTTCATTTCTTTTAGGATAAAATTCAAAACCCTTTAT
CTGGTTGGTAAACCTCTGCC
Celera SNP ID:hCV32375266
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(A,-|C,-)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:19041):
CCAACCATGGAAGCTATTTGTCATGATTCCTCCTTGTGTCATTTTTTTTCTGTCAACCTTGGGGCTTTTGTGTTTGCTGT
TCACTTCACCTCCTTTTATT
S
TTAACTTCTACTCATCTTTCAATTTTCAACTTAAGTGTTCTCAGAGAAACCTACTTTGATTTTCTTGGTCCACAACGGTT
CTCTGGATGTGAACTCTTAT
Celera SNP ID:hCV32375267
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|G,-)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:19042):
AGCTGGTGGCTGTGGAGACAAATCTAGCATCTCTAGAGAACTTCCCCATTGGACATCTCAAAACTTTGAAAGAACTTAAT
GTGGCTCACAATCTTATCCA
R
TCTTTCAAATTACCTGAGTATTTTTCTAATCTGACCAATCTAGAGCACTTGGACCTTTCCAGCAACAAGATTCAAAGTAT
TTATTGCACAGACTTGCGGG
Celera SNP ID:hCV32375268
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|A,-)
SNP型：ヒト-マウスシンテニー領域;UTR5;サイレント変異

内容（配列番号:19043):
CTTAATGTGGCTCACAATCTTATCCAATCTTTCAAATTACCTGAGTATTTTTCTAATCTGACCAATCTAGAGCACTTGGA
CCTTTCCAGCAACAAGATTC
R
AAGTATTTATTGCACAGACTTGCGGGTTCTACATCAAATGCCCCTACTCAATCTCTCTTTAGACCTGTCCCTGAACCCTA
TGAACTTTATCCAACCAGGT
Celera SNP ID:hCV32375269
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|A,-)
SNP型：ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域;UTR5

内容（配列番号:19044):
AACCCTATGAACTTTATCCAACCAGGTGCATTTAAAGAAATTAGGCTTCATAAGCTGACTTTAAGAAATAATTTTGATAG
TTTAAATGTAATGAAAACTT

S
TATTCAAGGTCTGGCTGGTTTAGAAGTCCATCGTTTGGTTCTGGGAGAATTTAGAAATGAAGGAAACTTGGAAAAGTTTG
ACAAATCTGCTCTAGAGGGC
Celera SNP ID:hCV32375270
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|G,-)
SNP型：ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

内容（配列番号:19045):
TACCTCGATGATATTATTGACTTATTTAATTGTTTGACAAATGTTTCTTCATTTTCCCTGGTGAGTGTGACTATTGAAAG
GGTAAAAGACTTTTCTTATA
R
TTTCGGATGGCAACATTTAGAATTAGTTAACTGTAAATTTGGACAGTTTCCCACATTGAAACTCAAATCTCTCAAAAGGC
TTACTTTCACTTCCAACAAA
Celera SNP ID:hCV32375271
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|A,-)
SNP型：ミスセンス変異

内容（配列番号:19046):
AAAAACAGGAACTACAGCATTTTCCAAGTAGTCTAGCTTTCTTAAATCTTACTCAGAATGACTTTGCTTGTACTTGTGAA
CACCAGAGTTTCCTGCAATG
R
ATCAAGGACCAGAGGCAGCTCTTGGTGGAAGTTGAACGAATGGAATGTGCAACACCTTCAGATAAGCAGGGCATGCCTGT
GCTGAGTTTGAATATCACCT
Celera SNP ID:hCV32375272
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(A,-|G,-)
SNP型：ナンセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

内容（配列番号:19047):
CTTGCTGGCTGCATAAAGTATGGTAGAGGTGAAAACATCTATGATGCCTTTGTTATCTACTCAAGCCAGGATGAGGACTG
GGTAAGGAATGAGCTAGTAA
R
GAATTTAGAAGAAGGGGTGCCTCCATTTCAGCTCTGCCTTCACTACAGAGACTTTATTCCCGGTGTGGCCATTGCTGCCA
ACATCATCCATGAAGGTTTC
Celera SNP ID:hCV32375273
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,-|A,-)
SNP型：ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

内容（配列番号:19048):
AGCCGAAAGGTGATTGTTGTGGTGTCCCAGCACTTCATCCAGAGCCGCTGGTGTATCTTTGAATATGAGATTGCTCAGAC
CTGGCAGTTTCTGAGCAGTC
R
TGCTGGTATCATCTTCATTGTCCTGCAGAAGGTGGAGAAGACCCTGCTCAGGCAGCAGGTGGAGCTGTACCGCCTTCTCA
GCAGGAACACTTACCTGGAG
Celera SNP ID:hCV32375274
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(A,-|G,-)

SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:19049):
TGTCCTGGGGCGGCACATCTTCTGGAGACGACTCAGAAAAGCCCTGCTGGATGGTAAATCATGGAATCCAGAAGGAACAG
TGGGTACAGGATGCAATTGG
M
AGGAAGCAACATCTATCTGAAGAGGAAAAATAAAAACCTCCTGAGGCATTTCTTGCCCAGCTGGGTCCAACACTTGTTCA
GTTAATAAGTATTAAATGCT
Celera SNP ID:hCV32375275
SNP情報:Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(A,-|C,-)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位

内容 (配列番号:19050):
TTGCTGCATAGATCATGAAAATATGGAACGCATCATGGATTTGTGTGTCATCCTTGTGCAGGGGCCATGCTCATCTTCTC
TGTATCCTTCCAATTTTAGT
R
TATGTGCTACTGCAGCAAGCACGATATTGGATATTTTATTACCTACATTTTACATATGATAAAATGAGGCTCACTGAGGT
TTTTCTTTTGTTCGTTTTAT
Celera SNP ID:hCV8788482
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:19051):
ACAATTTAAATTCTACTTGATGACTGCAGTCGTCAAGGGGCTCCTGATGCAAGATGCCCCTTCCATTTTAAGTCTGTCTC
CTTACAGAGGTTAAAGTCTA
R
TGGCTAATTCCTAAGGAAACCTGATTAACACATGCTCACAACCATCCTGGTCATTCTCGAGCATGTTCTATTTTTTAACT
AATCACCCCTGATATATTTT
Celera SNP ID:hCV8788483
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3

内容 (配列番号:19052):
TCCATTTTAAGTCTGTCTCCTTACAGAGGTTAAAGTCTAGTGGCTAATTCCTAAGGAAACCTGATTAACACATGCTCACA
ACCATCCTGGTCATTCTCGA
R
CATGTTCTATTTTTTAACTAATCACCCCTGATATATTTTTATTTTTATATATCCAGTTTTCATTTTTTTACGTCTTGCCT
ATAAGCTAATATCATAAATA
Celera SNP ID:hCV8788490
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: 転写因子結合部位;UTR3

内容 (配列番号:19053):
GTCATGAAAGCAGCATTGAAATAATTTGTTTAAAGGGGGCACTCTTTTAAACGGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTT
ATCATGGACAATTTGGGCTA
K

AGGCAGGAAGGAAGTGGGATGACCTCAGGAGGTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTG
ACCTCATGAAATGAGTTGCA
Celera SNP ID:hCV8788491
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: 転写因子結合部位;UTR3

内容 (配列番号:19054):
AAAGCAGCATTGAAATAATTTGTTTAAAGGGGGCACTCTTTTAAACGGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTTATCATG
GACAATTTGGGCTAGAGGCA
K
GAAGGAAGTGGGATGACCTCAGGAGGTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCA
TGAAATGAGTTGCAGCAGAA
Celera SNP ID:hCV8788492
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: 転写因子結合部位;UTR3

内容 (配列番号:19055):
TAATTTGTTTAAAGGGGGCACTCTTTTAAACGGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTTATCATGGACAATTTGGGCTAG
AGGCAGGAAGGAAGTGGGAT
K
ACCTCAGGAGGTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCATGAAATGAGTTGCAG
CAGAAGTTTATTTTTTTCAG
Celera SNP ID:hCV8788498
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: 転写因子結合部位;UTR3

内容 (配列番号:19056):
AAAGGGGGCACTCTTTTAAACGGGAAGAAAATTTCCGCTTCCTGGTCTTATCATGGACAATTTGGGCTAGAGGCAGGAAG
GAAGTGGGATGACCTCAGGA
R
GTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCATGAAATGAGTTGCAGCAGAAGTTTA
TTTTTTTCAGAACAAGTGAT
Celera SNP ID:hCV8788499
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3

内容 (配列番号:19057):
GGAAGGAAGTGGGATGACCTCAGGAGGTCACCTTTTCTTGATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTC
ATGAAATGAGTTGCAGCAGA
W
GTTTATTTTTTTCAGAACAAGTGATGTTTGATGGACCTCTGAATCTCTTTAGGGAGACACAGATGGCTGGGATCCCTCCC
CTGTACCCTTCTCACTGCCA
Celera SNP ID:hCV8788500
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|A,-) ; no_pop(T,-|A,-)
SNP型: UTR3

内容 (配列番号:19058):
GATTCCAGAAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCATGAAATGAGTTGCAGCAGAAGTTTATTTTTTTCAGAAC
AAGTGATGTTTGATGGACCT
M
TGAATCTCTTTAGGGAGACACAGATGGCTGGGATCCCTCCCCTGTACCCTTCTCACTGCCAGGAGAACTACGTGTGAAGG
TATTCAAGGCAGGGAGTATA
Celera SNP ID:hCV8788507
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR3

内容 (配列番号:19059):
AAACATATGGGCTGATAAACCCGGGGTGACCTCATGAAATGAGTTGCAGCAGAAGTTTATTTTTTTCAGAACAAGTGATG
TTTGATGGACCTCTGAATCT
M
TTTAGGGAGACACAGATGGCTGGGATCCCTCCCCTGTACCCTTCTCACTGCCAGGAGAACTACGTGTGAAGGTATTCAAG
GCAGGGAGTATACATTGCTG
Celera SNP ID:hCV8788508
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR3

内容 (配列番号:19060):
GAAGTTTATTTTTTTCAGAACAAGTGATGTTTGATGGACCTCTGAATCTCTTTAGGGAGACACAGATGGCTGGGATCCCT
CCCCTGTACCCTTCTCACTG
M
CAGGAGAACTACGTGTGAAGGTATTCAAGGCAGGGAGTATACATTGCTGTTTCCTGTTGGGCAATGCTCCTTGACCACAT
TTTGGGAAGAGTGGATGTTA
Celera SNP ID:hCV8788509
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: UTR3

内容 (配列番号:19107):
TGTCAAAATCTGCTCTTTTAAGTAGTTGTCATTTTGCATGATGTACTTTTCACTACAGTTTCTTAGAATTTCCTGCCGTT
GATGTTTTTCTTGAATACAC
Y
GAAAGACTAAAATTAATGGCATAGATATAATACAAATAAGTACTCATAATAATTAAATATTGAAATTTAAGACAAAAGAA
AAAATTTCACTCTGACAACC
Celera SNP ID:hCV22271827
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,0|T,38) アフリカ系アメリカ人(C,6|T,18) 合計(C,6
|T,56)
SNP型: ミスセンス変異;ESS

SNP情報: dbSNP;HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: ミスセンス変異;ESS

遺伝子番号: 53
Celera遺伝子:hCG27643 - 62000133384069
遺伝子記号:DDX5
タンパク質名: DEAD(Asp-Glu-Ala-Asp) ボックスポリペプチド 5
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W3KM(353933..374581)
染色体: 17
OMIM番号: 180630
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5051):

SNP情報

内容 (配列番号:19154):
GTGAGTCACACCTTTCCCAATTATGAAGTCAGAACATGTAACTCTACCAAAATTGAGTTATTTGCAAAACACCTGTCAGA
ATTTCATTTACTAGAATCCA
Y
GATCGAGTTACAGCCTGATGAAGCCACATGAATTTACTCACTGCTGTGCGCCTAGCCAAATCAGGGTGCTCTTGATAAAA
ATTCTTCTCAAATTTAGGCA
Celera SNP ID:hCV16166459
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(C,2874|T,122) ; no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,220|T,12)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:19179):
CATTCAAGGTTTTACTCACCCTCCAATACCATTTAAATGGATTTGTAGACAACGATGTGACTCGTAACTACCAACATTTC
CTATCAGTCATCCTTACCTG
M
ACCTCTGTCTTCGACCAACTGAAGCAACTTGGGATTAATTGCTTGATTAGCTTCACGAAGCACAGAGATAAGGTCGCTCA
CTTGCTTTATGTTATTAGGT
Celera SNP ID:hCV7450990
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(A,172|C,12) ; no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,-|C,-)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

遺伝子番号: 55
Celera遺伝子:hCG28043 - 84000313656249
遺伝子記号:SLC6A1
タンパク質名: 溶質キャリアーファミリー6 (神経伝達物質輸送体, GABA), メンバー1

Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VV34(10963869..11022380)
染色体: 3
OMIM番号: 137165
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5053):

内容 (配列番号:19238):
TAACTTTCTCCTCCCTCCACTGTTTGACCAGGCGCAACATGCATCAGATGACGGACGGGCTGGATAAGCCAGGTCAGATC

CGCTGGCCACTGGCCATCAC
K
CTGGCCATCGCCTGGATCCTTGTGTATTTCTGTATCTGGAAGGGTGTTGGCTGGACTGGAAAGGTAAGGGATATATGTGC
ACAGTGGGGACAGGAGGGCA
Celera SNP ID:hCV11986235
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,624|T,56) ; no_pop(G,460|T,50) ; no_pop(G,134
0|T,60)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント変異

遺伝子番号: 56
Celera遺伝子:hCG28169 - 62000133391402
遺伝子記号:POLG2
タンパク質名: ポリメラーゼ(DNAに従う), γ2, アクセッサリーサブユニット
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W3KM(363776..395615)
染色体: 17
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列（配列番号:5054):

SNP情報

内容（配列番号:19425):
AGGTATACATACTTCATGACATTAAGTCTTGGAACTACATACAGCATGTGCTCAAACATACTTGCTGAATACTGTTCCCT
GCTGAGGCAATTAACTAAAT
R
CACATAGTTCTGTAAAAGGGAAACTGAGGAATAATTTAAAATTATATTTTATATATAAATTTAGAAGAGATTTGTTTCTG
TAATTCATAAACATAATCAA
Celera SNP ID:hCV25609481
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,2|G,20) アフリカ系アメリカ人(A,21|G,7) 合計(A,2
3|G,27)
SNP型: イントロン

SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容（配列番号:19434):
AGGTTGCTGAAATTTAATTTTTAAAAAGTGAAAATACTGGCCAGGCACAGTGGCTCACGCCTGTTATGCCAGCTCTTTGG
GAGGCTGAGGCAGGGGGATC
R
CTTGAGCTTAGGACTTCGAGACCAGCCTGGGTAACAGAGCAAGACTTCATCTCTACAAATAATAAAAGAAGTTGCAGTGA
GCTGTGATTGTGCAACGGCA
Celera SNP ID:hCV25766820
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,32|G,4) アフリカ系アメリカ人(A,8|G,26) 合計(A,4
0|G,30)
SNP型: イントロン;繰り返し

SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:19437):
TTTAAATATAACACAAGTTTAAATATAACACAAGTATTAACAAACAGTTTCTTAACAGTTATAATTTTCTGTGTGAAAAC
AGAAGTTAGCTGAGGTCATA
M
AAACACCATGTAGTAACATATTCAGCTGCCCCCCAGATTTCTCCACTTAGATGTTTGGCAGAAAGAAATTAATTTGGCCA
GGCATGGTGGTACATGCCTA
Celera SNP ID:hCV2917913
SNP情報: Celera;HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,3|C,3) ; no_pop(A,486|C,202)
SNP型: イントロン

遺伝子番号: 57
Celera遺伝子:hCG28898 - 116000144861368
遺伝子記号:IKBKAP
タンパク質名: B細胞中のκ型L鎖ポリペプチド遺伝子エンハンサーのインヒビター,キナー複合体関連タンパク質

Celeraゲノム軸: GA_x5YUV32VU0F(11832795..11911673)
染色体: 9
OMIM番号: 603722
OMIM情報: 自律神経障害,家族性, 223900 (3)

ゲノム配列 (配列番号:5055):

内容 (配列番号:19495):
CACCAGAATGAGAAAGGTAAGTAGGCTGGACAAGGACAACTACACACTTCGGTTTTTCAAAGGATGCCACCTGGTGACAG
CATACATACTTATGAGGATT
Y
ATGCTCTCCATGACTGCTCTCATAGCATCGCAGACAAGGTCTATTTTATTCCCGTCAGGATCCCTGGACAGGTAGACACT
GCTGGTAACTGGTGCAGGGT
Celera SNP ID:hCV15853499
SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域;UTR3

遺伝子番号: 60
Celera遺伝子:hCG2039665 - 209000071840823
遺伝子記号:ABCC4
タンパク質名: ATP-結合カセット,サブファミリー C (CFTR/MRP),メンバー 4
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W8MG(8767245..9060595)
染色体: 13
OMIM番号: 605250
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5058):

SNP情報

内容 (配列番号:21319):
TTGTTGGCCTTTATTTGAGGGCAGGTTAAATGCATTTTTTTGGGTGGGTGGCTTTAATAAAAATTTTCACTTCCTAATAT
AGCAACAGGCCCAAATACTT
Y
AAAATGATCCTGGCGATACCTCAGTCAAAAGCCCACTCATCGAATGCAAATCCCCGGGAGAAAGGCTCGGCACACAAAGT
AAGATGAACCAGTTACTGCA
Celera SNP ID:hCV7466465
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: 転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;イントロン

遺伝子番号: 62
Celera遺伝子:hCG32498 - 67000129080378
遺伝子記号:CGI-150
タンパク質名:CGI-150 タンパク質
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W2JD(14746769..14785113)
染色体: 17
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5060):

SNP情報

内容 (配列番号:21678):
CCACGAAGGGCGCCACGGGCCGTGACGTCACTAGCCGCCGACGGCGCGCTTTCGTGACGCAGCCCGGGTCTCAGGGAACA
TGGCGGCGCTGGTGAGACCC
K
CGAGGTTTGTCGTGCGACCGTTGCTGCAGGTGGTCCAGGCTTGGGACCTTGACGCGAGGCGCTGGGTCCGGGCGCTGCGG
CGGAGCCCAGTGAAAGTGGT
Celera SNP ID:hCV22272823
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(G,23|T,5) アフリカ系アメリカ人(G,10|T,4) 合計(G,3
3|T,9)
SNP型: ミスセンス変異;UTR5;サイレント変異

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(G,23|T,7) アフリカ系アメリカ人(G,25|T,9) 合計(G,4
8|T,16)
SNP型: ミスセンス変異;UTR5;サイレント変異

SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異;UTR5;サイレント変異

遺伝子番号: 63
Celera遺伝子:hCG32500 - 67000129083348

遺伝子記号:FLJ10581
タンパク質名: 推定RNA メチルトランスフェラーゼ
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W2JD(14737648..14759808)
染色体: 17
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5061):

SNP情報

内容 (配列番号:21765):
CCACGAAGGGCGCCACGGGCCGTGACGTCACTAGCCGCCGACGGCGCGCTTTCGTGACGCAGCCCGGGTCTCAGGGAACA
TGGCGGCGCTGGTGAGACCC
K
CGAGGTTTGTCGTGCGACCGTTGCTGCAGGTGGTCCAGGCTTGGGACCTTGACGCGAGGCGCTGGGTCCGGGCGCTGCGG
CGGAGCCCAGTGAAAGTGGT
Celera SNP ID:hCV22272823
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(G,23|T,5) アフリカ系アメリカ人(G,10|T,4) 合計(G,3
3|T,9)
SNP型: ミスセンス変異;UTR5;サイレント変異

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(G,23|T,7) アフリカ系アメリカ人(G,25|T,9) 合計(G,4
8|T,16)
SNP型: ミスセンス変異;UTR5;サイレント変異

SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異;UTR5;サイレント変異

遺伝子番号: 66
Celera遺伝子:hCG2029801 - 1040001177350 79
遺伝子記号:TCP1
タンパク質名:t-複合体 1
Celeraゲノム軸:GA_x54KRFTF0F9(10855195..10888370)
染色体: 6
OMIM番号: 186980
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5064):

SNP情報

内容 (配列番号:21968):
ACCCTGTCCCTAAACAAAGCGAGCCTATTTGGCACAGCTTTGATGCGGGGTGGAATCTGATGGCGGGGAAAAAAAAAAAAA
AGTAATAACCACCAATTTCA
R
GCTCTGCCACTTCGTACAGCTATACCAGCCTTTTCCTTCAGATTCTGCAAGTTTTTTGCTCATTAAAACTCTCTTTATCT

GTGAGGAGAGAAATCGGTAG
Celera SNP ID:hCV25984261
SNP情報: HapMap
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: 67
Celera遺伝子:hCG37774 - 104000117648431
遺伝子記号:MTP
タンパク質名: ミクロソームトリグリセリド転移タンパク質(ラージポリペプチド, 88kDa)
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W7K2(47612373..47673550)
染色体: 4
OMIM番号: 157147
OMIM情報: 無βーリポ蛋白血症,200100 (3)

ゲノム配列 (配列番号:5065):

SNP情報

TGGTACTTATCATGAGCTTCTCCTGTTTTCCCATTTTATAAACTAGAACATTGGGTGACCTCATGTTTTCAAATATACTTATAAAAAATTTAAGGCCGGG
Y
GTGGTGGCTCACGCCTGTAATCCCAGCACTTTGGGAGGCCGAGGCGGGCGGATCACGAGGTCAGGAGATCGAGACCATCCCCGGCTAAAACGGTGAAACCC
Celera SNP ID:hCV11352686
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,11|T,2)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22018):
CATCCCGGCTAAAACGGTGAAACCCCGTCTCTACTAAAAATACAAAAAATTAGCCGGGCGTAGTGGCGGGCGCCTGTAGTCCCAGCTACTTGGGAGGCTG
M
GGCAGGAGAATGGCGTGAACCCGGGAGGCGGAGCTTGCAGTGAGCCGAGATCCCGCCACTGCACTCCAGCCTGGGCGACAGAGCGAGACTCCGTCTCAAA
Celera SNP ID:hCV11352687
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|A,-) ; no_pop(C,10|A,1)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22019):
AAATTATATAGTTTCTGTGTCCCCTCAGTCTCTTCATCTATAAAATGAGACTAATAATAGTGCCTACCTCATTAGATTTTTGTGAGGATTAAATAAGTTA
M
TACATGTAACATGCAGATGATGGATTTTTGACCACCATTTCCTCTGGGCAAGTACGTGCTGTCATATGTAGAGGAGACAGTGAACAGATTGTTACTGTGT
Celera SNP ID:hCV11352691
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,5|C,1)

SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22020):
CCTAGGAGAACACCCTTTGTAAATGTGGATGTTCACAGTTATGAGTGGGGTATGAGCCTGCAGTGTATGTTTTGCAGCTC
TCGGAGCTCTGGCGGTCCAC
M
AGGAAATACCTGCAGCCTGACAACCTTTCCAAGGCTGAGGCTGTCAGAAACTTCCTGGCCTTCATTCAGCACCTCAGGAC
TGCGAAGAAAGAAGAGATCC
Celera SNP ID:hCV11352700
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,1|C,39) アフリカ系アメリカ人(A,7|C,31) 合計(A,8
|C,70)
SNP型: ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント変異

SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,10|A,2)
SNP型: ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント変異

内容 (配列番号:22021):
CTATAGCCTTTCAGAACTTACTAGGATAAAAGCTACAGTCCTGTGACAGTCTGAATGGCAGCTAGACAAGTGCACAACCA
GTACTATGCCACATGTTTCT
K
TTTTATGTTTGTCTTTTGCTTATGTTTTGACCTCCCGGCATCCTAATTCCTTATTTTCACTGAATTTGTACTTGAAAAAA
TGTAAACCTACAGAAAAGTT
Celera SNP ID:hCV11352703
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,6|G,1) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22022):
TACTGTCCCTATGAAAAATACTATTGAGTTCATGTTGAACTTGACTATTAACTCAGTGTCATTTCAAATGTCAAACAGCA
GGGTATTAGGCTTAGTTAAA
B
TTGCCTTCGTTTTCTAGTTGGATGTAGGCAATTCCTGGAACTTGTATACAGTTGGCGTCTCTGTAACCGCTGGTTCCTCA
TCAAATTCAACCAACCTCAG
Celera SNP ID:hCV11352707
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(-,6|G,2)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22023):
AAGTGTTTCTGTTGATATAAAAAGAAATGAGAAGAAAATCACCCATTCATGGAGTAGCCTTTGACACTCATATCCTTTCT
CAGATTGCTTTGGAACAGAA
R
CTTCAAGTACATTCAGTAACTTGGCTGGAGAGGTATAGGGTGACTTAACTGTGTGTGTAATTCTGTTATTGTTGCTGTTG
TTGTACAGGCAATTTGAGAA
Celera SNP ID:hCV1192233
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,1236|G,260) ; no_pop(A,4|G,4) ; no_pop(A,-|G,
-);no_pop(A,927|G,135)

SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22024):
TGAATATAGGACATCAGAAGGTACTCTAAGTGATTCAGGGATTAAAACGACCTCTGACCTATTTTTACACTGATCATAAC
AGCAGCAGGGGTTTTAATTT
R
CGCAGCAAAAATTAATATTCCTGTCAAAACATAAGGGCATAAAACTCTCATTTAATTGTGAAAGCAGTTTCTCACAGTTT
GATTTAAAGTCCACAATTCA
Celera SNP ID:hCV1192236
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22025):
AAAAAAACACCAAACAATAAAATATAGCAAAACGACAGTATATATTCATACAATTTTTAAAATACAGCATAACAGCAACA
TAGCATTTACACTGTATTAG
R
TATTATAAGTAATCTAGAGATGATTTAAAGTGTATGGGAGGATGGGTGTAGGTTACATGCAAATACTATGCCTTTTTATA
TAAGGGACTTGAGCACCCTT
Celera SNP ID:hCV1192239
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,8|A,1)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22026):
TGTCATTTCAAATGTCAAACAGCAGGGTATTAGGCTTAGTTAAATTTGCCTTCGTTTTCTAGTTGGATGTAGGCAATTCC
TGGAACTTGTATACAGTTGG
Y
GTCTCTGTAACCGCTGGTTCCTCATCAAATTCAACCAACCTCAGATCAAAAATATTTGGAAAAAAAACACCAAACAATAA
AATATAGCAAAACGACAGTA
Celera SNP ID:hCV1192240
SNP情報: Celera;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,7|T,2) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22027):
ATAATGCCTCAAACAACCCCTTCATCCCATGCAGCCATATTTTGTCCTATATCAAATGTCTCTTTAAGTATCCTTAGAGC
TATCTCCTAATGTGTCCTGA
R
CATGGCACTGAGAATCTCATGCTTCCATCAAAGAGTGTCCTTCAGACTGAAAGTAGCTTCATGCCGCAACCGTACTTTTT
TAATACACCTGGTTGTAAAC
Celera SNP ID:hCV1192242
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22028):
ATCCTGCTGTCTATTGGGGAGCTTCCCCAAGAAATGAATAAATACATGCTCGCCATTGTTCAAGACATCCTACGTTTTGA
AATGCCTGCAAGGTATAATA

Y
ATTGCACATGTCTCTCTGTGTATTCAAGCTTATTTGTGTGTTCATGGGGTACCGATGTAGCTAATAATAATGATGTGGTC
ATTATGCAGGGTTACGTTGC
Celera SNP ID:hCV1192243
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,4|T,2)
SNP型: ヒト-マウスシンテニー領域;イントロン

内容 (配列番号:22029):
TTTATTTCTCAGGCTATGCCTAATGTGCATAAGGAAGTATGTGGTCTGAAGTTCACTACAGTCATGGAAGAAAGAGATGG
AGAAAGCCACCAGCTCTTAA
Y
GGCCTCAGCCTAGAAGTGATCCTCATAGATTCTATCCATGGCGTATTAGCCAGAACTAGTCACGTGGCCCCCACCAAATC
ACAAAGGAATCTGGGAAATG
Celera SNP ID:hCV1192244
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,6|T,1)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22030):
AAACATTACTTCATATAACTACCTTTCCCCAGAGCCCCATGCCATGTAGTATCCTTAAAATTCTATATTAGTTAGGTAAC
ACCAGGTTATGCTGCAATAA
M
AAATGTCCCTCAAAATCTCAGCAATGTGTTAAAAGTTTATTTCTGAGCCAGGCATGGTGGCTCACGCCTGTAATCCCAAC
ACTTTGGAAGGCCGAGGCGG
Celera SNP ID:hCV1192245
SNP情報: dbSNP;Celera; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|C,-) ; no_pop(A,6|C,5) ; no_pop(A,79|C,41)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22031):
ATACTTCTCCACTCTTCCCCATATCATCCATTCTCCCCAACCCCATGTATGTGTGTGTGTGTGTGTGTGTATGTGTGT
GTCTGTGTGTTTGTGTGTGC
Y
TGTAGCCTAATTTCAGAGGTTATGAATCCTGTGGATGAATTAGATCTTAAAACCCTTTATTTTTAAAAAATTTTTCAGCC
TAGACTCTGTCATACAAAGA
Celera SNP ID:hCV1192246
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,4|C,1)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22032):
ATTTACCAAATTGTGAGTTCCCACTGCTATCTCTAATTCTAATTCTAATTCAACACTACAGGGTTATTTTTTCCCTCATT
TCATCATTCTATTTTCCTTC
Y
CCCACTGTGACAACTGTGGTTTTCGAGAACACCAATATATTGATTCACCTGCTCAATTCTAAAACATACACAATATATTT
TTGGAATTGCCATACTGATA
Celera SNP ID:hCV1192248
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,6|T,5)

SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22033):
GCTTGGGTATTAACTTATTAAGTTCTGGCAGAAATTAAATTTATTATTTTTATATTAGGGAAGCATGACTTCTTATATTT
TTCAATTTCCATAATTATTT
K
AGTAGCTGATTTACTTCAGCTATTTGTGTATTAAATATCTTGGCAAAAGATAAAACCCACATATCAAAAGATCTATTCAG
CAGTATTTAATGAGCATCTA
Celera SNP ID:hCV1192249
SNP情報: Celera
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(G,5|T,1)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22034):
TTTTTTGTTCATTGACCCCATGAATCCAATCCATAAATTTCCAGGGTTAAGAATTCCCTGTACCACAGGTTAAAAATCCC
TGAAAAGGGGATTAACTCTT
Y
AATTCAAAGCTAGATAGCAAATGTGTAAGTGTCTCAAAAGCAAAATTCTGAGTTTGCAATCTAGAAACATAAAAATACTT
TACCAAGTATGTGTTTATTT
Celera SNP ID:hCV1192250
SNP情報: Celera
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(C,3|T,1)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22035):
TATGCCTTTTTTTATAGACCTCAGCTGGTGGATGCTGTCACCTCTGCTCAGACCTCAGACTCATTAGAAGCCATTTTGGA
CTTTTTGGATTTCAAAAGTG
M
CAGCAGCATTATCCTCCAGGAGAGGTTTCTCTATGCCTGTGGATTTGCTTCTCATCCCAATGAAGAACTCCTGAGAGCCC
TCATTGTAAGTCAAATAGAA
Celera SNP ID:hCV1192251
SNP情報: Applera
母集団 (対立遺伝子, 数): 白人(A,18|C,0) アフリカ系アメリカ人(A,16|C,4) 合計(A,3
4|C,4)
SNP型: ミスセンス変異;ESS;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

SNP情報: Celera;HapMap
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(A,6|C,4) ; no_pop(A,636|C,76)
SNP型: ミスセンス変異;ESS;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:22036):
CGAGAGATGCTGTTAATTAGAACTATTTATTAGGTTGTTGCAAAAGTAATTGTGGTTTTTGCCATTACTTTTGTGACAAC
CTAATATTATTTTTAAAACC
R
CAATAGAATAACTTAGTGTGTGTGAGAATTACCTTTATCTAAATGCTACTCTAAAAAACATAGATATAAGAAATGAATAA
TTCAGACCTTAGCAACAGCA
Celera SNP ID:hCV1192252
SNP情報: Celera
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(G,6|A,2)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22037):
ATTCATATTGATATGCTCTCTGCCTTCAGAAATGACCCAGTAAATCTTTAGCTAAGTGCAGCTGGAATTTCACTTGGAAT
ATCTTCTTAAGATTACATAG
Y
TAAAAGGCACTTGAAAAAGAGAAAAAAAAAGGATCCATTGCTTATTAAAAGTAATGAATAATTTAAAAACTGGCAGCAAGT
TATTACTATAGAGTTAGAGA
Celera SNP ID:hCV1192253
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,4|T,2)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22038):
GCTGAATTTCTAAAAAACTTTTTTCCTCCATCATAAATTAACCTTAGCTTACTGTAATATTTTTACGTTAAAAACTTTTT
AATTTTTGTTAACTTTTGAA
S
TACTCTGTAATAACACATAGTTTAAAACACATTGTATAGGTGTACAAAAAATATTTTTTCTTTAAATCTTTATAAGCTTT
TTTCTATTTTTAAATTTTTT
Celera SNP ID:hCV1192254
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(G,-|C,-) ; no_pop(G,3|C,2)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22039):
CAATTTTCAAGCCACTTCTCACTAGAATTCAAATGGCCCACAAGGAATCCCAAGCATTATGCCCTTGCCTTTCTTTTTAG
GTAGATATCTCTGGAAATTG
Y
AAAGTGACCTACCAGGCTCATCAAGACAAAGTGATCAAAATTAAGGCCTTGGATTCATGCAAAATAGCGAGGTCTGGATT
TACGACCCCAAATCAGGTAT
Celera SNP ID:hCV1192256
SNP情報: dbSNP; Celera;Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(T,1212|C,366) ; no_pop(T,8|C,3) ; no_pop(T,-|C,
-);no_pop(T,843|C,207); no_pop(T,456|C,24)

SNP型: ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント変異

内容 (配列番号:22040):
TTGTCTTTGTATCTTATCATCCTGGGGGAGAAAAAAAAGTCCCCTATGGCCTATTAGAGACCTCAATTTTCAAGCCACTTC
TCACTAGAATTCAAATGGCC
Y
ACAAGGAATCCCAAGCATTATGCCCTTGCCTTTCTTTTTAGGTAGATATCTCTGGAAATTGTAAAGTGACCTACCAGGCT
CATCAAGACAAAGTGATCAA
Celera SNP ID:hCV1192257
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,9|T,1)
SNP型: ヒト-マウスシンテニー領域;イントロン

内容 (配列番号:22041):
AAAGAGTTCTACTCATATCAAAATGAGGCAGTGGCCATAGAAAATATCAAGAGAGGCCTGGCTAGCCTATTTCAGACACA
GTTAAGCTCTGGAACCACCA

R
TGAGGTACTTACCAATATTAATAAGGATTCAGCATCTCAATAAAATTTGTAAGGATTTCTACTTATACAATTTCAGTAGA
AGAGTTACTACTAAGGTAAT
Celera SNP ID: hCV1192261
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,32|G,0) アフリカ系アメリカ人(A,31|G,5) 合計(A,6
3|G,5)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,2288|G,696) ; no_pop(A,14|G,4) ; no_pop(A,-|G
,-)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:22042):
ATTTTTGCTTCATTTGTGTTCTGTTCCCCTCTCCCCACCAGGTCAAAGAGTTCTACTCATATCAAAATGAGGCAGTGGCC
ATAGAAAATATCAAGAGAGG
Y
CTGGCTAGCCTATTTCAGACACAGTTAAGCTCTGGAACCACCAATGAGGTACTTACCAATATTAATAAGGATTCAGCATC
TCAATAAAATTTGTAAGGAT
Celera SNP ID:hCV1192262
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,12|T,20) アフリカ系アメリカ人(C,27|T,9)
合計(C,39|T,29)
SNP型: 転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント変異

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,2250|T,1290) ; no_pop(C,10|T,6) ; no_pop(C,-|
T,-);no_pop(C,1320|T,732)

SNP型: 転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント変異

内容 (配列番号:22043):
GTCCAAGAACTTTTTTATTTGCTATTATTTTAAACCTTAGTTATTTTTTGTTTCAAGTACAGTTACAGGTAGAGAACATG
CTGACATGTTCAAACAGAAT
K
TTCATCATTTCTCTTCCCTGGGCCATCCTTGTTTTCATGAGGCTCCCAGCCTATATCAGTGCTCTCTCCCAATGCTGTGC
CCATCATGCAAGAGCCTTCA
Celera SNP ID:hCV1192263
SNP情報: Celera;HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,3|G,2) ; no_pop(T,394|G,314)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22044):
TTTCTGGTTTTGGCTTTGTGTTGATTAAATTAACCACGTGGCTGCTGAGTCAGACCTTTATTTTGTATTGTTTCCGGGCA
TTGATTTGCTCTCTAAATCA
S
CATGGCTCTTGTACACACACTGAACTGCCACAAGAAATGTGACACCTTGAAAGTCCTTCTGAAATTTGTTGTATATTTCT
TTACTTGTTTGTTCTCCAGT
Celera SNP ID:hCV1192265

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|C,-) ; no_pop(G,6|C,2) ; no_pop(G,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22045):
GAAGAGAGAGTAAACCTAGTCTGTGTTCTTCCTGAGGAAGGAACCAAGTACTCCCCTGAATAACAGTGTTTGGTCAGTTA
AAATGGTTTAGATTTATGTG
Y
TGAGAAGGGAGGCCAAATTAGTTGGTCTCTGGGGACTTTTCCAATTGTAATATATGGTGATTCCCTTATTTGCTTCTCAA
GAACCTAAAGATAATAGATT
Celera SNP ID:hCV1192266
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,8|T,1)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22046):
AAAATTAACTGGGCTTAGTGGCGTGAGTGTGTGGTCCCAACTACTCAGAAGGCTGAGGTGGGAGGATCACTTGAGCCTGG
AGATGAAGGTTGCAGTGAGC
Y
GAGATCGCATGACTGCACTCCAGCCTGGGTGACAGAGTGAGACCCTGTCTCAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAGTAAAGAA
AGAAGAAGAAACTTTCTCTG
Celera SNP ID:hCV1192268
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,4|T,1)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22047):
TTTCTTTGAAGGTTCGACAGATTATGTGACTTCACTACCCAAAATTCTATGGCAGCGTCCCATCTCACTCAAACTCCCCA
AATCTTCCTGCCACCCATAG
R
TACCTCCTTTACCTTGTCTCCTTCACTGTGTCTTTTACTTATTTATTTCCAGCCTCTTTGGTCTCCCTGCTCTTCCTCCA
TTACACCTGCAGGAGCCCTC
Celera SNP ID:hCV1192269
SNP情報: dbSNP;Celera
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,10|A,1)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22048):
AGATAAGACAACATGTATTTCCTTTATGCCCTATGTGGAATTTGATAGGTGTCATAAAAAGAAGGCCTCCTGACCGAAAT
ATTTTTCCTGACCAGAAAGC
Y
AGTATTTGAACCCGCTATAGAGTCCCCAATTACAATGCAGAAGACATAGAGATAAGAGGGAATCCCAGTCTTCATCCCCT
TCAAGGTTTTTCCTGACTCT
Celera SNP ID:hCV1192270
SNP情報: dbSNP;Celera; ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,4|T,1) ; no_pop(C,91|T,29)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22049):
AATTCTAAATGCACTTGAAGGGCAAATGAAAGAGATTCTGACTTTTTTGGCTAATATTACTTTCTGTTTTGGTTTTATCT

AACAACAGTTATCAAAAAAT
R
TTACTATACATACTCTGAAGAGCACTATCCTACAAAAGGAATTAAGTCAACAATATAAATGGGACATGCCCCAATGCCCA
GTGTTGCCAGATCTCTGCAA
Celera SNP ID:hCV1192271
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,6|G,3) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22050):
AGAGTCCACTTCTCAGTGACTCCTAGCTGGGCACTGGATGCAGTTGAGGATTGCTGGTCAATATGATTCTTCTTGCTGTG
CTTTTTCTCTGCTTCATTTC
S
TCATATTCAGCTTCTGTTAAAGGTAAGTTTGTGTTGCCTTTTGCTAAACTTTAATTTCCATCTTTGGAGTTGGAGGCAGA
TACGTGCGTGTGTGTGTGTT
Celera SNP ID:hCV1192275
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,39|G,1) アフリカ系アメリカ人(C,30|G,6) 合計(C,6
9|G,7)
SNP型: ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント変異

SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,8|G,6)
SNP型: ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント変異

内容 (配列番号:22051):
TAGCAGTCATATAAAAGAAAAAGAGATGTGTTCATTTTTCTAGTTCTGGGGAAGCAATAAAAACTAATAGAAAGGATTAA
AAAAACTTTTTTCATTGTGT
Y
TCACAGTTTATATCTATCATTCAGCCTGCCAGGAGGGAAAAAAGGCTCTAACACCATTTTCTAAGGGATCCAGAGGTCAA
GATCAAAACTTGATCCATTG
Celera SNP ID:hCV11944618
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,76|C,8) ; no_pop(T,6|C,1) ; no_pop(T,335|C,67
1)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22052):
AAAAGAAAAAGAGATGTGTTCATTTTTCTAGTTCTGGGGAAGCAATAAAAACTAATAGAAAGGATTAAAAAAAACTTTTTT
CATTGTGTTTCACAGTTTAT
R
TCTATCATTCAGCCTGCCAGGAGGGAAAAAAGGCTCTAACACCATTTTCTAAGGGATCCAGAGGTCAAGATCAAAACTTG
ATCCATTGCAGTGGGTCAGT
Celera SNP ID:hCV11944621
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,92|G,-) ; no_pop(A,6|G,1) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22053):
TTCCAAGGCTGAGGCTGTCAGAAACTTCCTGGCCTTCATTCAGCACCTCAGGACTGCGAAGAAAGAAGAGATCCTTCAAA

TACTAAAGATGGAAAATAAG
S
AAGTATTGTAAGTTCCCCAACCTTTGTGTGGGGTTGTCTGTCAGAAACATTTCTGGATTGTTGGTTTTTTGAAGTAAGAA
AGACCCCTTTTAAACCAACT
Celera SNP ID:hCV11944622
SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:22054):
TAAGAAACCATGGACTCCAGAGTCAGAAAAACCTAGGTTTCAATCCCAGCAATGCCATTTACCATTTACCAGCTATATGA
CCTTGAACAAATGACTAGGT
R
TATCTGCGTCTGTTTCCTAGCATGTACAGGGGAATATTAATATTAAACTGACAGAGATGTTCAGTGGATTAAATGAGGTG
GTAGTATTAGTAACAGCTAA
Celera SNP ID:hCV11944628
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,6|G,1) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22055):
ATTGGGAGCCTTTTGTTAATACTTCTCCACTCTTCCCCATATCATCCATTCTCCCCAACCCCATGTATGTGTGTGTGTGT
GTGTGTGTGTATGTGTGTGT
S
TGTGTGTTTGTGTGTGCTTGTAGCCTAATTTCAGAGGTTATGAATCCTGTGGATGAATTAGATCTTAAAACCCTTTATTT
TTAAAAAATTTTTCAGCCTA
Celera SNP ID:hCV11944632
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-) ; no_pop(C,-|G,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22056):
CCTTTTGTTAATACTTCTCCACTCTTCCCCATATCATCCATTCTCCCCAACCCCATGTATGTGTGTGTGTGTGTGTGT
GTATGTGTGTGTCTGTGTGT
K
TGTGTGTGCTTGTAGCCTAATTTCAGAGGTTATGAATCCTGTGGATGAATTAGATCTTAAAACCCTTTATTTTTAAAAAA
TTTTTCAGCCTAGACTCTGT
Celera SNP ID:hCV11944633
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|T,-) ; no_pop(G,-|T,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22057):
TTTTGTTAATACTTCTCCACTCTTCCCCATATCATCCATTCTCCCCAACCCCATGTATGTGTGTGTGTGTGTGTGTGT
ATGTGTGTGTCTGTGTGTTT
R
TGTGTGCTTGTAGCCTAATTTCAGAGGTTATGAATCCTGTGGATGAATTAGATCTTAAAACCCTTTATTTTTAAAAAATT
TTTCAGCCTAGACTCTGTCA
Celera SNP ID:hCV11944634
SNP情報: dbSNP;Nickerson

母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(A,-|G,-) ；no_pop(A,-|G,-)
SNP型：イントロン;繰り返し

内容（配列番号:22058):
CAAATGCATTTTAAAAACCCCAACCTTCTAATGGTTGAAATGCAGTGACCACCAACCCACCCACATGATTAATTGGTTTG
GTTCCACATTTGCCTTGGGC
S
AGAGCTCTTAGAATGTTTCTCTGTCCGCATTCTCTGCTTAAATCCAGCTGGGCTTGCCTGTTACTCAAAAGGAGAGTGCT
CCCAAGGTGGGGCTTCTGGA
Celera SNP ID:hCV15921787
SNP情報：dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|G,-) ；no_pop(C,-|G,-)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:22059):
TTTACCTGTTTTTTTTTTCATATGTCATTTAATGTTCTAATGTAATTTTCTAATGCTGTATGAGATGGAAATTATTTAGG
AAGGTGGCTAATAAAACTAA
W
CTTTTCTTATGCTCTGCACTATTAATTTCTCTCCCATAGATATTAAACATTATGAGCCATCTAAGATTTTTGATAATTAT
TTCTTAATTATTATAGAAAA
Celera SNP ID:hCV15940486
SNP情報：dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,-|A,-) ；no_pop(T,-|A,-) ；no_pop(T,11|A,109)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:22060):
TAAGTCACATCTAGAATTCAGGGAGGATAGAGGGCTTAATGAAGTTAGGGGGAAGCATATGGTGTCAAGAATGTGGACAA
CGGCTGAACCTTGAAAGTTC
W
GTCACATAATAGTTATTTGTCCACAGGTGACATACTTTACTGGCCTCAGTGTTCTGATTATTGCTGCAAGGACTGAAAAA
GGATACCAGGATCTTTGCCT
Celera SNP ID:hCV16074282
SNP情報：dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,-|A,-) ；no_pop(T,6|A,1) ；no_pop(T,-|A,-)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:22061):
GTGTAGATCATTGTAACATTTTTAATCCAACAAAGAAAATTTTCCTTTTATTGCATGAATCAGTTATGATATACATTCAG
AGAAATGACTTACCACCCAG
M
ATTTCCTTATCTGTAATCTCTTGTCAGAAGAGCAAACCATTGGCTTCATGCTCTGTGTGTAACTATAGGGAGATGCTCTT
TCCTTCAGTATTACTGGTGT
Celera SNP ID:hCV16074292
SNP情報：dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|A,-) ；no_pop(C,5|A,2) ；no_pop(C,-|A,-)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:22062):
AGAATATATAAGGAGATTGAAATAAAAATTTACAGATGATTGGATTGACTTGTAAAGTTTACTTTATTGTTTTAATACAT
TAATGGATAATAGCCTACGT

K
TGAATTTTGCCTCCGTTACCTTCTTGCTATGTGCTCTTGGGCAGTTACTTAATAGCCTTAAGCCACAATTTCATACTAGT
AAAATGAGGCACCTGGAACA
Celera SNP ID:hCV16130305
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22063):
TTTTTCAATGGGTGTCTGAACAAAATTGTTTCTGTCAATACAAATGTAGAAAGGACAAAGAGCAGTGCGTCTTGTATCCC
TTAATCCTCAAGTCACACAT
K
AAAAAAACAGTTCTCAAATTATATCAGAATTTTACATTGCACAATTCCAGTTTTAATGAAAGAATCGTCTAAAGGCAGCA
TAAGTACTGAAAAAGTAGTC
Celera SNP ID:hCV16130307
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22064):
CCAGCTGGCACCACCCTGGCTCTTGGAAAGGCATGAGGAAAATTTGGCTTCCTCTTTTTTCCACTGAGGATTTTTTTTTT
CCAAATTTGACTTGGGAAAC
W
GTCATTACAATGAATGTGCAGCTTTTTTTTTCCTCATATGTTGCAGCAAAATTGTCCGTCGAGTTCTGAAGGAAATGGTC
GCTCACAATTATGACCGTTT
Celera SNP ID:hCV16190616
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,833|T,663) ; no_pop(A,-|T,-) ; no_pop(A,99|T,
15)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22065):
CTGATGAAGACAGATATAGGAAGTTTTTTTTAACAGCTTTCTTTCTGTTACTCCAGATGAAGGATGTAAATGTTGAAAAT
GTGAATCAGCAGAGAGGAGA
S
AAGAGCATCTTCAAAGGAAAAAGCCCATCTAAAATAATGGGAAAGGAAAACTTGGAAGCTCTGCAAAGACCTACGCTCCT
TCATCTAATCCATGGAAAGG
Celera SNP ID:hCV16195230
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,2252|C,728) ; no_pop(G,-|C,-) ; no_pop(G,2344
|C,440);no_pop(G,230|C,2)

SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:22066):
GCCCAAGATTGATGTCTGGAAAGCAGGCTGCAGCCATAATCAAAGCAGTTGATTCAAAGTACACGGCCATTCCCATTGTG
GGGCAGGTCTTCCAGAGCCA
S
TGTAAAGGATGTCCTTCTGTAAGTGCAGACAAATATGGGAATAATCATGACATCAGACTCTGTTTTCATTTTGTCTCCAG
TGAAAGCATCAACTCATTCA

Celera SNP ID:hCV16195242
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(G,1048|C,454) ; no_pop(G,-|C,-) ; no_pop(G,-|C,-);no_pop(G,82|C,158)

SNP型: ミスセンス変異;ESS;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:22067):
ATGGAGCAAGTGAGTGAGAAAAGAAGCCAAATCTCTCTGCAGCCATGTATTTCTAGTTGAACGCATTTAGCTTCTCCATTTCTTTGTTTGCTTTTATGAG
R
CCCTGTGAAGGAGATCCTGGGTGTACTTGCTGCCTTCGTCTTATGGCTCTAGCATTTCAGGGACCCGGAAAGAGGAGACAGTGGGGTAGAGAACAGACTA
Celera SNP ID:hCV16268467
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22068):
AATTAAAACAAAACAGTAGAAACCCAGGGAAAGATGAATTTTCTTTAAATGAGTAGAAGAATAATTGATAAGGCCAAAAAAAGTCAGTTTCTGGGATACC
A
AAAAAAAATCTAATGACTAGTTCATTTGATTCTGGAGATAGTTATCATATTCTAATCCAGAAACAATTTATCCAGGAAAGAAAGGCCTATGATTTACCAT
Celera SNP ID:hCV1804394
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,13|-,2)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22069):
AGATTTGGAGTGTCAGATCTCTTTCTCCCAGGATTAATACAGGTAAGAATCTGACCTTGCCTGACACTTATTTAAATCTGATAAATGATGCATTTTTGCT
Y
CATTTGTGTTCTGTTCCCCTCTCCCCACCAGGTCAAAGAGTTCTACTCATATCAAAATGAGGCAGTGGCCATAGAAAATATCAAGAGAGGCCTGGCTAGC
Celera SNP ID:hCV22274275
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,972|C,844) ; no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,234|C,6)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22070):
CAGAGAGGAGAGAAGAGCATCTTCAAAGGAAAAAGCCCATCTAAAATAATGGGAAAGGAAAACTTGGAAGCTCTGCAAAGACCTACGCTCCTTCATCTAA
Y
CCATGGAAAGGTAAAGGGGCGTTTAGATTCCACAACTTTTTCTCCAACTTCATATTTTTCTTCCCTTCAGTAGATATTATTTTGAGGTAATCACATTGTA
Celera SNP ID:hCV22274307
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子，数）: 白人(C,10|T,26) アフリカ系アメリカ人(C,16|T,22) 合計(C

,26|T,48)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,2502|C,490) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:22071):
CGCTCACAATTATGACCGTTTCTCCAGGAGTGGATCTTCTTCTGCCTACACTGGCTACATAGAACGTATGTACACCAAAA
AGAGGTTCTCCTTCCATACC
Y
CACAACTTAGCATTGCTGGAACTGCTATTAAATTACAGTTATTGTGTGTCATCAGGTAGTCCCCGTTCGGCATCTACTTA
CAGCCTAGACATTCTCTACT
Celera SNP ID:hCV25616041
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,16|T,2) アフリカ系アメリカ人(C,16|T,0) 合計(C,3
2|T,2)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22072):
AGAGATACTCTGATGAAGACAGATATAGGAAGTTTTTTTTAACAGCTTTCTTTCTGTTACTCCAGATGAAGGATGTAAAT
GTTGAAAATGTGAATCAGCA
S
AGAGGAGAGAAGAGCATCTTCAAAGGAAAAAGCCCATCTAAAATAATGGGAAAGGAAAACTTGGAAGCTCTGCAAAGACC
TACGCTCCTTCATCTAATCC
Celera SNP ID:hCV25616048
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,1|G,35) アフリカ系アメリカ人(C,2|G,36) 合計(C,3
|G,71)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:22073):
TGCCTGACACTTATTTAAATCTGATAAATGATGCATTTTTGCTTCATTTGTGTTCTGTTCCCCTCTCCCCACCAGGTCAA
AGAGTTCTACTCATATCAAA
R
TGAGGCAGTGGCCATAGAAAATATCAAGAGAGGCCTGGCTAGCCTATTTCAGACACAGTTAAGCTCTGGAACCACCAATG
AGGTACTTACCAATATTAAT
Celera SNP ID:hCV25616049
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,32|G,0) アフリカ系アメリカ人(A,37|G,1) 合計(A,6
9|G,1)
SNP型: ミスセンス変異;ESS;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:22074):
CCAATATTAATAAGGATTCAGCATCTCAATAAAATTTGTAAGGATTTCTACTTATACAATTTCAGTAGAAGAGTTACTAC
TAAGGTAATGCTCAGAAAAG
R
TGACTTGTGTAGTGAAGTCGCATTTGCCTATGAAACAATTGCCATTTATCCCAATGTTTTGTTAATTAATTACAAGGTAG
AGAGGATTAGAAATATTTAT
Celera SNP ID:hCV25616050

SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,0|G,28) アフリカ系アメリカ人(A,1|G,21) 合計(A,1|G,49)
SNP型: イントロン

SNP情報:Applera/dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）:
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22075):
AGTTATGAGTGGGGTATGAGCCTGCAGTGTATGTTTTGCAGCTCTCGGAGCTCTGGCGGTCCACCAGGAAATACCTGCAGCCTGACAACCTTTCCAAGGC
Y
GAGGCTGTCAGAAACTTCCTGGCCTTCATTCAGCACCTCAGGACTGCGAAGAAAGAAGAGATCCTTCAAATACTAAAGATGGAAAATAAGGAAGTATTGT
Celera SNP ID:hCV25616057
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,5|T,35) アフリカ系アメリカ人(C,3|T,35) 合計(C,8|T,70)
SNP型: ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント変異

SNP情報:Applera/dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）:
SNP型: ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント変異

内容 (配列番号:22076):
TAAGTTCCCCAACCTTTGTGTGGGGTTGTCTGTCAGAAACATTTCTGGATTGTTGGTTTTTTGAAGTAAGAAAGACCCCTTTTAAACCAACTGCCCCACC
W
CCAAAACAATTATTTTCTTGTACTACATTTTCATCGAAAAGTTATGCCACAGTGCAGTAATTTAATGGTCACTTGACCAGAAATACAATAGCAGATTTTC
Celera SNP ID:hCV25616058
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,31|T,5) アフリカ系アメリカ人(A,29|T,3) 合計(A,60|T,8)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22077):
AAAATTAAAATAAAATGGGGAGGGGTCTTTTTGAGAAAGTCTTAATCATTTTTTCATTTGTTCAAATTAAAAAAAAAATCACTTCTTGAGAAAACTCAAA
Y
CAATAGAAACTCTGTGAATGGTAGAGATTTTTAAGTATTCCTTCCCCTAAACATTGATATCCATGATTATGCCTTTTTTTTATAGACCTCAGCTGGTGGAT
Celera SNP ID:hCV25616059
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,15|T,3) アフリカ系アメリカ人(C,22|T,2) 合計(C,37|T,5)
SNP型: イントロン

SNP情報:Applera/dbSNP

母集団（対立遺伝子，数）：
SNP型：イントロン

内容（配列番号:22078）：
CTATGGCCTATTAGAGACCTCAATTTTCAAGCCACTTCTCACTAGAATTCAAATGGCCCACAAGGAATCCCAAGCATTATGCCCTTGCCTTTCTTTTTAG
R
TAGATATCTCTGGAAATTGTAAAGTGACCTACCAGGCTCATCAAGACAAAGTGATCAAAATTAAGGCCTTGGATTCATGCAAAATAGCGAGGTCTGGATT
Celera SNP ID:hCV25921533
SNP情報：Applera
母集団（対立遺伝子，数）：白人(A,2|G,34) アフリカ系アメリカ人(A,0|G,22) 合計(A,2|G,56)
SNP型：ミスセンス変異;ESS;ヒト-マウスシンテニー領域

内容（配列番号:22079）：
TGCGGCAGGAGAATGGCGTGAACCCGGGAGGCGGAGCTTGCAGTGAGCCGAGATCCCGCCACTGCACTCCAGCCTGGGCGACAGAGCGAGACTCCGTCTC
A
AAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAATTTAAATATACACATACACTAGACAATGGCATAATTGGGAAATGGCATAAATGAGAAAATGTGGTTTAGAATATTA
Celera SNP ID:hCV26457624
SNP情報：Celera
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(A,7|-,2)
SNP型：イントロン;繰り返し

内容（配列番号:22080）：
ATTTGAGTTAATCCCAGTGGATTTTAATTAATCCCACAGGATTTTAAGAATTTCTAATCATGTTCAGCTAGTTGAAGTTACACACACACACACACACACA
C
ACACACCACACACACACAGAATCTAGATACAGCATTAACAATCAACTCCCTTGCCACAGAATTACCCATTTATCCAAAGTTTCAATTATTACCAGGCCAT
Celera SNP ID:hCV26457625
SNP情報：Celera
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,5|-,1)
SNP型：イントロン;繰り返し

内容（配列番号:22081）：
TGAGTTAATCCCAGTGGATTTTAATTAATCCCACAGGATTTTAAGAATTTCTAATCATGTTCAGCTAGTTGAAGTTACACACACACACACACACACACAC
A
CACCACACACACACAGAATCTAGATACAGCATTAACAATCAACTCCCTTGCCACAGAATTACCCATTTATCCAAAGTTTCAATTATTACCAGGCCATTTG
Celera SNP ID:hCV26457626
SNP情報：Celera
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(A,5|-,1)
SNP型：イントロン;繰り返し

内容（配列番号:22082）：
GTTAATCCCAGTGGATTTTAATTAATCCCACAGGATTTTAAGAATTTCTAATCATGTTCAGCTAGTTGAAGTTACACACA

CACACACACACACACACACA
C
CACACACACACAGAATCTAGATACAGCATTAACAATCAACTCCCTTGCCACAGAATTACCCATTTATCCAAAGTTTCAAT
TATTACCAGGCCATTTGTCT
Celera SNP ID:hCV26457627
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,5|-,1)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22083):
AAGGGGAAAATAGTATCGAAGTAAGATAATGCTAAAATTTTTATTTTCTTTGCTATTCTTTGTTATATTATTATACTTGA
TTTGTAAATAGATCTGTGTT
T
GTGTGTGTGTGTGTGTGCGCGTGTAGTCATGCATTGCTTAACAATGGGAATAAGTTCTGAGAAAAGCATTGTTAGGCAAT
TTCATCACTGTGCAAACATC
Celera SNP ID:hCV26457628
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,6|-,3)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22084):
AGGGGAAAATAGTATCGAAGTAAGATAATGCTAAAATTTTTATTTTCTTTGCTATTCTTTGTTATATTATTATACTTGAT
TTGTAAATAGATCTGTGTTT
G
TGTGTGTGTGTGTGTGCGCGTGTAGTCATGCATTGCTTAACAATGGGAATAAGTTCTGAGAAAAGCATTGTTAGGCAATT
TCATCACTGTGCAAACATCA
Celera SNP ID:hCV26457629
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,6|-,3)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22085):
GGGGAAAATAGTATCGAAGTAAGATAATGCTAAAATTTTTATTTTCTTTGCTATTCTTTGTTATATTATTATACTTGATT
TGTAAATAGATCTGTGTTTG
T
GTGTGTGTGTGTGTGCGCGTGTAGTCATGCATTGCTTAACAATGGGAATAAGTTCTGAGAAAAGCATTGTTAGGCAATTT
CATCACTGTGCAAACATCAT
Celera SNP ID:hCV26457630
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,6|-,3)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22086):
GGGAAAATAGTATCGAAGTAAGATAATGCTAAAATTTTTATTTTCTTTGCTATTCTTTGTTATATTATTATACTTGATTT
GTAAATAGATCTGTGTTTGT
G
TGTGTGTGTGTGTGCGCGTGTAGTCATGCATTGCTTAACAATGGGAATAAGTTCTGAGAAAAGCATTGTTAGGCAATTTC
ATCACTGTGCAAACATCATA
Celera SNP ID:hCV26457631
SNP情報: Celera

母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,6|-,3)
SNP型：イントロン;繰り返し

内容（配列番号:22087):
TAATAACACATAGTTTAAAACACATTGTATAGGTGTACAAAAAATATTTTTTCTTTAAATCTTTATAAGCTTTTTTCTAT
TTTTAAATTTTTTATTTTTA
T
TTTTTTCTTTTAAAAATTTCTGGTTAAAAATTAAGACATAAGCATATATATTAGCCTCGGCCTACACAAGGTCAGGATCA
TCAATATCACTGTCTTCCTC
Celera SNP ID:hCV26457632
SNP情報：Celera
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(T,4|-,1)
SNP型：イントロン;繰り返し

内容（配列番号:22088):
CAGTAATTGCTTATTAGTTTCTGAAATTGAGTTAGAGGAAAAAGGAAACATTTTAAAACACAAAATCATCATTTTCAAAC
ATTGTTTCTTCTTTTACCTG
T
TTTTTTTTTCATATGTCATTTAATGTTCTAATGTAATTTTCTAATGCTGTATGAGATGGAAATTATTTAGGAAGGTGGCT
AATAAAACTAAACTTTTCTT
Celera SNP ID:hCV26457635
SNP情報：Celera
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(-,3|T,2)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:22089):
TGTTTGAGTGAGAGAGAGGGGCGTTCAAGGAGAAAATTAAAATAAAATGGGGAGGGGTCTTTTTGAGAAAGTCTTAATCA
TTTTTTCATTTGTTCAAATT
A
AAAAAAAAATCACTTCTTGAGAAAACTCAAACCAATAGAAACTCTGTGAATGGTAGAGATTTTTAAGTATTCCTTCCCCT
AAACATTGATATCCATGATT
Celera SNP ID:hCV26457637
SNP情報：Celera
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(A,5|-,1)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:22090):
TTGTTAATACTTCTCCACTCTTCCCCATATCATCCATTCTCCCCAACCCCATGTATGTGTGTGTGTGTGTGTGTGTGTAT
GTGTGTGTCTGTGTGTTTGT
K
TGTGCTTGTAGCCTAATTTCAGAGGTTATGAATCCTGTGGATGAATTAGATCTTAAAACCCTTTATTTTTAAAAAATTTT
TCAGCCTAGACTCTGTCATA
Celera SNP ID:hCV26457638
SNP情報：Celera
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,4|T,1)
SNP型：イントロン;繰り返し

内容（配列番号:22091):
GGGGCTAGCCCTAATCCTGATGCTACCACGCCAGCTGGCACCACCCTGGCTCTTGGAAAGGCATGAGGAAAATTTGGCTT
CCTCTTTTTTCCACTGAGGA

T
TTTTTTTTTCCAAATTTGACTTGGGAAACAGTCATTACAATGAATGTGCAGCTTTTTTTTTCCTCATATGTTGCAGCAAA
ATTGTCCGTCGAGTTCTGAA
Celera SNP ID:hCV26457639
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,7|-,1)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22092):
TTTTTAGCTGTTGCAAATATTTAAGTTTTTGGCCCCTTGAGAAGTTCTAGCTGCAGCTCAGAAGCTTCACCATTATTTAC
AGAGCAGGCAGGGAGCTTGC
R
TCATGAACATTATATTGATTTTATCCAGGTGGTTATTGAAGCCCAAGGACTGGAAGCCTTAATCGCAGCCACCCCTGACG
AGGGGGAGGAGAACCTTGAC
Celera SNP ID:hCV26457640
SNP情報: dbSNP; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

内容 (配列番号:22093):
AGGCCAAGATCCACATCACAGGCCTCTGCTGGACTGGGTGGATGAACAAGATTATAATTTTCAAATTAGGAAGAGAGAAA
AAGATGCAAAGAAAGGAATA
Y
TTCTGAGGTGAGGCACACCATAGCTTTCATTTGGAAACAATCATGTTTGGAGTACACATACAGAACTCTCATATTTTGGT
CCCATAGTTCACAGGCATAG
Celera SNP ID:hCV26457641
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22094):
AAACAAAACAGTAGAAACCCAGGGAAAGATGAATTTTCTTTAAATGAGTAGAAGAATAATTGATAAGGCCAAAAAAAGTC
AGTTTCTGGGATACCAAAAA
R
AAATCTAATGACTAGTTCATTTGATTCTGGAGATAGTTATCATATTCTAATCCAGAAACAATTTATCCAGGAAAGAAAGG
CCTATGATTTACCATAGGAG
Celera SNP ID:hCV26457642
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,13|G,2)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22095):
TTAACTGGATAATTACCAGATTTCCATTTCTGGTTTTGGCTTTGTGTTGATTAAATTAACCACGTGGCTGCTGAGTCAGA
CCTTTATTTTGTATTGTTTC
Y
GGGCATTGATTTGCTCTCTAAATCAGCATGGCTCTTGTACACACACTGAACTGCCACAAGAAATGTGACACCTTGAAAGT
CCTTCTGAAATTTGTTGTAT
Celera SNP ID:hCV27503752
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,1407|T,89) ; no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,120|T

,-)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

内容 (配列番号:22096):
GCAACAGGATGAGTTGTCAAAATGTCAGCATCTGAGCTATAAGAAACACTTATGGGACCAAGAGGATCAAAGAGGTCACA
TTAGCTACAAAGTTCTAATA
W
CTTTTTCCTCTAGTTCATAGGAAAGAATCTAAATAAATATGCACTCTGGGCCAAACAAGGACATAAACCTATGCTCTCTC
TCTCTTTTTTTTTCCTTTTT
Celera SNP ID:hCV27519028
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|A,-) ; no_pop(T,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22097):
AAATTTTTGATTCATCTTGAGCTATGGATGAAGGAACTGAGAGCAATCAAACAGTAGCACATTTAATGTGAAGTGTGACC
CACAGTGTTACCAAAAGGAA
M
CACAGAATGAAAAATGACACTGGTCATCAAAAGGTTCACAATATAACTTAGGGCTTCCCACATAATCAGTCATCTTTCAC
CTCTTTCCAAAGTACTTTCT
Celera SNP ID:hCV27522985
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|A,-) ; no_pop(C,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22098):
ACTAAAAGCCAATATAGAGGTCCAGGGTGGTCTAGCTATTGATATTTCAGGTGCAATGGAGTTTAGCTTGTGGTATCGTG
AGTCTAAAACCCGAGTGAAA
W
ATAGGTAAGTGTTTATGCATTATACATTTATGAATTACATATAAGACTATATACAGAGAACTTCCGAAATATGTTTTGGG
AATTAATCTTCTGACTTTTC
Celera SNP ID:hCV27863119
SNP情報: HGMD
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異;ESS;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:22099):
TATCAGCTCAGGATAGCTGTATATAACAAAAACAAAAAGCAATTTAGAGTGGCTTAACTAAATAGTTTCACTTTTATAGT
GTAACAAACATTTGGAAGTA
S
GTGGTCCAGGGTTAATATGGAAATCTTAAGATATCATCAGAATCCAAGCTGCCTTCCTTCAGCTCAGCCATTCTTACTTG
TGACTTTTGACCTCATGCTT
Celera SNP ID:hCV27952670
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|C,-) ; no_pop(G,-|C,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22100):
AATAATGATTGAACACTTTATAATATATATTTGAAAATCTGTTTTAAAAATTCTATGTGTGCATTACTTATGGCTTGATT
CTAGTCAATTGAAATGGTCT

W
AATAAATTTGGAATTGAGAAACAATTGTGATCAGTTGATTATTAGGCATTACATATTTGTGTTTATGAAAATTACAGATA
GTGTGTTGACATACATAAAA
Celera SNP ID:hCV29127184
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22101):
GATAGATATCAAAGATAAAATTACTAATCTTTGTTTGCTGGGATTCTTTTTATTATTTTTATTGTTTGGCCACTTAATGG
AATTTAGTCTCCTCTTATTC
Y
TAAAATAAATATAAAGGAAGGTGTGGAGAAAGGCATCTTCTTCCTAAGGAAAAAACAATATGAATGATGCCTACCTATTT
CAAGAGGAAACTGGCCCCTC
Celera SNP ID:hCV29127185
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22102):
AGATATCACTGTGCACCACTGTACCATGGAGGGGCTTGTTACAAATATAGATTCCCTATATTCATCCCAGAGATTCTGAT
TCAGTAGATCGGGGAGGACC
Y
GAACGTCTTTTTTTTTGAGATGGAGTCTCACTCTGTGGCCCAGGCTGGAGTGCAATGGCGCAATCTCGGCTCACTGCAAC
CTCTGCCTCCCAGGTTCAAG
Celera SNP ID:hCV29127186
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22103):
GCAATCTCGGCTCACTGCAACCTCTGCCTCCCAGGTTCAAGCGATTCTCCTGCCTCAGCCTCCCAAGTAGCTGGGATTAC
AGGCGTGTGCCACCATGCCC
R
GCTTGTATTTTTAGTAGAGACAGGGTTTCACCATGTTGGCCAGGCTGGTCTTGAACTCCTGACCTCAGATGATCCACCCG
CCTTGGCCTCCCAAAGTGCT
Celera SNP ID:hCV29127187
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22104):
TATTTTTGGAAAATAAGATTTTCTAGCTGTCTTGGTTAATAAGTAACACGTGGTTGTATTGACGATATCATTTTCAGAAA
GCTGGGCTAAATTCAAAAGA
R
CTGACATTGCATATCTTATTCATCATCCAGGCAATTTTTCTTCCCTGTATACTGTTGAAATAATATTTTGAAAATGCAAA
CTTAAATTTTCAAATCTTTT
Celera SNP ID:hCV29127188
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)

SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22105):
CTTATTCATCATCCAGGCAATTTTTCTTCCCTGTATACTGTTGAAATAATATTTTGAAAATGCAAACTTAAATTTTCAAA
TCTTTTAATATAATTGTTGC
Y
CCAGAAAGACTTCATAATGAGCTTTCAGTTACCTCTGGAGATATCACAGTTTGAAAGACATGGCTATATACAACTTGAAT
AAATTACTATCTTGTTTGCC
Celera SNP ID:hCV29127189
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22106):
TTGAAAATGCAAACTTAAATTTTCAAATCTTTTAATATAATTGTTGCTCCAGAAAGACTTCATAATGAGCTTTCAGTTAC
CTCTGGAGATATCACAGTTT
K
AAAGACATGGCTATATACAACTTGAATAAATTACTATCTTGTTTGCCAAAAGAATGGCAATTAGTATCTTGTTCACTCAA
AAGAATGATTATAATATAGC
Celera SNP ID:hCV29127190
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(T,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22107):
AGTATCTTGTTCACTCAAAAGAATGATTATAATATAGCATTTCCCTTTGGTATTATGCAGGCAGAAATTAGAGCTGAAGA
CAACCGAAGCAGGCCCAAGA
Y
TGATGTCTGGAAAGCAGGCTGCAGCCATAATCAAAGCAGTTGATTCAAAGTACACGGCCATTCCCATTGTGGGGCAGGTC
TTCCAGAGCCAGTGTAAAGG
Celera SNP ID:hCV29127191
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(T,-|C,-)
SNP型: ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント変異

内容 (配列番号:22108):
AACTCAAGGGCAGCCTTTAATAAGTCACATCTAGAATTCAGGGAGGATAGAGGGCTTAATGAAGTTAGGGGGAAGCATAT
GGTGTCAAGAATGTGGACAA
M
GGCTGAACCTTGAAAGTTCTGTCACATAATAGTTATTTGTCCACAGGTGACATACTTTACTGGCCTCAGTGTTCTGATTA
TTGCTGCAAGGACTGAAAAA
Celera SNP ID:hCV29127192
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(C,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22109):
AAACACATGATCTTGAAAATCCCTTTTCTTAAAGCATTTTGTAAGACTAGTGTTAACATGGAAAACACTTTGAGAAACAT
CACTATAATTAAGAAACCAT
R

GACTCCAGAGTCAGAAAAACCTAGGTTTCAATCCCAGCAATGCCATTTACCATTTACCAGCTATATGACCTTGAACAAAT
GACTAGGTATATCTGCGTCT
Celera SNP ID:hCV29127193
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22110):
TGAATGTAAGAGATGTACCACTGAGGGCATTGTTGATACAAGGGGTGATTGTGCGTGTGTAGGGTTAAAAGGTGTGTGGG
AACTCTCTGTACTTTCCACT
Y
AATTTTGCTGTGAACCTAAACTGCTCTTTAAAAAGTCTATTAATTAAAAAAAAGAGAGATGGGAAGATTCTGAGGTACTT
CATTGTAAGGAAACATTACT
Celera SNP ID:hCV29127194
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22111):
TAGGGAATGCAGAAAAACATTTAAAGAAATATTGTGCAATCTCCCCAGTTTGGCACAATTTTCCTTTAAGTGTATGCACT
ATTAAACAATAAAACCATGA
M
GAATCAAAGAATTTTGCCATGCCTGAAATGTGTCTACTAGTCAACTTAAGCCACCTCAAAGCTGGACACCCTTGCCTTGC
TGTCATTTTGATACCAAACT
Celera SNP ID:hCV29127195
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|A,-)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

内容 (配列番号:22112):
ACAATGCCTGAGGATTTGAATCGGGGTGTAAAACCATGAGGAGTAATCTAGATCTGGGTCAGCAAACTTGTTCTGTAAAG
GGTAGAAAGTAAATATTTTA
Y
GCTTTGCAGGCCACATGGTTTCTGTTGCAGCCACTCAATTCTGTTACTGTAGAGTGAAGACAGCCATCAGCAATACATTA
ACAAATGAGTATGGCTGTGT
Celera SNP ID:hCV29127196
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22113):
GTGTCTTTTTGAGACTGTAATATGGTACACTGTCCTCTAAGGGACATCCTCATTTTATCTCACCTTTTTGGGGGTGAGAG
CTCTAGTTCATTTAACTGTA
M
TCTGCACAATAGCTAGGATGACTAAGAGAACATTGCTTCAAGAAACTGGTGGATTTGGATTTCCAAAATATGAAATAAGG
AAAAAAATGTTTTTATTTGT
Celera SNP ID:hCV29127199
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|A,-)
SNP型: UTR3

内容 (配列番号:22114):
TCTACTTACAGCCTAGACATTCTCTACTCGGGTTCTGGCATTCTAAGGAGAAGTAACCTGAACATCTTTCAGTACATTGG
GAAGGCTGGTCTTCACGGTA
S
CCAGGTAACTCACTTCTCATGGATTTTGCTTAATAAAGTATGCAAGAAATCAGGCTGAGGTAAAATAAAACATATATGCT
GTGGGTAATGCTATAGAATG
Celera SNP ID:hCV29503267
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(G,-|C,-)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:22115):
TTTTTTTTTTTAGACAGTGTTTCGCTCTTGTTGCCCAGGCTGGAGTGCAATGGCGCAATCTTGGCTCACCACAACCTCCA
CCTTCAGGGTTCAAGCAATT
V
TCCTGCCTCAGCCTCCCGAATAGCTGGGATTACAGGCATGTGCCACCACACCCGGCTAATTCTGTATTTTTAGTAGAGAT
GGGGTTTTTCCATGTTGGTC
Celera SNP ID:hCV29521389
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22116):
TTCGCTCTTGTTGCCCAGGCTGGAGTGCAATGGCGCAATCTTGGCTCACCACAACCTCCACCTTCAGGGTTCAAGCAATT
ATCCTGCCTCAGCCTCCCGA
R
TAGCTGGGATTACAGGCATGTGCCACCACACCCGGCTAATTCTGTATTTTTAGTAGAGATGGGGTTTTTCCATGTTGGTC
AGGCTGGTCTCAAACTCCTG
Celera SNP ID:hCV29774561
SNP情報: dbSNP;ABI_Val
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,120)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22117):
TTTAAATAATGCTTTTGGTAAAATAGTTAGTGTTTTAAAATACAAAGATATAATTTCCATGTAACATTTGTGCTGTGTCA
TTTGAATTTTGTAACCATTA
Y
TTGTAACAATACTATCACATAGAGCTAGAATGCCTTGAGTCTAGGTAGCACTGACCCTTTCATAATAGTTGACCTACGGT
AAGCATAAGGGTCATTTGTA
Celera SNP ID:hCV29828653
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22118):
ATTAGAGTTAGTGAGATCTGACTGGAAGCATTTGCAATAACCTAGGCAAGAATTAGTAAAGGTCTGAATTAATGTAGGGG
CAGAGGGCTGAGAGGAGATA
S
ATTCAAGGGCCACTTTATTTAGTGACTGATAAGATGTGGAAAATGAGAAAGAGATAAGAATCCAGGTGACTCTAAAGCTT

TCAGTTGAGGTTACCAGGTG
Celera SNP ID: hCV30315026
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22119):
CTGTTAAAAACCAATTGATATAACAACATAGCGTTATAGGGACCAATTTTAAAACCATGTACTCTAAGTAATTGATAGAA
AACAATTCACTTATAAACTT
M
TAAAACCTGTTAGGGATAAATGTGGCTTTTGATATTAAAGTAAAGTTTGCCTCAGGATTTTTTGTGTAGAAAATTTCCAC
ATGAGGAAAAAAACCTAATC
Celera SNP ID:hCV31212844
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22120):
CATGCCTGTAATCCCAGCGCTTTGGGAGGCCAAGGTGGGTAGATCACTTGAGGTTGGGAGTTCGAGACCAGTCTGACCAA
CGTGGAGAAACCCCATCTCT
R
CTAAAAACACAAAATTAGCCAGGCATGGTAGCGCATGCCTGTAATCCCAGCTACTCAGGAGGCTGAGGCAGGAGAATTGC
GTGAAACTGGGAGGTGGAGG
Celera SNP ID:hCV31212846
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22121):
GAGGCCGAGGTGGGTGGATTACCTGAGGTTAGGAGTTCAAGACCAGCCTGGCTAACATGGTGAAACCCCGTCTCTACTAA
AAATACAAAAATTAGCCAGG
Y
GTGGTGGCACACACCTGTATTACTAGCTACTCAGGAGGCTGAGGCAGGAGAATTGCTTGAGCCTGGGAGATGGAGGTTGC
AGTGAACTGAAATCGTGTCA
Celera SNP ID:hCV31212847
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22122):
GGCGTGGTGGCACACACCTGTATTACTAGCTACTCAGGAGGCTGAGGCAGGAGAATTGCTTGAGCCTGGGAGATGGAGGT
TGCAGTGAACTGAAATCGTG
Y
CACTGCACTCCAGCCTGGCCGACAGAGTGAGACTCTGTCTCAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAGAATCATGTCTCT
ATGATGAATTACCTGGGTGA
Celera SNP ID:hCV31212848
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22123):
ATACACACATATATATATGTTCATATATATACACACATATATATGTTCATATATATACACACATATATATGTTCATATAT
ATATTCATATATATATATAT
W
TTTTTTTTACCCAATACCAATATAAATGCTCTGGAGGGTGGAAAACATTGCCCCTGTGAAATGTTGACCATGGGTATTAT
GGCCATGCCTGGGGCCTTGC
Celera SNP ID:hCV31212849
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22124):
ACAATTAAACACAATGGTAAGTTTTTGTGTATCTAGACATAGAAAAAGTCAGCAGAAAAATACAGTATAAAAGATACTAT
GTAGGTGTACCTTTATTCAT
W
AAAGGTACATAAGTGAAATTTGCAGGGCTGAAAGTTGCTCTGGATGAATCACCAAATGAGCACTGAGTGAATGTCATAGA
CTAGGACGTTACTGTACACT
Celera SNP ID:hCV31212850
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,-|A,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22125):
CAAAGGTGGTTCCCCCATGTATCTGGTGCATGGGCTGGAAAGACTCAAACATCTGAGGCTCCTCATGCAACTATCTTTAT
TTCCCTGTCGCCTCTCAGCA
Y
TGCAGCTTCATGTCAGACTTCTTATGTAGTAGCTCAAGGCTCCGAAGCACATGTACTGATAGTGTGCCAGAGAAAAGCTG
AATTCTCTTTTAAGACATAG
Celera SNP ID:hCV31212851
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,-|C,-)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22126):
TATTAATTTAGAATAGAGATTACATTAAACCTTATTAGCATTATCTGTATCCTAAAAATCTTAAGGCAGCAATAATTTGG
AGGACTGCATGATGTATTTT
Y
TAAATCAGATTATTTATACAATATTGAACCATATAACATGCAACACACATGTAGTGTAGTGTAATAGAAAGGATACTAAG
ATGAACTAAAATTGGAAAAT
Celera SNP ID:hCV31212852
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22127):
TTGAACCATATAACATGCAACACACATGTAGTGTAGTGTAATAGAAAGGATACTAAGATGAACTAAAATTGGAAAATTTA
GTTTAAATTCTGACCTCCAA
Y
AACAGTATATCCTTCAAGGAAGTCTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTAGACAGTGTTTCGCTCTTGTTGCCCAGG
CTGGAGTGCAATGGCGCAAT

Celera SNP ID:hCV31212853
SNP情報: dbSNP;ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C,120)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22128):
AAGCAATTATCCTGCCTCAGCCTCCCGAATAGCTGGGATTACAGGCATGTGCCACCACACCCGGCTAATTCTGTATTTTT
AGTAGAGATGGGGTTTTTCC
M
TGTTGGTCAGGCTGGTCTCAAACTCCTGACCTCAGGTGATCCACCCGCCTCGGCCTCCCAAAGTGCTGGGATTACAGGCG
TGAGCCACCGCACATGGCCA
Celera SNP ID:hCV31212854
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,-|A,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22129):
TTAACTGTATAATAAATTATTTCAGTTAGTGCCTTTTTCGTAATTTCAGTAAGTAGTATAAACTATATGGAAATTTAAAG
ATTGTGTTCACCTATCATGT
K
ATATAGCATAGGACAGAATTTCAGAGGGGAGAAATCTAGCTTATGCTTCAGTAATCAATTTTACAAGATTTGTTTTGACT
TCAAAAATTCTCATGATATT
Celera SNP ID:hCV31212855
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22130):
AATGTACCCATTCAGAATCTGATAAAAGTGATGAGGCCCCTTTTTACTCATACATAAAATTTTATAACCCTCACCCCTCC
TTTTTTTTTTTTTTTTTTTG
K
TCATTGACCCCATGAATCCAATCCATAAATTTCCAGGGTTAAGAATTCCCTGTACCACAGGTTAAAAATCCCTGAAAAGG
GGATTAACTCTTCAATTCAA
Celera SNP ID:hCV31212856
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22131):
TCATTTATTATGTTTATTGTATATTTCTATTTCACTAGAATGTAAGTTCCATGAAGAAATGGATCTCAGTTTTTTTCAAC
ACCAATTGCTCACCAGTTCC
Y
GGTACATAGATAATATTTAATAAAGACTTGCTAAAAAGTGAATAGTACAATAACCTCCCTACCCATATACTTTATTGAGT
GCCCACTATGTACTCAGTTT
Celera SNP ID:hCV31212858
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22132):

GGTCTGAAGTTCACTACAGTCATGGAAGAAAGAGATGGAGAAAGCCACCAGCTCTTAACGGCCTCAGCCTAGAAGTGATC
CTCATAGATTCTATCCATGG
Y
GTATTAGCCAGAACTAGTCACGTGGCCCCCACCAAATCACAAAGGAATCTGGGAAATGTAGTAACACATGTATATTTTTA
TGAACACTCACTATTCCTGC
Celera SNP ID:hCV31212860
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22133):
ATGGAAGAAAGAGATGGAGAAAGCCACCAGCTCTTAACGGCCTCAGCCTAGAAGTGATCCTCATAGATTCTATCCATGGC
GTATTAGCCAGAACTAGTCA
Y
GTGGCCCCCACCAAATCACAAAGGAATCTGGGAAATGTAGTAACACATGTATATTTTTATGAACACTCACTATTCCTGCT
ATTCCTGCTGAAATGTCCAT
Celera SNP ID:hCV31212861
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22134):
AGAAAAGAAGCCAAATCTCTCTGCAGCCATGTATTTCTAGTTGAACGCATTTAGCTTCTCCATTTCTTTGTTTGCTTTTA
TGAGACCCTGTGAAGGAGAT
S
CTGGGTGTACTTGCTGCCTTCGTCTTATGGCTCTAGCATTTCAGGGACCCGGAAAGAGGAGACAGTGGGGTAGAGAACAG
ACTAGAAATTGTGAGGAAAA
Celera SNP ID:hCV31212862
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22135):
ATGACTCTGCCAACACCTTTCCATCTACTTTTAGATGCTCTGCAAGACAGCTGATGCGTTGTATATGACAGTCCTGGAAA
GACTAAGAGTCTGTAGGATG
M
CATCATAAAATAGAAAGCTCATGGTTTTCATAGTCAGACAGAAGGGGTATGGGTCCCGCCTCTGACATTTATTAGCTGAG
TAAACTTGAAAACTTTTTTT
Celera SNP ID:hCV31212864
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22136):
GCAGTTTTCTCAGTACCCATTCTTAGTTTGCATGCAGATGGACAAGGATGAAGCTCCATTCAGGTAAGATGCAGCGTTCA
GGTCATGTTCCAGGACCATC
Y
CCAGTGCACCAGGAACTTGCATTCAGTTTAGAACATTCAGTTTCAGAATTAAAACAAAACAGTAGAAACCCAGGGAAAGA
TGAATTTTCTTTAAATGAGT
Celera SNP ID:hCV31212865

SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22137):
TCTTAAGGCAGCAATAATTTGGAGGACTGCATGATGTATTTTCTAAATCAGATTATTTATACAATATTGAACCATATAAC
ATGCAACACACATGTAGTGT
R
GTGTAATAGAAAGGATACTAAGATGAACTAAAATTGGAAAATTTAGTTTAAATTCTGACCTCCAACAACAGTATATCCTT
CAAGGAAGTCTTTTTTTTTT
Celera SNP ID:hCV32331112
SNP情報:Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22138):
ATTGTTGCTGTTGTTGTACAGGCAATTTGAGAAAAAGTACGAAAGGCTGTCCACAGGCAGAGGTTATGTCTCTCAGAAAA
GAAAAGAAAGCGTATTAGCA
K
GATGTGAATTCCCGCTCCATCAAGAGAACTCAGAGATGTGCAAAGTGGTGTTTGCCCCTCAGCCGGATAGTACTTCCAGC
GGATGGTTTTGAAACTGACC
Celera SNP ID:hCV568068
SNP情報: HGMD;HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: ナンセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:22139):
AACTTCAAGTACATTCAGTAACTTGGCTGGAGAGGTATAGGGTGACTTAACTGTGTGTGTAATTCTGTTATTGTTGCTGT
TGTTGTACAGGCAATTTGAG
W
AAAAGTACGAAAGGCTGTCCACAGGCAGAGGTTATGTCTCTCAGAAAAGAAAAGAAAGCGTATTAGCAGGATGTGAATTC
CCGCTCCATCAAGAGAACTC
Celera SNP ID:hCV568069
SNP情報: HGMD;HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|A,-) ; no_pop(T,-|A,-)
SNP型: ナンセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:22140):
GGTCAAATGTGCCATTGGAAAGGGGGTTAACTAAATTGTACTTATTATTTTTTATAACTATTATTATGCTTTTTTCTTCTA
GGAACTTCAGTTACAATCTG
R
ACTAAAAGCCAATATAGAGGTCCAGGGTGGTCTAGCTATTGATATTTCAGGTGCAATGGAGTTTAGCTTGTGGTATCGTG
AGTCTAAAACCCGAGTGAAA
Celera SNP ID:hCV568070
SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:22141):
GAATGTATAAGTTAATGGTGGCTTCTGTCATATTTTGCCCATGATTTCCTTATCTGTAAGAGGCTGTATGGTTTATAGTC

ACTCAGAGAAAGTTTCGAAT
W
TGAACTTGAAACCTAAGTAATTTGATCCATTGAACTTGACAAATGTCCATTTGTCTTTTCAAAGGTGCACATATTCACAA
AACTGAAATTGTGCCAATAT
Celera SNP ID:hCV568071
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|A,-) ; no_pop(T,12|A,1) ; no_pop(T,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22142):
GTTCTGGCATTCTAAGGAGAAGTAACCTGAACATCTTTCAGTACATTGGGAAGGCTGGTCTTCACGGTAGCCAGGTAACT
CACTTCTCATGGATTTTGCT
Y
AATAAAGTATGCAAGAAATCAGGCTGAGGTAAAATAAAACATATATGCTGTGGGTAATGCTATAGAATGTATAAGTTAAT
GGTGGCTTCTGTCATATTTT
Celera SNP ID:hCV568072
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,134|C,34) ; no_pop(T,11|C,2) ; no_pop(T,167|C
,839);no_pop(T,1316|C,76); no_pop(T,109|C,11)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22143):
CCACTGAGGATTTTTTTTTTCCAAATTTGACTTGGGAAACAGTCATTACAATGAATGTGCAGCTTTTTTTTTCCTCATAT
GTTGCAGCAAAATTGTCCGT
Y
GAGTTCTGAAGGAAATGGTCGCTCACAATTATGACCGTTTCTCCAGGAGTGGATCTTCTTCTGCCTACACTGGCTACATA
GAACGTATGTACACCAAAAA
Celera SNP ID:hCV568074
SNP情報: HapMap
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|C,-)
SNP型: ナンセンス変異;ESS;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:22144):
GTCAAGAACATCCTGCTGTCTATTGGGGAGCTTCCCCAAGAAATGAATAAATACATGCTCGCCATTGTTCAAGACATCCT
ACGTTTTGAAATGCCTGCAA
K
GTATAATACATTGCACATGTCTCTCTGTGTATTCAAGCTTATTTGTGTGTTCATGGGGTACCGATGTAGCTAATAATAAT
GATGTGGTCATTATGCAGGG
Celera SNP ID:hCV568075
SNP情報: HGMD;HapMap
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:22145):
AATCTAGATGTGCACTAAGTTTGAACATCTTATGAACAGGTGAAGAAGACCTTAAACAGAATATACCACCAAAACCGTAA
AGTTCATGAAAAGACTGTGC
R
CACTGCTGCAGCTGCTATCATTTTAAATAACAATCCATCCTACATGGACGTCAAGAACATCCTGCTGTCTATTGGGGAGC
TTCCCCAAGAAATGAATAAA

Celera SNP ID:hCV568076
SNP情報: HGMD;HapMap
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:22146):
GTTCAAAGGTTCTATTGGTAGCAGTGACATCAGAGAAACTGTTATGATCATCACTGGGACACTTGTCAGAAAGTTGTGTC
AGAATGAAGGCTGCAAACTC
W
AAGTAAGTGCAAATCCAATCTCATGTATTACATCATTCTACACCATTGTCCATTTGATACTCACCATGCTGCCTACTATT
GGCACTCCTAATTCTCTTTA
Celera SNP ID:hCV568077
SNP情報: HGMD;HapMap
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(T,-|A,-) ; no_pop(T,-|A,-)
SNP型: ナンセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:22147):
ATTTTTCTGGAAATCTTTATAGTGGAATGAAGTATTTATTTATTGATGAAAGGCATTATTAAAAGGTAAATTTCTCATCA
AATTATAAGGGATTACAAAC
R
TAATGTAACAAAGCAAGTCATCAAAGCATGATTGGATGAATTCAGGAAAGGAGACAAATTATGAGACTGAAATGATCCAA
CTGAGATTAGTAATATTGAT
Celera SNP ID:hCV8934090
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,37|G,55) ; no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,55|G,65
)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22148):
TGATGAAAGGCATTATTAAAAGGTAAATTTCTCATCAAATTATAAGGGATTACAAACATAATGTAACAAAGCAAGTCATC
AAAGCATGATTGGATGAATT
Y
AGGAAAGGAGACAAATTATGAGACTGAAATGATCCAACTGAGATTAGTAATATTGATTTGTTATGAGATTATCGATATCT
GGCTAAAGTACAAGGTTAAA
Celera SNP ID:hCV8934091
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(C,92|T,-) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22149):
AGACAAATTATGAGACTGAAATGATCCAACTGAGATTAGTAATATTGATTTGTTATGAGATTATCGATATCTGGCTAAAG
TACAAGGTTAAAGATTTTAA
R
AGGGTATGACAAGTCTAAAGTAGAGTTTTTTTAAAGCCTTTAGAAATTATTTTAAAACTATGACATGGAAAAGCCTTTTA
TATATTAAAATAATGATTGA
Celera SNP ID:hCV8934096
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）: no_pop(A,78|G,14) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22150):
CTATTTCAGACACAGTTAAGCTCTGGAACCACCAATGAGGTACTTACCAATATTAATAAGGATTCAGCATCTCAATAAAA
TTTGTAAGGATTTCTACTTA
Y
ACAATTTCAGTAGAAGAGTTACTACTAAGGTAATGCTCAGAAAAGGTGACTTGTGTAGTGAAGTCGCATTTGCCTATGAA
ACAATTGCCATTTATCCCAA
Celera SNP ID:hCV8934097
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,8|C,1) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22151):
CTTTCCTTCTATTGGGAGCCTTTTGTTAATACTTCTCCACTCTTCCCCATATCATCCATTCTCCCCAACCCCATGTATGT
GTGTGTGTGTGTGTGTGTGT
R
TGTGTGTGTCTGTGTGTTTGTGTGTGCTTGTAGCCTAATTTCAGAGGTTATGAATCCTGTGGATGAATTAGATCTTAAAA
CCCTTTATTTTTAAAAAATT
Celera SNP ID:hCV8934098
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22152):
AAATTGTGCCAATATTTCTTACATAAACGTTTAAAAATAATATTTTATTTTTATTCACAGATATATTTCTTAGCCTCCTC
TCACCCCCAAGTATTTAATT
M
TAGAATATATTTTCCTTTTCTGGTTGTTTCTATGAAGAGATTGATTCCCCATAATAAAACCCTTCATAATAGAATATGAT
GCTCTAAAGAGTCAATCTGT
Celera SNP ID:hCV8934104
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(C,246|A,-) ; no_pop(C,168|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22153):
AAGACAAAATTGTGCCCATCTTGGAGCTCATATTCCAAGCACTTGGCCCTCTTGGTATTGGTCCCCTTTCTCCTTTACTA
TAGATATGTTATAATTTCAT
W
TATTAGATGATTAATAAGTGCCTTTAATTGGAGGCAAAGAGAAAATGTTGATGTTAACAGAAACAAGAAAGTTTAGGACA
CAACAGAATAGAGCTACCAC
Celera SNP ID:hCV8934106
SNP情報: dbSNP; Celera;Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(A,-|T,-) ; no_pop(A,8|T,1) ; no_pop(A,-|T,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22154):
CTTTACTATAGATATGTTATAATTTCATATATTAGATGATTAATAAGTGCCTTTAATTGGAGGCAAAGAGAAAATGTTGA
TGTTAACAGAAACAAGAAAG
K
TTAGGACACAACAGAATAGAGCTACCACTGTCTCCTCACTTGGCTCTCTCAGGCACGAGGGCTTAGGTGATATTTATCCT
GAAGGCAGGAGCTGAACTAT

Celera SNP ID:hCV8934107
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,7|G,1) ; no_pop(T,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22155):
AATGAGTATGGCTGTGTTCCAATAAAATTTTATGTACAAGAATAGCCAGTGGGCCAGACTTGCCTGCTGGCCATAGTTTG
CCAATCCCTGATCTAGATTA
W
CTTGTACAGTTTTTCTATTCACTAAGCTAGGGCAGCTAAGGCAAGGCATATTCTATGAGAAAGATTGCCCCCTAGCTATT
AAACATAGCCCAGTGTCTGT
Celera SNP ID:hCV8934108
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|T,-) ; no_pop(A,-|T,-)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

内容 (配列番号:22156):
TGGATGAACAAGATTATAATTTTCAAATTAGGAAGAGAGAAAAAGATGCAAAGAAAGGAATATTTCTGAGGTGAGGCACA
CCATAGCTTTCATTTGGAAA
Y
AATCATGTTTGGAGTACACATACAGAACTCTCATATTTTGGTCCCATAGTTCACAGGCATAGGTGAAAATGTGGGCATGA
CTATTGTGTTTTCTTCAGGA
Celera SNP ID:hCV8934109
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,283|C,639) ; no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,144|C
,204);no_pop(T,79|C,41)

SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22157):
AGTTTGTGTCCATCACATTAGTTATAATGCCTCAAACAACCCCTTCATCCCATGCAGCCATATTTTGTCCTATATCAAAT
GTCTCTTTAAGTATCCTTAG
R
GCTATCTCCTAATGTGTCCTGAGCATGGCACTGAGAATCTCATGCTTCCATCAAAGAGTGTCCTTCAGACTGAAAGTAGC
TTCATGCCGCAACCGTACTT
Celera SNP ID:hCV8934110
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22158):
TTCCCAGGCAATGCTGATGCTGTTGTTCACAGAAACACACTTTGAGAACCATTGTTCCTTTCAAAGTGTAGCAATGATTG
AAGGAAAACATCCTTCTTAA
Y
TGGCACTTCATCACTCTGGTATTTTAATTGACTAATTAATTTAGCAAATCAACAGAGTCTACTTCCGGTGCTTAAAATTA
GGACAGCATGTTTCCAAGCC
Celera SNP ID:hCV8934111
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,6|T,5) ; no_pop(C,-|T,-)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

内容 (配列番号:22159):
TACTTTCTAGACAGAAGTTTTTCCAAATGAAATGGAATTGAATTCTTTGCAAAGAGAAATCAACAACAGCAACAACAACA
AAAAGTAATTTGGATTTTTT
W
AAAAAGTACACAGTATCCTTAAGAATCTACCCTTATCCATATTGTAACCAATCTGTCTTCCATTTCCACTTGTTCATTTG
AAAAAAATATCTTTTAAACC
Celera SNP ID:hCV8934113
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|T,-) ; no_pop(A,-|T,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22160):
AATATAGGACATCAGAAGGTACTCTAAGTGATTCAGGGATTAAAACGACCTCTGACCTATTTTTACACTGATCATAACAG
CAGCAGGGGTTTTAATTTGC
R
CAGCAAAAATTAATATTCCTGTCAAAACATAAGGGCATAAAACTCTCATTTAATTGTGAAAGCAGTTTCTCACAGTTTGA
TTTAAAGTCCACAATTCAAT
Celera SNP ID:hCV8934114
SNP情報: dbSNP; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22161):
TTGAAATTATTTATCCTCTTCATCATTATCCAGGGCACATTCCCCAGCCAATGCAATCTGTTTATCCAGTTATCTAGAGC
ATCATTAAAGGACCCACCAT
W
TTTTTCCTCCTAGGACCTACTGTACATGCCCCACTGTAAGAATGATTTTTTGTAACACAATATTTTTTCAAATATCTTGG
CAATCAAGGGCTTACGCCTC
Celera SNP ID:hCV8934115
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|T,-) ; no_pop(A,-|T,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22162):
TCTAAGCACATCCAGGTCACCTCTGAATCCCTTAAGTGTTTCCTTCCAGTCACTGGCATCATACGTTCAGACCCTGTAAA
GTTACAGCTGTTAGTCCAAT
W
CCATTAAATATAATATGAACAAGTTTTTTCTTTTTTTCTCAAATGTTTAGGGTGACTGTGGTAATAACCACTGACATCAC
AGTGGACTCCTCTTTTGTGA
Celera SNP ID:hCV8934118
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,38|T,2) アフリカ系アメリカ人(A,33|T,3) 合計(A,7
1|T,5)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|T,-) ; no_pop(A,-|T,-)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

内容 (配列番号:22163):
CATTCAGGTAAGATGCAGCGTTCAGGTCATGTTCCAGGACCATCCCCAGTGCACCAGGAACTTGCATTCAGTTTAGAACA
TTCAGTTTCAGAATTAAAAC
R
AAACAGTAGAAACCCAGGGAAAGATGAATTTTCTTTAAATGAGTAGAAGAATAATTGATAAGGCCAAAAAAAGTCAGTTT
CTGGGATACCAAAAAAAAAT
Celera SNP ID:hCV8934119
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(A,184|G,312) ; no_pop(A,7|G,7) ; no_pop(A,-|G,-
)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22164):
CATTGATTATATAAAAGTAAACGAGTCAGTTGTATTTTCAGAGAATAAAAGATTGTGCTTTATAGTTAAACTATTAAGCT
GTCACTAACTTACATTAAGT
K
ATATCTAGAATGAACCTCCACAAATGCATTTTAAAAACCCCAACCTTCTAATGGTTGAAATGCAGTGACCACCAACCCAC
CCACATGATTAATTGGTTTG
Celera SNP ID:hCV8934120
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,-|G,-) ; no_pop(T,472|G,236
);no_pop(T,394|G,78)

SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22165):
GTTCCCTAATCAGGAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAGTAAGACACAAACAAACCATTTTTTTTCTCTTTTTTTGGAGTTGGGG
GCCCAGGGAGAAGGGACAAG
R
CTTTTAAAAGACTTGTTAGCCAACTTCAAGAATTAATATTTATGTCTCTGTTATTGTTAGTTTTAAGCCTTAAGGTAGAA
GGCACATAGAAATAACATCT
Celera SNP ID:hCV8934122
SNP情報: dbSNP;Nickerson
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(A,92|G,-) ; no_pop(A,-|G,-)
SNP型: UTR3

内容 (配列番号:22166):
AAAATGTTTTTATTTGTATGAATTAAAAGATCCATGTTGAACATTTGCAAATATTTATTAATAAACAGATGTGGTGATAA
ACCCAAAACAAATGACAGGT
S
CTTATTTTCCACTAAACACAGACACATGAAATGAAAGTTTAGCTAGCCCACTATTTGTTGTAAATTGAAAACGAAGTGTG
ATAAAATAAATATGTAGAAA
Celera SNP ID:hCV8934123
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団 (対立遺伝子, 数) : no_pop(G,39|C,53) ; no_pop(G,-|C,-) ; no_pop(G,450|C,9
0)
SNP型: 転写因子結合部位;UTR3

内容 (配列番号:22167):
CTGAGGTGGGAGGATCACTTGAGCCTGGAGATGAAGGTTGCAGTGAGCCGAGATCGCATGACTGCACTCCAGCCTGGGTG

ACAGAGTGAGACCCTGTCTC
A
AAAAAAAAAAAAAAAAAAAAGTAAAGAAAGAAGAAGAAACTTTCTCTGCCTTTCTCTGCTTGTTAACTGGTGTAGTCCCA
GAGCCTTAAAAAGTACTTAC
Celera SNP ID:hCV9979837
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,4|-,1)
SNP型: イントロン;繰り返し

内容 (配列番号:22168):
AGTTCATAATCTTTATGGAAAATGTACCCATTCAGAATCTGATAAAAGTGATGAGGCCCCTTTTTACTCATACATAAAAT
TTTATAACCCTCACCCCTCC
T
TTTTTTTTTTTTTTTTTTGTTCATTGACCCCATGAATCCAATCCATAAATTTCCAGGGTTAAGAATTCCCTGTACCACAG
GTTAAAAATCCCTGAAAAGG
Celera SNP ID:hCV9979857
SNP情報: Celera
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(-,2|T,2)
SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

内容 (配列番号:22169):
GGATATGTGTCATTATCTTTATGCAGGTCACACAACTGGTCTCTCATTAAATAATGACCGGCTGTACAAGCTCACGTACT
CCACTGAAGTTCTTCTTGAT
S
GGGGCAAAGGAAAACTGCAAGACAGCGTGGGCTACCGCATTTCCTCCAACGTGGATGTGGCCTTACTATGGAGGAATCCT
GATGGTGATGATGACCAGTT
Celera SNP ID:hDV70650413
SNP情報: Heart.May
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-)
SNP型: ミスセンス変異;ESS

内容 (配列番号:22170):
GGGATTAACTCTTCAATTCAAAGCTAGATAGCAAATGTGTAAGTGTCTCAAAAGCAAAATTCTGAGTTTGCAATCTAGAA
ACATAAAAATACTTTACCAA
R
TATGTGTTTATTTTTTAACTAAAAGTGTTCCTTGGAAATATTTAAATGTCTTGGTAACCTATTTTATCCCTGTTTGGTTA
ATAGAGTAAGTTCAAAGGTT
Celera SNP ID:hDV70650415
SNP情報:Heart.May
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22171):
GAACTTTGTATATAGTAAGTGTGGTTTCCAGTTTTAAGTTTTGATAGTAGAAATTTAGTTACTTTTAATCACAGAGAACT
TTATATTTTATTTTCAATTT
Y
ATTTGCCTAAAGCTTTTCCACTTGCCTGAGTGGACTATCAATTTTCACGTCTTTCTTATTAAAAAGCAAAAAGCAAAAAC
ACTTTTTAAGTATAACTAAA
Celera SNP ID:hDV70650416
SNP情報:Heart.May

母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|T,-)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:22172):
GAGAAATATTAGACTCTAAGTCTATCTCCTAGAGTAGAACTTTGTATATAGTAAGTGTGGTTTCCAGTTTTAAGTTTTGA
TAGTAGAAATTTAGTTACTT
Y
TAATCACAGAGAACTTTATATTTTATTTTCAATTTCATTTGCCTAAAGCTTTTCCACTTGCCTGAGTGGACTATCAATTT
TCACGTCTTTCTTATTAAAA
Celera SNP ID:hDV70650417
SNP情報:Heart.May
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|T,-)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:22173):
TATCCTCACAGGGTAACGTCCTATATCTATATCCTGAAGCATAAATATTGAAGCATATTCTCTTATTTTAAGAAACAAAT
TCTTTTTTGAAATATATTTA
Y
TTTTATAAGTTTTAAGATGCTGTTACATTTTTCAATACTGAAATATCCTGGTTTAAGTATAACTTTGTTTGTTACTACAA
CTACATTTTTCAGGAAGCCA
Celera SNP ID:hDV70650418
SNP情報:Heart.May
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|T,-)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:22174):
GCTGTCTATTGGGGAGCTTCCCCAAGAAATGAATAAATACATGCTCGCCATTGTTCAAGACATCCTACGTTTTGAAATGC
CTGCAAGGTATAATACATTG
Y
ACATGTCTCTCTGTGTATTCAAGCTTATTTGTGTGTTCATGGGGTACCGATGTAGCTAATAATAATGATGTGGTCATTAT
GCAGGGTTACGTTGCATAAA
Celera SNP ID:hDV70650419
SNP情報:Heart.May
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|T,-)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:22175):
GAGTAGAAGAATAATTGATAAGGCCAAAAAAAAGTCAGTTTCTGGGATACCAAAAAAAAATCTAATGACTAGTTCATTTGA
TTCTGGAGATAGTTATCATA
Y
TCTAATCCAGAAACAATTTATCCAGGAAAGAAAGGCCTATGATTTACCATAGGAGTTGCCACATAGTTTCATAAAAAAAA
TCAGATACACATTTACTGTC
Celera SNP ID:hDV70650420
SNP情報:Heart.May
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|T,-)
SNP型：イントロン

内容（配列番号:22176):
CACAGCGTTTACATATTTACCTGTATTTAAGATTTTTGTAAAAAGCTACAAAAAACTGCAGTTTGATCAAATTTGGGTAT
ATGCAGTATGCTACCCACAG

Y
GTCATTTTGAATCATCATGTGACGCTTTCAACAACGTTCTTAGTTTACTTATACCTCTCTCAAATCTCATTTGGTACAGT
CAGAATAGTTATTCTCTAAG
Celera SNP ID:hDV70650421
SNP情報:Heart.May
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|T,-)
SNP型：UTR3

内容（配列番号:22177):
ACAGCGTCATTTTGAATCATCATGTGACGCTTTCAACAACGTTCTTAGTTTACTTATACCTCTCTCAAATCTCATTTGGT
ACAGTCAGAATAGTTATTCT
S
TAAGAGGAAACTAGTGTTTGTTAAAAACAAAAATAAAAACAAAACCACACAAGGAGAACCCAATTTTGTTTCAACAATTT
TTGATCAATGTATATGAAGC
Celera SNP ID:hDV70650422
SNP情報:Heart.May
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|G,-)
SNP型：UTR3

内容（配列番号:22178):
CGGGAAAACCAAACACGTTCCCTAATCAGGAAAAAAAAAAAAAAAAAAAGTAAGACACAAACAAACCATTTTTTTTCTCT
TTTTTTGGAGTTGGGGGCCC
R
GGGAGAAGGGACAAGACTTTTAAAAGACTTGTTAGCCAACTTCAAGAATTAATATTTATGTCTCTGTTATTGTTAGTTTT
AAGCCTTAAGGTAGAAGGCA
Celera SNP ID:hDV70650423
SNP情報:Heart.May
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(A,-|G,-)
SNP型：UTR3

内容（配列番号:22179):
CAGTTCAAAAGCTACATCTGTCACCACCTATAAGATAGAAGACAGCTTTGTTATAGCTGTGCTTGCTGAAGAAACACACA
ATTTTGGACTGAATTTCCTA
S
AAACCATTAAGGGGAAAATAGTATCGAAGTAAGATAATGCTAAAATTTTTATTTTCTTTGCTATTCTTTGTTATATTATT
ATACTTGATTTGTAAATAGA
Celera SNP ID:hDV70662723
SNP情報：dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,-|G,-)
SNP型：ミスセンス変異

内容（配列番号:22180):
TTGATCTTTTTAAATTACCCCATGCCAACTTTAAGCCTGTACTAAGATTTCATATAGTAAAACATTATTTTATTCGGGCA
CAGCTAATTTAAAGTTACAT
R
TGTGCAACGCTGAAATGTACCTTTGTACTAAAAGTTTGATAATTACATTAATAGAGTAAATTACACTGAAGAGATGTTTC
TTAAATATCAAAAATGTCCA
Celera SNP ID:hDV70815712
SNP情報：dbSNP
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(A,-|G,-)

SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22181):
AAGATTATATGGGGCTCAACTGAGTTGAACTTTGATAAAGGTTTTACTTATTGTTTACTTAATAATAGCTAAAATGAACT
AAGCACTTACTGTGTGCTAG
R
TGCTGACTAAAGGCATTACACGAACTGTCTCTTTTATTCTTGTAATGGCCCTGAGCAGTAAGGGCTGCCTTATCAACCTC
TTGTGATAGATGAGGAACCA
Celera SNP ID:hDV70815714
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22182):
TCCATCACTAGGCAGAGTATATGTAGGAAGTAAAAATAGAGATTTGAGACACTTGTTTGGATAATTCAGGAAAAGTATTC
TCTTCTTCTAAGGCACAAGA
K
AATTTTCATGTAGACTAAATTACTGAGCTTGGTATTATTTGGATTCATTGCATAGCTATTGAGCTTTATGTTTTACTTTA
GAAGCTATGGTTGGTTTTAA
Celera SNP ID:hDV70815719
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(G,-|T,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22183):
AGTCTACAGGGTGAAAACCAACAAGCTGATTTTCATTAAATTCACTTTGTACTTTTATCCTTGTTTCTTAAACATTAGTT
AAATTATCAAAATGGCAAAA
R
ACACTTATCATCTCTGTGCCTATAAATATCAAAGATGATAAAACAAAACTAAGTGGCTTACTATTCCTGCCAAATCATAG
TCACCCTCCTCATTTCAACC
Celera SNP ID:hDV70815722
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22184):
ATACATTTTGTAGCCTGGAAGGAAAGTGACATAGTGGTGACAATACTGGTATTTTTCCCACTTAGGAGATCTTGCTTTCT
AAAGTATTTAAGGTTCATAC
S
AAAAAGACATGGGCCATATAGACATGTGTGCATTGCCACTGAGTGAACACTTCTGACTATTTTGGGGCAATCTAGTTATG
AACTTCTAATGGTCATGATA
Celera SNP ID:hDV70965454
SNP情報: dbSNP
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(C,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22185):
CCAGTGATTTGTTTGAGAATATGATACTGTGAATTTTCAGACACTGAGGTCATTATTCCAGTTCCTTTCTAAGTCGGACA
AACACTATTCCAACATTTAT
R

GGTTAGTCCAGTCTAATGACTAAAACTGATTGCCAGATAAAGTACCTAGTAAATCCATCACTAGGCAGAGTATATGTAGG
AAGTAAAAATAGAGATTTGA
Celera SNP ID:hDV70965459
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22186):
AATACCATTGAAAAGGCAAGTGAAAAAACATTTTATGAGGAATGGTTTCATAAAACTGTTGTGAAGTGTATTAATATAGA
ATCATGTTTCAGATCAGCTA
S
ATTATAAACATCGGTTTTCCAAATGCTGCATTGTGTAAAATGATCACTTTTTAGTTTCTTAGGAAGACACACTGTTAAAA
ACCAATTGATATAACAACAT
Celera SNP ID:hDV70974337
SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|G,-)
SNP型: イントロン

内容 (配列番号:22187):
TAAATGCTCTGGAGGGTGGAAAACATTGCCCCTGTGAAATGTTGACCATGGGTATTATGGCCATGCCTGGGGCCTTGCAA
TAGCCCATAAAGGCTGTGCC
R
TCTCAGGAATCTCAAAGGTAGTGATTGCCATTTTCGTCCAAGAACTTTTTTATTTGCTATTATTTTAAACCTTAGTTATT
TTTTGTTTCAAGTACAGTTA
Celera SNP ID:hDV70974438
SNP情報: 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: 70
Celera遺伝子:hCG39602 - 145000147474422
遺伝子記号:MKI67
タンパク質名: モノクローナル抗体Ki-67 同定抗原
Celeraゲノム軸:GA_x54KRFTF114(4254619..4296355)
染色体: 10
OMIM番号: 176741
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5068):

SNP情報

内容 (配列番号:22409):
CTCATCACCGCTTGCTGGTTCTTTGTGTGTGTGTGTGCTTTGCCCTGATGTTTGCGTGAGCCTCTCAACTGCTGAGAGCT
CCTCTTTTACTTCTTTCCTG
R
GACGTGTCTTGGGGCATCTCTTTGTGCTCGTGGCAGTGTCTGTTAGTTCTGGTGGGGGAGATTTGCAGGGAATTTTTGTG
TTTTTGTCAATAGTCATTGA
Celera SNP ID:hCV1801154
SNP情報: Applera

母集団（対立遺伝子，数）：白人(A,19|G,13) アフリカ系アメリカ人(A,19|G,15) 合計(A,38|G,28)
SNP型：ミスセンス変異

SNP情報：dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(G,70|A,114) ; no_pop(G,442|A,530) ; no_pop(G,-|A,-)
SNP型：ミスセンス変異

遺伝子番号：74
Celera遺伝子:hCG39713 - 62000133338293
遺伝子記号:TP53BP1
タンパク質名：腫瘍タンパク質p53 結合タンパク質，1
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W323(10746824..10862177)
染色体：15
OMIM番号：605230
OMIM情報：

ゲノム配列（配列番号:5072):

SNP情報

内容（配列番号:22926):
ACTAGCAGATAAGTTTAGCCTCTTTCAGCCTTAGCCTAAGACTCTCAGGCACATACTGCCTTGGCATAAGCTATTTTAGGCTTACTTACGTGGAAAGACT
S
TCCTGAACAAGGGACCTCTGACCAGAGAGCTGCAGGAGATGCAGAGTGGTGGCAGGAGTGGAAGCCAAAGAACACCCACCTTCCTCCCTTGAAGGAGTAG
Celera SNP ID:hCV2944794
SNP情報：dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団（対立遺伝子，数）：no_pop(C,80|G,104) ; no_pop(C,6|G,16) ; no_pop(C,-|G,-);no_pop(C,1008|G,1080); no_pop(C,74|G,166)

SNP型：ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

遺伝子番号：77
Celera遺伝子:hCG41614 - 84000315028804
遺伝子記号:FLJ10547
タンパク質名：仮想タンパク質FLJ10547
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W802(50934741..50949758)
染色体：1
OMIM番号：
OMIM情報：

ゲノム配列（配列番号:5075):

SNP情報

内容（配列番号:23257):
GCTTGGTACAATGTATGTTCTCTCCCCCAACAGTACCTACTTCTTAAACAAACACTGAGATCCCCAGAGGCGGGCCCGAT

CAGAGAGGAACCCCGCGTGT
K
CCTAGAACATGGGGAACAGGCCTGTGAGAGGGACCAGTCACAACCAAGCGCACCACTGGAGGACCAGTCCTACAGAGACA
GGACCACTGGAGAGCTAGAA
Celera SNP ID:hCV8853894
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,172|G,12) ; no_pop(T,20|G,2) ; no_pop(T,-|G,-);no_pop(T,-|G,-)

SNP型: ミスセンス変異;ESS

遺伝子番号: 79
Celera遺伝子:hCG42018 - 103000085248502
遺伝子記号:SHBG
タンパク質名: 性ホルモン結合グロブリン
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W2JD(7882431..7899751)
染色体: 17
OMIM番号: 182205
OMIM情報:

ゲノム配列（配列番号:5077):

SNP情報

内容（配列番号:23267):
CAAACTCAGGTTGGAGGAGTGGAAAAGTGGGGAGAAGATTCTGGATCCGAGCCACCTTAATGCTCTAATGCCACCTTTGC
ACTACCTCCCTCTAGGAGAA
R
ACTCTTCCACCTCTTTTTGCCTGAATGGCCTTTGGGCACAAGGTCAGAGGCTGGATGTGGACCAGGCCCTGAACAGAAGC
CATGAGATCTGGACTCACAG
Celera SNP ID:hCV11955739
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,2|G,34) アフリカ系アメリカ人(A,0|G,22) 合計(A,2|G,56)
SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,680|A,240) ; no_pop(G,-|A,-);no_pop(G,-|A,-)

SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

遺伝子番号: 81
Celera遺伝子:hCG43757 - 146000220036902
遺伝子記号:KRT18
タンパク質名: ケラチン18
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W46Y(607465..623495)
染色体: 12
OMIM番号: 148070
OMIM情報: 肝硬変, 突発性(3); {肝硬変, 非突発性,/に対する感受性}, 215600 (3)

ゲノム配列 (配列番号:5079):

内容 (配列番号:23294):
GGGGGTCCAGGGGTGGAGCTAAGAAGGATCTGCTCCCCAGGCTGGGTCAGTTAGGGGCTCACAGTGGGATCCTGTTAGGT
GTGGGTGGATGAGAGTCAGG
K
TCCATCAGTGTATTCATTTAACTGTTCATTTGTATAACCCCGTTTAAGAATACTGTCCTCCAAGTGCCAAGAATGGTGCT
CAGGGGATTACCACCTAATT
Celera SNP ID:hCV1198609
SNP情報: Applera
母集団 (対立遺伝子, 数): 白人(G,39|T,1) アフリカ系アメリカ人(G,34|T,4) 合計(G,7
3|T,5)
SNP型: イントロン

SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(G,1500|T,1484) ; no_pop(G,16|T,2) ; no_pop(G,-|
T,-);no_pop(G,1542|T,558)

SNP型: イントロン

遺伝子番号: 86
Celera遺伝子:hCG1984846 - 120000094638946
遺伝子記号: HD
タンパク質名: ハンチントン(ハンチントン病)
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W0YB(5881949..6063676)
染色体: 4
OMIM番号: 143100
OMIM情報: ハンチントン病(3)

ゲノム配列 (配列番号:5084):

SNP情報

内容 (配列番号:23534):
GTGTGCCTAGGACAAGGCCGTGGCGGAGCCTGTCAGCCGCCTGCTGGAGAGCACGCTCAGGAGCAGCCACCTGCCCAGCA
GGGTTGGAGCCCTGCACGGC
R
TCCTCTATGTGCTGGAGTGCGACCTGCTGGACGACACTGCCAAGCAGCTCATCCCGGTCATCAGCGACTATCTCCTCTCC
AACCTGAAAGGGATCGCCCA
Celera SNP ID:hCV2231920
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap
母集団 (対立遺伝子, 数): no_pop(G,2104|A,1056) ; no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,153
6|A,540)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

内容 (配列番号:23558):
CCAGGCAGGGCTGGACTGCTGCTGCCTGGCCCTGCAGCTGCCTGGCCTCTGGAGCGTGGTCTCCTCCACAGAGTTTGTGA
CCCACGCCTGCTCCCTCATC
Y

ACTGTGTGCACTTCATCCTGGAGGCCGGTGAGTCCCCGTCCATGAACGGTGGGTTCCTATCATAGTTCCTGTCTGCTTCA
CCATGTTTTTATTTTGTGCT
Celera SNP ID:hCV2231945
SNP情報: dbSNP;Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,1866|C,1322) ; no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,-|C
,-);no_pop(T,148|C,92)

SNP型: ミスセンス変異;ヒト-マウスシンテニー領域

遺伝子番号: 87
Celera遺伝子:hCG1984906 - 67000129032891
遺伝子記号:IL4R
タンパク質名: インターロイキン4レセプター
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VTB5(953618..1000814)
染色体: 16
OMIM番号: 147781
OMIM情報: {アトピーに対する感受性}(3)

ゲノム配列（配列番号:5085):

SNP情報

内容（配列番号:23969):
CCCCAACCTGAGCCAGAAACCTGGGAGCAGATCCTCCGCCGAAATGTCCTCCAGCATGGGGCAGCTGCAGCCCCCGTCTC
GGCCCCCACCAGTGGCTATC
R
GGAGTTTGTACATGCGGTGGAGCAGGGTGGCACCCAGGCCAGTGCGGTGGTGGGCTTGGGTCCCCCAGGAGAGGCTGGTT
ACAAGGCCTTCTCAAGCCTG
Celera SNP ID:hCV2351160
SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,174|G,102) ; no_pop(A,3456|
G,1275)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

遺伝子番号: 88
Celera遺伝子:hCG1990826 - 146000219593311
遺伝子記号:LOC143458
タンパク質名: 仮想タンパク質LOC143458
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VW1T(14615815..14911898)
染色体: 11
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列（配列番号:5086):

SNP情報

内容（配列番号:24206):
AAGGCAGAAAGCAACACCCATTCCCATTCCAAACACAATAGCTCTGTTAGTTTTTGCACTCAGCCTTGCAGCCCTTGTAC
AGGTAGGTACCCGTGTTTAC

R
TGGCTTTAACTACAACACACCTACCATTTTGAATTTTGTATTGTTCCTGAATTAAATATCATCTATACATTTCTCTTCAA
AACTGTAATATGCCCCAACT
Celera SNP ID:hCV1478583
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson; HapMap; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,390|G,1102) ; no_pop(A,6|G,6) ; no_pop(A,-|G,
-);no_pop(A,160|G,552); no_pop(A,3|G,117)

SNP型: 転写因子結合部位;イントロン

遺伝子番号: 93
Celera遺伝子:hCG2006842 - 208000028118764
遺伝子記号:TENS1
タンパク質名: 1を含むテンシン様SH2ドメイン
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VU87(6632093..6951121)
染色体: 7
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列（配列番号:5091):

SNP情報

内容（配列番号:25654):
ATTTCTACAGAAGAAAATGATGCCATGCCCAAGTTTCCTCTGTAGAGAGCTGACCTACAGCCAGAGACACAGGAATGCAT
GACCCACACAGACACTCACC
R
CAGAGGTTTATCACGGCAGAGAGAACTGGACAGCGTGGAACTCCCTGGAGCCTGCAAATAACAAAACAAGGGTCATTTTG
AAGTTTCCTTTCCTGCCAGT
Celera SNP ID:hCV25932158
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(A,8|G,32) アフリカ系アメリカ人(A,10|G,22)
合計(A,18|G,54)
SNP型: ミスセンス変異;UTR5

SNP情報: dbSNP
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-)
SNP型: ミスセンス変異;UTR5

遺伝子番号: 96
Celera遺伝子:hCG2033470 - 300000035110825
遺伝子記号:
タンパク質名:
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VW1T(45520573..45533512)
染色体: 11
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列（配列番号:5094):

SNP情報

内容 (配列番号:26249):
GCTTCCACCTTCCAGCTTACTGGCTTCCCAGGCATGGAGAAGGCACATCACTGGATATTCATCCCATTATTGGCAGCCTA
CATCTCCATACTTCTTGGCA
R
TGGCACTCTTCTCTTTCTCATCAGGAATGATCATAACCTCCATGAGCCCATGTACTATTTCTTAGCTATGTTGGCAGCTA
CAGACCTCGGAGTGACATTG
Celera SNP ID:hCV27915384
SNP情報: dbSNP;Nickerson; ABI_Val
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,-|A,-) ; no_pop(G,20|A,100)
SNP型: ミスセンス変異;ESS;ヒト-マウスシンテニー領域

遺伝子番号: 98
Celera遺伝子:hCG2039431 - 208000027149733
遺伝子記号:EPHX1
タンパク質名: エポキシドヒドロラーゼ1, ミクロソーム（生体異物）
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VWMC(1764047..1812133)
染色体: 1
OMIM番号: 132810
OMIM情報: ?胎児ヒダントイン症候群(1); ジフェニルヒダントイン毒性 (1);/高コレス
テロール血症, 家族性,607748 (3)

ゲノム配列 (配列番号:5096):

内容 (配列番号:26327):
TGCAGGGTCTTCTCTCTCCCTCCACCCTGACTGTGCTCTGTCCCCCCAGGGCTGGACATCCACTTCATCCACGTGAAGCC
CCCCCAGCTGCCCGCAGGCC
R
TACCCCGAAGCCCTTGCTGATGGTGCACGGCTGGCCCGGCTCTTTCTACGAGTTTTATAAGATCATCCCACTCCTGACTG
ACCCCAAGAACCATGGCCTG
Celera SNP ID:hCV11638783
SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson; HapMap
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(A,-|G,-) ; no_pop(A,2488|G,504) ; no_pop(A,632|
G,1904);no_pop(A,2176|G,544)

SNP型: ミスセンス変異

遺伝子番号: 99
Celera遺伝子:hCG2039450 - 208000027162714
遺伝子記号:CPT1A
タンパク質名: カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ1A（肝臓）
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VYAU(14202585..14299809)
染色体: 11
OMIM番号: 600528
OMIM情報: CPT欠損症,肝臓,IA 型, 255120 (3)

ゲノム配列 (配列番号:5097):

SNP情報

内容 (配列番号:26499):
AAGCTGTTTGAAAATAATTTTTTTAAAGCAATTTGTTTGCCTACTGGTTTGATTTCCTCCCGGTCCAGTTTGCGCCTGTA
AAGCAGGATGGCATGGATGG
Y
GTTGCCGGCTCTTGCTGCCTGAATGTGAGTTGGAAGGATATACAGCAGATCCTGAAAAGCGACAAAGGTGGAGAGAATTT
GCATAGGGAAAGATAAGCAA
Celera SNP ID: hCV15851335
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,39|T,1) アフリカ系アメリカ人(C,36|T,0) 合計(C,7
5|T,1)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

SNP情報: HGMD
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-)
SNP型: ミスセンス変異;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域

遺伝子番号:104
Celera遺伝子: hCG2041021- 209000073581593
遺伝子記号:
タンパク質名:
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VWPT(32338598..32365808)
染色体: 2
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5102):

SNP情報

内容 (配列番号:27150):
GTGTCCACGTAGCTCTGACGGGGACAACTCATCTGCATGGTCATGTAGTCACCCCGGCTGCTGGGCACTGCCCGGGTAGG
CCTGCAAATGCTAGCAGCCC
Y
GGGAGGTGCAGGGCCCAGTCTGCCCATCTCGACCCCAGTGCTCTCCTGCCAGGCTGCCCTCCGGCCCGGCCCCAGGTCCA
TCTTCATGTACTCCTCAGTG
Celera SNP ID:hCV2384392
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,33|T,3) アフリカ系アメリカ人(C,31|T,3) 合計(C,6
4|T,6)
SNP型: ミスセンス変異;ESS;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント
変異

SNP情報: HGMD;dbSNP; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(C,-|T,-) ; no_pop(C,3734|T,138) ; no_pop(C,1522
8|T,1008)
SNP型: ミスセンス変異;ESS;転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;サイレント
変異

遺伝子番号:106

Celera遺伝子:hCG2041520 - 30000035117822
遺伝子記号:
タンパク質名:
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32VW1T(45526110..45542449)
染色体: 11
OMIM番号:
OMIM情報:

ゲノム配列 (配列番号:5104):

SNP情報

内容 (配列番号:27308):
CAGGCGAGTTTAATGACATCCTGGTGAAGGCAGAATGCATGTGAAAGAACATGGGAGTGACAATACAGAAAAAAATAGAG
GGGCCTGATTGGGGGAACAA
Y
GGATACAAATCCCCTCATCAGAACTCCCAGCCCAATCTTCACTACTCGAGTATTAGTAAGTACAGAGGTATATCTAAGAG
GGTTGCAGATGGCAATAAAA
Celera SNP ID:hCV25750908
SNP情報: Applera
母集団（対立遺伝子, 数）: 白人(C,36|T,4) アフリカ系アメリカ人(C,26|T,10)
合計(C,62|T,14)
SNP型: ミスセンス変異;ESS;転写因子結合部位
SNP情報: dbSNP

遺伝子番号:109
Celera遺伝子:hCG2042882 - 30000054045390
遺伝子記号:WWOX
タンパク質名:WWドメイン含有酸化還元酵素
Celeraゲノム軸:GA_x5YUV32W3V0(8985498..10110498)
染色体: 16
OMIM番号: 605131
OMIM情報: 食道有刺細胞癌,133239 (3)

ゲノム配列 (配列番号:5107):

SNP情報

内容 (配列番号:33680):
TGAAACGCCTTACATAAACTGACCAGGAATCTGGGGCATTCGCGTTAGAGACAATTTTCTTCTCCTCAAGATAAGGGATG
GGGAATTAGTCATAGGGTAT
Y
TCCAGATAATGTAGTTAACACCTCGTGTAATATTAGGTGGGCAGGGAGCTCTGCTCTCAGGACCAAAATTGCTCCTGCCA
GCTCTAATAGGGAATGTGTG
Celera SNP ID:hCV8902345
SNP情報: dbSNP;Celera; Nickerson
母集団（対立遺伝子, 数）: no_pop(T,-|C,-) ; no_pop(T,7|C,2) ; no_pop(T,-|C,-)
SNP型: 転写因子結合部位;ヒト-マウスシンテニー領域;イントロン;遺伝子間;不明

［表３］

hCV25631542 配列番号523
hCV25631541 配列番号524
hCV25631711 配列番号552
hCV25631700 配列番号553
hCV25631686 配列番号562
hCV25921568 配列番号563
hCV25631724 配列番号568
hCV25631709 配列番号569
hCV25631685 配列番号574
hCV25921968 配列番号575
hCV25743303 配列番号626
hCV25746677 配列番号631
hCV25743260 配列番号637
hCV25743304 配列番号638
hCV25634420 配列番号641
hCV25472853 配列番号642
hCV25474562 配列番号645
hCV25634412 配列番号646
hCV25634419 配列番号647
hCV25634382 配列番号649
hCV25634450 配列番号655
hCV25634401 配列番号662
hCV25634433 配列番号663
hCV25634442 配列番号664
hCV25922383 配列番号665
hCV25922451 配列番号672
hCV25634385 配列番号677
hCV25922559 配列番号678
hCV25634394 配列番号679
hCV25634441 配列番号680
hCV25634432 配列番号681
hCV25634478 配列番号684
hCV25634451 配列番号691
hCV25922531 配列番号694
hCV25634430 配列番号696
hCV25634420 配列番号705
hCV25472853 配列番号706
hCV25474562 配列番号709
hCV25634412 配列番号710
hCV25634419 配列番号711
hCV25634450 配列番号718
hCV25634401 配列番号725
hCV25634433 配列番号726
hCV25634442 配列番号727
hCV25922383 配列番号728
hCV25922451 配列番号735
hCV25634385 配列番号738
hCV25922559 配列番号739
hCV25634394 配列番号740

hCV25634441 配列番号741
hCV25634432 配列番号742
hCV25634382 配列番号749
hCV25634478 配列番号750
hCV25634451 配列番号756
hCV25922531 配列番号759
hCV25634430 配列番号761
hCV25634420 配列番号770
hCV25472853 配列番号771
hCV25474562 配列番号774
hCV25634412 配列番号775
hCV25634419 配列番号776
hCV25634382 配列番号778
hCV25634450 配列番号784
hCV25634401 配列番号791
hCV25634433 配列番号792
hCV25634442 配列番号793
hCV25922383 配列番号794
hCV25922451 配列番号801
hCV25634385 配列番号806
hCV25922559 配列番号807
hCV25634394 配列番号808
hCV25634441 配列番号809
hCV25634432 配列番号810
hCV25634478 配列番号813
hCV25634451 配列番号820
hCV25922531 配列番号823
hCV25634430 配列番号825
hCV25635691 配列番号833
hCV25635691 配列番号834
hCV25635691 配列番号835
hCV25635691 配列番号836
hCV25635699 配列番号838
hCV25635691 配列番号839
hCV25635698 配列番号841
hCV25635699 配列番号843
hCV25635691 配列番号844
hCV25635698 配列番号846
hCV27854045 配列番号864
hCV25640381 配列番号876
hCV25742482 配列番号885
hCV25640662 配列番号901
hCV25640663 配列番号902
hCV25640662 配列番号910
hCV25640663 配列番号911
hCV25641690 配列番号914
hCV25641679 配列番号915
hCV25608088 配列番号931
hCV25651199 配列番号950
hCV22274368 配列番号957

hCV25762768 配列番号959
hCV25651224 配列番号965
hCV25651224 配列番号972
hCV22274368 配列番号977
hCV25762768 配列番号979
hCV25651224 配列番号985
hCV25651236 配列番号987
hCV22274368 配列番号992
hCV25762768 配列番号994
hCV25651224 配列番号1000
hCV25651236 配列番号1002
hCV25762768 配列番号1008
hCV25651224 配列番号1013
hCV25651226 配列番号1019
hCV22274368 配列番号1020
hCV25651236 配列番号1022
hCV22274368 配列番号1027
hCV25762768 配列番号1029
hCV25651224 配列番号1035
hCV25651236 配列番号1037
hCV25651250 配列番号1046
hCV25651251 配列番号1048
hCV25651275 配列番号1049
hCV25651261 配列番号1052
hCV25651250 配列番号1055
hCV25651251 配列番号1057
hCV25651275 配列番号1058
hCV25651261 配列番号1061
hCV25651250 配列番号1064
hCV25651251 配列番号1065
hCV25651275 配列番号1066
hCV25651261 配列番号1068
hCV25651250 配列番号1073
hCV25651251 配列番号1075
hCV25651275 配列番号1076
hCV25651261 配列番号1079
hCV25649566 配列番号1083
hCV25649554 配列番号1084
hCV25649566 配列番号1097
hCV25649554 配列番号1099
hCV25649566 配列番号1113
hCV25649554 配列番号1122
hCV25649566 配列番号1133
hCV25649554 配列番号1134
hCV25986709 配列番号1150
hCV25986709 配列番号1178
hCV25925268 配列番号1183
hCV25929779 配列番号1189
hCV25989844 配列番号1195
hCV25746854 配列番号1196

hCV25989824 配列番号1197
hCV25989845 配列番号1200
hCV25745485 配列番号1201
hCV25930313 配列番号1202
hCV25925268 配列番号1203
hCV25929779 配列番号1208
hCV25989844 配列番号1213
hCV25746854 配列番号1214
hCV25989824 配列番号1215
hCV25989845 配列番号1218
hCV25745485 配列番号1219
hCV25930313 配列番号1220
hCV25926747 配列番号1224
hCV7468825 配列番号1228
hCV7468824 配列番号1230
hCV25929946 配列番号1236
hCV25931113 配列番号1241
hCV25926747 配列番号1243
hCV7468824 配列番号1244
hCV25929946 配列番号1246
hCV7468825 配列番号1254
hCV25931113 配列番号1262
hCV25926747 配列番号1266
hCV7468825 配列番号1270
hCV7468824 配列番号1272
hCV25929946 配列番号1278
hCV25931113 配列番号1283
hCV25924482 配列番号1295
hCV25923879 配列番号1296
hCV25940509 配列番号1314
hCV25935869 配列番号1315
hCV25935869 配列番号1325
hCV25935869 配列番号1327
hCV25940509 配列番号1334
hCV25935869 配列番号1335
hCV25940509 配列番号1348
hCV25935869 配列番号1349
hCV25940509 配列番号1363
hCV25935869 配列番号1364
hCV25935869 配列番号1373
hCV25974005 配列番号1381
hCV25592609 配列番号1387
hCV25766411 配列番号1393
hCV25592609 配列番号1399
hCV25766411 配列番号1405
hCV25933972 配列番号1422
hCV25933628 配列番号1425
hCV25933625 配列番号1427
hCV25933156 配列番号1428
hCV25933143 配列番号1429

hCV25932744 配列番号1435
hCV25593898 配列番号1441
hCV25593889 配列番号1442
hCV25593906 配列番号1446
hCV25593905 配列番号1452
hCV27828571 配列番号1465
hCV25593898 配列番号1479
hCV25593889 配列番号1480
hCV25593906 配列番号1484
hCV25593905 配列番号1490
hCV27828571 配列番号1503
hCV25965950 配列番号1515
hCV25957494 配列番号1516
hCV25969845 配列番号1520
hCV25967228 配列番号1521
hCV25973399 配列番号1522
hCV25958948 配列番号1525
hCV25961806 配列番号1526
hCV25956906 配列番号1528
hCV25960070 配列番号1529
hCV25971972 配列番号1534
hCV25966524 配列番号1535
hCV25966115 配列番号1536
hCV25967464 配列番号1538
hCV25963103 配列番号1539
hCV25965950 配列番号1548
hCV25957494 配列番号1549
hCV25969845 配列番号1553
hCV25967228 配列番号1554
hCV25973399 配列番号1555
hCV25958948 配列番号1558
hCV25961806 配列番号1559
hCV25956906 配列番号1561
hCV25960070 配列番号1562
hCV25971972 配列番号1567
hCV25966524 配列番号1568
hCV25966115 配列番号1569
hCV25967464 配列番号1571
hCV25963103 配列番号1572
hCV25966349 配列番号1577
hCV25993448 配列番号1584
hCV25994102 配列番号1586
hCV27858458 配列番号1588
hCV25938258 配列番号1632
hCV25931860 配列番号1635
hCV25943401 配列番号1636
hCV25932601 配列番号1642
hCV25938258 配列番号1644
hCV25932620 配列番号1646
hCV25931860 配列番号1648

hCV25943401 配列番号1649
hCV25938258 配列番号1655
hCV25931860 配列番号1658
hCV25943401 配列番号1659
hCV25941028 配列番号1674
hCV25938254 配列番号1679
hCV25940678 配列番号1680
hCV25941081 配列番号1681
hCV25932760 配列番号1688
hCV25600841 配列番号1733
hCV25600841 配列番号1743
hCV25600841 配列番号1752
hCV25942472 配列番号1759
hCV25932999 配列番号1760
hCV25932140 配列番号1761
hCV25997135 配列番号1768
hCV25932791 配列番号1769
hCV25996658 配列番号1770
hCV25932642 配列番号1776
hCV25942446 配列番号1781
hCV25932847 配列番号1782
hCV25931929 配列番号1790
hCV25992278 配列番号1791
hCV25990792 配列番号1792
hCV25937807 配列番号1793
hCV25942706 配列番号1801
hCV25932319 配列番号1806
hCV25936367 配列番号1807
hCV25935216 配列番号1808
hCV25941718 配列番号1809
hCV25995804 配列番号1810
hCV25938847 配列番号1811
hCV25942472 配列番号1828
hCV25932999 配列番号1829
hCV25932140 配列番号1830
hCV25997135 配列番号1836
hCV25932791 配列番号1837
hCV25996658 配列番号1838
hCV25932642 配列番号1842
hCV25942446 配列番号1846
hCV25932847 配列番号1847
hCV25931929 配列番号1852
hCV25992278 配列番号1853
hCV25990792 配列番号1854
hCV25932319 配列番号1862
hCV25936367 配列番号1863
hCV25935216 配列番号1864
hCV25941718 配列番号1865
hCV25995804 配列番号1866
hCV32396209 配列番号1880

hCV25942651 配列番号1886
hCV25937246 配列番号1892
hCV25941149 配列番号1893
hCV25763170 配列番号1899
hCV25953490 配列番号1900
hCV25763893 配列番号1901
hCV25764006 配列番号1904
hCV25764441 配列番号1905
hCV25763170 配列番号1917
hCV25953490 配列番号1918
hCV25763893 配列番号1919
hCV25602411 配列番号1925
hCV25755534 配列番号2013
hCV25604938 配列番号2019
hCV25604949 配列番号2023
hCV25755534 配列番号2043
hCV25604938 配列番号2049
hCV25604949 配列番号2053
hCV25606728 配列番号2084
hCV25606728 配列番号2136
hCV25606728 配列番号2187
hCV25606728 配列番号2239
hCV25607190 配列番号2288
hCV25607190 配列番号2306
hCV25749997 配列番号2308
hCV25753463 配列番号2309
hCV25749997 配列番号2319
hCV27851854 配列番号2320
hCV25753463 配列番号2321
hCV25608097 配列番号2333
hCV25608096 配列番号2349
hCV25608097 配列番号2360
hCV25608096 配列番号2377
hCV25608097 配列番号2387
hCV25608096 配列番号2403
hCV25757959 配列番号2415
hCV25609750 配列番号2418
hCV25757959 配列番号2432
hCV25609750 配列番号2437
hCV25757959 配列番号2450
hCV25609750 配列番号2455
hCV25757959 配列番号2469
hCV25609750 配列番号2474
hCV25759092 配列番号2483
hCV25609473 配列番号2486
hCV26000584 配列番号2496
hCV26000610 配列番号2501
hCV25969190 配列番号2514
hCV15853485 配列番号2515
hCV31954473 配列番号2524

hCV31954501 配列番号2525
hCV31954526 配列番号2526
hCV26000584 配列番号2542
hCV26000610 配列番号2547
hCV25969190 配列番号2558
hCV15853485 配列番号2559
hCV31954473 配列番号2568
hCV31954501 配列番号2569
hCV31954526 配列番号2570
hCV26000584 配列番号2587
hCV26000610 配列番号2592
hCV25969190 配列番号2604
hCV15853485 配列番号2605
hCV31954473 配列番号2614
hCV31954526 配列番号2615
hCV26000584 配列番号2631
hCV26000610 配列番号2636
hCV25969190 配列番号2648
hCV15853485 配列番号2649
hCV31954473 配列番号2658
hCV31954501 配列番号2659
hCV31954526 配列番号2660
hCV26000584 配列番号2673
hCV26000610 配列番号2677
hCV25969190 配列番号2681
hCV15853485 配列番号2682
hCV31954526 配列番号2690
hCV31954501 配列番号2701
hCV31954473 配列番号2705
hCV25612137 配列番号2725
hCV25612155 配列番号2736
hCV25612137 配列番号2764
hCV25612155 配列番号2774
hCV25612137 配列番号2801
hCV27853782 配列番号2805
hCV25612155 配列番号2813
hCV25612137 配列番号2840
hCV25612155 配列番号2851
hCV25612137 配列番号2878
hCV25612155 配列番号2889
hCV25612137 配列番号2916
hCV25612155 配列番号2926
hCV25612137 配列番号2953
hCV25612155 配列番号2963
hCV25612137 配列番号2991
hCV27853782 配列番号2995
hCV25612155 配列番号3003
hCV25611330 配列番号3049
hCV25611279 配列番号3054
hCV25985714 配列番号3131

hCV25983437 配列番号3134
hCV25983855 配列番号3135
hCV25985714 配列番号3142
hCV25983437 配列番号3145
hCV25983855 配列番号3146
hCV22272127 配列番号3185
hCV25613043 配列番号3186
hCV27837201 配列番号3256
hCV25983930 配列番号3258
hCV25983880 配列番号3259
hCV27837201 配列番号3267
hCV25983930 配列番号3269
hCV25983880 配列番号3270
hCV25921533 配列番号3278
hCV25616048 配列番号3283
hCV25616049 配列番号3284
hDV70650413 配列番号3289
hCV27836363 配列番号3309
hCV25619133 配列番号3311
hCV27834429 配列番号3315
hCV27853883 配列番号3316
hCV25626916 配列番号3322
hCV25473484 配列番号3326
hCV25626966 配列番号3327
hCV25626963 配列番号3328
hCV25626926 配列番号3329
hCV25474283 配列番号3330
hCV25626975 配列番号3331
hCV25626983 配列番号3332
hCV25626925 配列番号3341
hCV25626994 配列番号3342
hCV25626945 配列番号3343
hCV25626955 配列番号3353
hCV25626935 配列番号3354
hCV25627001 配列番号3355
hCV25626982 配列番号3356
hCV25626907 配列番号3366
hCV25626918 配列番号3367
hCV25627011 配列番号3368
hCV25626944 配列番号3379
hCV25626953 配列番号3380
hCV25626965 配列番号3392
hCV25626917 配列番号3393
hCV25626984 配列番号3394
hCV25626993 配列番号3395
hCV25626906 配列番号3401
hCV25626936 配列番号3402
hCV25626937 配列番号3403
hCV25626992 配列番号3405
hCV25626898 配列番号3408

hCV25626897 配列番号3411
hCV25626916 配列番号3427
hCV25473484 配列番号3431
hCV25626966 配列番号3432
hCV25626963 配列番号3433
hCV25626926 配列番号3434
hCV25474283 配列番号3435
hCV25626975 配列番号3436
hCV25626983 配列番号3437
hCV25626925 配列番号3446
hCV25626994 配列番号3447
hCV25626945 配列番号3448
hCV25626955 配列番号3458
hCV25626935 配列番号3459
hCV25627001 配列番号3460
hCV25626982 配列番号3461
hCV25626907 配列番号3470
hCV25626918 配列番号3471
hCV25626944 配列番号3481
hCV25626953 配列番号3482
hCV25626965 配列番号3494
hCV25626917 配列番号3495
hCV25626984 配列番号3496
hCV25626993 配列番号3497
hCV25626906 配列番号3503
hCV25626936 配列番号3504
hCV25626937 配列番号3505
hCV25626992 配列番号3507
hCV25626898 配列番号3509
hCV25626897 配列番号3512
hCV25626916 配列番号3529
hCV25473484 配列番号3533
hCV25626966 配列番号3534
hCV25626963 配列番号3535
hCV25626926 配列番号3536
hCV25474283 配列番号3537
hCV25626975 配列番号3538
hCV25626983 配列番号3539
hCV25626925 配列番号3548
hCV25626994 配列番号3549
hCV25626945 配列番号3550
hCV25626955 配列番号3560
hCV25626935 配列番号3561
hCV25627001 配列番号3562
hCV25626982 配列番号3563
hCV25626907 配列番号3573
hCV25626918 配列番号3574
hCV25626944 配列番号3584
hCV25626953 配列番号3585
hCV25626965 配列番号3597

hCV25626917 配列番号3598
hCV25626984 配列番号3599
hCV25626993 配列番号3600
hCV25626906 配列番号3606
hCV25626936 配列番号3607
hCV25626937 配列番号3608
hCV25626992 配列番号3610
hCV25626898 配列番号3613
hCV25626897 配列番号3616
hCV32293411 配列番号3630
hCV32293411 配列番号3647
hCV32293411 配列番号3651
hCV32293411 配列番号3655
hCV25983319 配列番号3670
hCV25983319 配列番号3673
hCV25755903 配列番号3708
hCV25750075 配列番号3716
hCV25757513 配列番号3717
hCV25758645 配列番号3729
hCV25753227 配列番号3730
hCV25759354 配列番号3731
hCV25755928 配列番号3742
hCV25755903 配列番号3778
hCV25750075 配列番号3786
hCV25757513 配列番号3787
hCV25758645 配列番号3799
hCV25753227 配列番号3800
hCV25759354 配列番号3801
hCV25755928 配列番号3812
hCV25755903 配列番号3848
hCV25750075 配列番号3856
hCV25757513 配列番号3857
hCV25758645 配列番号3869
hCV25753227 配列番号3870
hCV25759354 配列番号3871
hCV25755928 配列番号3882
hCV25755903 配列番号3918
hCV25750075 配列番号3926
hCV25757513 配列番号3927
hCV25758645 配列番号3939
hCV25753227 配列番号3940
hCV25759354 配列番号3941
hCV25755928 配列番号3952
hCV25755903 配列番号3988
hCV25750075 配列番号3996
hCV25757513 配列番号3997
hCV25758645 配列番号4009
hCV25753227 配列番号4010
hCV25759354 配列番号4011
hCV25755928 配列番号4022

hCV25984424 配列番号4031
hCV25985895 配列番号4036
hCV25760350 配列番号4043
hCV25763299 配列番号4063
hCV25765291 配列番号4073
hCV11486079 配列番号4074
hCV25763207 配列番号4075
hCV25763299 配列番号4084
hCV25765291 配列番号4094
hCV11486079 配列番号4095
hCV25763207 配列番号4096
hCV25763299 配列番号4105
hCV25765291 配列番号4115
hCV11486079 配列番号4116
hCV25763207 配列番号4117
hCV25972623 配列番号4127
hCV25968964 配列番号4156
hCV25630994 配列番号4166
hCV27837056 配列番号4182
hCV15851777 配列番号4196
hCV25596731 配列番号4202
hCV25596740 配列番号4203
hCV25596700 配列番号4210
hCV25596739 配列番号4223
hCV27831124 配列番号4228
hCV27850702 配列番号4229
hCV27831123 配列番号4231
hCV27837055 配列番号4239
hCV25938831 配列番号4243
hCV25938509 配列番号4244
hCV27837056 配列番号4252
hCV15851777 配列番号4266
hCV25596731 配列番号4272
hCV25596740 配列番号4273
hCV25596700 配列番号4280
hCV25596739 配列番号4293
hCV27831124 配列番号4298
hCV27850702 配列番号4299
hCV27831123 配列番号4301
hCV27837055 配列番号4309
hCV25938831 配列番号4313
hCV25938509 配列番号4314
hCV27837056 配列番号4321
hCV15851777 配列番号4334
hCV25596731 配列番号4340
hCV25596740 配列番号4341
hCV25596739 配列番号4358
hCV27831124 配列番号4363
hCV27850702 配列番号4364
hCV27831123 配列番号4366

hCV27837055 配列番号4374
hCV25938831 配列番号4378
hCV25938509 配列番号4379
hCV27837056 配列番号4387
hCV15851777 配列番号4401
hCV25596731 配列番号4407
hCV25596740 配列番号4408
hCV25596700 配列番号4415
hCV25596739 配列番号4428
hCV27831124 配列番号4433
hCV27850702 配列番号4434
hCV27831123 配列番号4436
hCV27837055 配列番号4444
hCV25649682 配列番号4459
hCV25938672 配列番号4483
hCV25938672 配列番号4487
hCV25649511 配列番号4503
hCV25936730 配列番号4504
hCV25649499 配列番号4507
hCV25649522 配列番号4510
hCV25649510 配列番号4515
hCV25649524 配列番号4516
hCV25649511 配列番号4530
hCV25649499 配列番号4531
hCV25649510 配列番号4535
hCV25936730 配列番号4545
hCV25649511 配列番号4553
hCV25936730 配列番号4554
hCV25649499 配列番号4557
hCV25649522 配列番号4559
hCV25649510 配列番号4564
hCV25649524 配列番号4565
hCV25649511 配列番号4579
hCV25649499 配列番号4580
hCV25649510 配列番号4584
hCV27851173 配列番号4589
hCV27845253 配列番号4592
hCV27851173 配列番号4607
hCV27845253 配列番号4610
hCV25957872 配列番号4687
hCV25956380 配列番号4696
hCV25957872 配列番号4697
hCV25965991 配列番号4706
hCV25971901 配列番号4707
hCV25958656 配列番号4708
hCV25966013 配列番号4709
hCV25614902 配列番号4714
hCV25614902 配列番号4741
hCV25614902 配列番号4766
hCV25614902 配列番号4794

hCV25604861 配列番号4816
hCV25604848 配列番号4822
hCV25604823 配列番号4826
hCV25604850 配列番号4828
hCV25604834 配列番号4829
hCV25604861 配列番号4832
hCV25604848 配列番号4838
hCV25604823 配列番号4842
hCV25604850 配列番号4844
hCV25604834 配列番号4845
hCV25958834 配列番号4919
hCV25959371 配列番号4920
hCV25746866 配列番号4924
hCV25751687 配列番号4925
hCV25750910 配列番号4926
hCV25760444 配列番号4932
hCV25760373 配列番号4936
hCV25760488 配列番号4941
hCV25755791 配列番号4942
hCV25760489 配列番号4943
hCV25654178 配列番号4957
hCV25654177 配列番号4960
hCV25654218 配列番号4961
hCV25761700 配列番号4962
hCV25654208 配列番号4963
hCV25761235 配列番号4968
hCV25761998 配列番号4970
hCV25654178 配列番号4979
hCV25654177 配列番号4980
hCV25654178 配列番号4984
hCV25654177 配列番号4987
hCV25654218 配列番号4988
hCV25761700 配列番号4989
hCV25654208 配列番号4990
hCV25654161 配列番号4997
hCV25654168 配列番号4998
。

［表４］

hCV25631539 配列番号5657
hCV25631541 配列番号5659
hCV25631542 配列番号5660
hCV27829650 配列番号5934
hCV27835548 配列番号5935
hCV27835549 配列番号5936
hCV27837435 配列番号5937
hCV27858864 配列番号5938
hCV32342285 配列番号6820

hCV32396646 配列番号6829
hDV68563381 配列番号7005
hDV68563382 配列番号7006
hDV68563383 配列番号7007
hDV68563385 配列番号7008
hDV68567431 配列番号7009
hDV68567433 配列番号7010
hDV68567434 配列番号7011
hDV68567441 配列番号7012
hDV68567442 配列番号7013
hDV68567443 配列番号7014
hDV68567444 配列番号7015
hCV25927906 配列番号7112
hCV22273878 配列番号7178
hCV22274700 配列番号7180
hCV25631684 配列番号7191
hCV25631685 配列番号7192
hCV25631686 配列番号7193
hCV25631693 配列番号7194
hCV25631695 配列番号7196
hCV25631700 配列番号7198
hCV25631709 配列番号7200
hCV25631711 配列番号7201
hCV25631716 配列番号7203
hCV25631717 配列番号7204
hCV25631724 配列番号7206
hCV25921568 配列番号7207
hCV25921968 配列番号7208
hCV25632090 配列番号7334
hCV25632096 配列番号7336
hCV25743260 配列番号7402
hCV25743303 配列番号7403
hCV25743304 配列番号7404
hCV25745792 配列番号7407
hCV25746677 配列番号7408
hCV25748513 配列番号7409
hCV25748927 配列番号7410
hCV25749416 配列番号7411
hCV25770261 配列番号7412
hCV25770689 配列番号7413
hCV25771893 配列番号7414
hCV25472853 配列番号7583
hCV25474294 配列番号7586
hCV25474562 配列番号7587
hCV25634382 配列番号7589
hCV25634385 配列番号7591
hCV25634394 配列番号7593
hCV25634401 配列番号7594
hCV25634403 配列番号7596
hCV25634410 配列番号7597

hCV25634411 配列番号7598
hCV25634412 配列番号7599
hCV25634419 配列番号7600
hCV25634420 配列番号7601
hCV25634430 配列番号7603
hCV25634431 配列番号7604
hCV25634432 配列番号7605
hCV25634433 配列番号7606
hCV25634441 配列番号7607
hCV25634442 配列番号7608
hCV25634450 配列番号7610
hCV25634451 配列番号7611
hCV25634458 配列番号7612
hCV25634459 配列番号7613
hCV25634460 配列番号7614
hCV25634467 配列番号7615
hCV25634468 配列番号7616
hCV25634469 配列番号7617
hCV25634478 配列番号7618
hCV25922383 配列番号7620
hCV25922446 配列番号7622
hCV25922451 配列番号7623
hCV25922491 配列番号7625
hCV25922492 配列番号7626
hCV25922531 配列番号7627
hCV25922559 配列番号7629
hCV25922646 配列番号7631
hCV25635689 配列番号7915
hCV25635690 配列番号7916
hCV25635691 配列番号7917
hCV25635698 配列番号7918
hCV25635699 配列番号7919
hCV25651071 配列番号7920
hCV25651238 配列番号7921
hCV25651249 配列番号7922
hCV25651250 配列番号7923
hCV25651251 配列番号7924
hCV25651261 配列番号7925
hCV25651274 配列番号7928
hCV25651275 配列番号7929
hCV25651429 配列番号7930
hCV25651440 配列番号7931
hCV25651442 配列番号7933
hCV25651452 配列番号7934
hCV25651541 配列番号7935
hCV25761183 配列番号7936
hCV27846848 配列番号7942
hCV27854045 配列番号8073
hCV25640381 配列番号8080
hCV25742482 配列番号8092

hCV25640662 配列番号8104
hCV25640663 配列番号8105
hCV25641679 配列番号8111
hCV25641690 配列番号8112
hCV27833491 配列番号8117
hCV27847076 配列番号8118
hCV25608088 配列番号8131
hCV22274406 配列番号8149
hCV22275256 配列番号8150
hCV25651199 配列番号8159
hCV27833246 配列番号8161
hCV22274368 配列番号8179
hCV25651224 配列番号8190
hCV25651225 配列番号8191
hCV25651226 配列番号8192
hCV25651236 配列番号8193
hCV25762768 配列番号8194
hCV25651238 配列番号8258
hCV25651249 配列番号8259
hCV25651250 配列番号8260
hCV25651251 配列番号8261
hCV25651261 配列番号8262
hCV25651274 配列番号8265
hCV25651275 配列番号8266
hCV25649553 配列番号8283
hCV25649554 配列番号8284
hCV25649555 配列番号8285
hCV25649566 配列番号8287
hCV25986709 配列番号8353
hCV25741842 配列番号8411
hCV25742772 配列番号8413
hCV25744970 配列番号8414
hCV25745389 配列番号8415
hCV25745485 配列番号8416
hCV25746854 配列番号8417
hCV25748407 配列番号8418
hCV25748943 配列番号8419
hCV25925035 配列番号8424
hCV25925268 配列番号8425
hCV25927911 配列番号8426
hCV25927959 配列番号8427
hCV25928296 配列番号8428
hCV25929779 配列番号8429
hCV25930282 配列番号8430
hCV25930292 配列番号8431
hCV25930313 配列番号8432
hCV25931402 配列番号8433
hCV25987324 配列番号8434
hCV25987965 配列番号8435
hCV25989824 配列番号8436

hCV25989844 配列番号8437
hCV25989845 配列番号8438
hCV25990140 配列番号8439
hCV25990278 配列番号8440
hCV25747658 配列番号8485
hCV25749529 配列番号8486
hCV25923383 配列番号8487
hCV25923400 配列番号8488
hCV25924019 配列番号8489
hCV25926747 配列番号8490
hCV25929635 配列番号8491
hCV25929638 配列番号8492
hCV25929946 配列番号8493
hCV25931113 配列番号8494
hCV25931359 配列番号8495
hCV7468824 配列番号8499
hCV7468825 配列番号8500
hCV25962773 配列番号8519
hCV25963222 配列番号8520
hCV25963804 配列番号8522
hCV25963840 配列番号8523
hCV32377433 配列番号8756
hCV25923879 配列番号8885
hCV25924482 配列番号8886
hCV25925082 配列番号8887
hCV25925612 配列番号8888
hCV25927800 配列番号8890
hCV25929024 配列番号8891
hCV32345083 配列番号8934
hCV25639659 配列番号9470
hCV25639660 配列番号9471
hCV25933527 配列番号9476
hCV25935869 配列番号9479
hCV25937549 配列番号9482
hCV25937797 配列番号9483
hCV25937820 配列番号9484
hCV25937877 配列番号9485
hCV25938215 配列番号9487
hCV25940509 配列番号9489
hCV25941846 配列番号9490
hCV25943125 配列番号9491
hCV27833541 配列番号11184
hCV27843167 配列番号11186
hCV27847135 配列番号11187
hCV27849068 配列番号11188
hCV27856909 配列番号11189
hCV27856910 配列番号11190
hCV32395642 配列番号12733
hCV32395644 配列番号12735
hCV32395646 配列番号12736

hCV25969329 配列番号13417
hCV25974005 配列番号13418
hCV25592590 配列番号13600
hCV25592591 配列番号13601
hCV25592600 配列番号13603
hCV25592609 配列番号13605
hCV25592610 配列番号13606
hCV25592611 配列番号13607
hCV25592618 配列番号13608
hCV25592619 配列番号13609
hCV25764140 配列番号13610
hCV25764916 配列番号13611
hCV25766411 配列番号13612
hCV32337443 配列番号14099
hCV25956514 配列番号14323
hCV25956872 配列番号14324
hCV25958982 配列番号14325
hCV25960359 配列番号14326
hCV25962601 配列番号14328
hCV25966599 配列番号14330
hCV25966951 配列番号14331
hCV25969545 配列番号14332
hCV25969548 配列番号14333
hCV25973489 配列番号14334
hCV25932044 配列番号14732
hCV25933628 配列番号14733
hCV25933972 配列番号14734
hCV25934468 配列番号14735
hCV25654188 配列番号14769
hCV25761290 配列番号14770
hCV25932744 配列番号14771
hCV25933143 配列番号14772
hCV25933156 配列番号14773
hCV25933625 配列番号14774
hCV25593889 配列番号14958
hCV25593898 配列番号14959
hCV25593905 配列番号14960
hCV25593906 配列番号14961
hCV27828571 配列番号14984
hCV27836443 配列番号14986
hCV27852009 配列番号14987
hCV27857807 配列番号14988
hCV25956559 配列番号15129
hCV25956906 配列番号15130
hCV25957494 配列番号15132
hCV25958487 配列番号15133
hCV25958702 配列番号15135
hCV25958795 配列番号15136
hCV25958948 配列番号15138
hCV25960070 配列番号15140

hCV25960186 配列番号15141
hCV25961806 配列番号15143
hCV25963103 配列番号15144
hCV25963251 配列番号15145
hCV25963834 配列番号15146
hCV25963935 配列番号15147
hCV25965132 配列番号15148
hCV25965950 配列番号15150
hCV25966041 配列番号15151
hCV25966115 配列番号15152
hCV25966524 配列番号15153
hCV25967228 配列番号15154
hCV25967464 配列番号15155
hCV25967794 配列番号15156
hCV25968513 配列番号15157
hCV25969053 配列番号15158
hCV25969845 配列番号15161
hCV25970531 配列番号15162
hCV25971972 配列番号15163
hCV25972183 配列番号15165
hCV25972706 配列番号15166
hCV25973399 配列番号15167
hCV25973483 配列番号15168
hCV32292478 配列番号15236
hCV25966349 配列番号15251
hCV25993448 配列番号15278
hCV25994102 配列番号15279
hCV27858458 配列番号15283
hCV25473109 配列番号15309
hCV25959040 配列番号15352
hCV25960435 配列番号15353
hCV25967497 配列番号15354
hCV25967515 配列番号15355
hCV25971168 配列番号15356
hCV25971784 配列番号15357
hCV32357196 配列番号15536
hCV25931851 配列番号15573
hCV25931860 配列番号15574
hCV25932601 配列番号15575
hCV25932620 配列番号15576
hCV25938258 配列番号15579
hCV25939600 配列番号15580
hCV25943401 配列番号15582
hCV22272052 配列番号15605
hCV25599345 配列番号15607
hCV25599346 配列番号15608
hCV25599347 配列番号15609
hCV27831577 配列番号15616
hCV27849124 配列番号15617
hCV25931808 配列番号15664

hCV25932602 配列番号15665
hCV25932760 配列番号15666
hCV25936863 配列番号15667
hCV25936901 配列番号15668
hCV25938254 配列番号15669
hCV25938963 配列番号15671
hCV25940678 配列番号15672
hCV25941028 配列番号15674
hCV25941081 配列番号15675
hCV25600643 配列番号15730
hCV25751187 配列番号15735
hCV25751694 配列番号15736
hCV22273484 配列番号15878
hCV22274241 配列番号15882
hCV25600830 配列番号15908
hCV25600841 配列番号15910
hCV25600843 配列番号15912
hCV25653421 配列番号15913
hCV25653432 配列番号15914
hCV25653433 配列番号15915
hCV25653434 配列番号15916
hCV25653444 配列番号15917
hCV25653445 配列番号15918
hCV25653446 配列番号15919
hCV25653457 配列番号15920
hCV25653458 配列番号15921
hCV25760827 配列番号15922
hCV25762954 配列番号15925
hCV25932048 配列番号15926
hCV25932501 配列番号15928
hCV25932828 配列番号15929
hCV25939263 配列番号15931
hCV25939625 配列番号15932
hCV25940647 配列番号15933
hCV25941924 配列番号15935
hCV25942207 配列番号15936
hCV25942253 配列番号15937
hCV25942323 配列番号15938
hCV25942351 配列番号15939
hCV25931929 配列番号16223
hCV25932140 配列番号16224
hCV25932319 配列番号16225
hCV25932592 配列番号16228
hCV25932642 配列番号16229
hCV25932791 配列番号16230
hCV25932847 配列番号16231
hCV25932950 配列番号16232
hCV25932999 配列番号16233
hCV25933765 配列番号16234
hCV25934334 配列番号16237

hCV25935216 配列番号16240
hCV25936367 配列番号16241
hCV25937807 配列番号16242
hCV25938847 配列番号16244
hCV25940920 配列番号16245
hCV25941283 配列番号16247
hCV25941718 配列番号16248
hCV25942021 配列番号16251
hCV25942068 配列番号16252
hCV25942446 配列番号16254
hCV25942472 配列番号16255
hCV25942706 配列番号16256
hCV25943134 配列番号16257
hCV25990792 配列番号16258
hCV25992278 配列番号16260
hCV25995804 配列番号16261
hCV25996658 配列番号16262
hCV25997135 配列番号16263
hCV25999685 配列番号16265
hCV26000304 配列番号16266
hCV25935708 配列番号16574
hCV25941446 配列番号16577
hCV25942622 配列番号16579
hCV25943233 配列番号16580
hCV27829643 配列番号16706
hCV27839293 配列番号16708
hCV27843178 配列番号16709
hCV27856916 配列番号16711
hCV27858856 配列番号16712
hCV32099582 配列番号17334
hCV32396193 配列番号17361
hCV32396206 配列番号17367
hCV32396209 配列番号17368
hCV25937246 配列番号17618
hCV25938044 配列番号17620
hCV25941149 配列番号17621
hCV25942651 配列番号17622
hCV27838157 配列番号17658
hCV27849838 配列番号17659
hCV27855739 配列番号17660
hCV25602411 配列番号17769
hCV25602412 配列番号17770
hCV25763170 配列番号17774
hCV25763893 配列番号17775
hCV25764006 配列番号17776
hCV25764441 配列番号17777
hCV25953490 配列番号17781
hCV25602411 配列番号17911
hCV25602412 配列番号17912
hCV25763170 配列番号17916

hCV25763893 配列番号17918
hCV25764006 配列番号17919
hCV25764079 配列番号17920
hCV25764441 配列番号17921
hCV25922742 配列番号17925
hCV25953490 配列番号17927
hCV27850575 配列番号18054
hCV25606379 配列番号18368
hCV25604913 配列番号18512
hCV25604924 配列番号18513
hCV25604926 配列番号18515
hCV25604936 配列番号18516
hCV25604937 配列番号18517
hCV25604938 配列番号18518
hCV25604948 配列番号18519
hCV25604949 配列番号18520
hCV25604950 配列番号18521
hCV25604961 配列番号18522
hCV25750576 配列番号18524
hCV25752779 配列番号18527
hCV25755534 配列番号18528
hCV25756812 配列番号18529
hCV25757445 配列番号18530
hCV25760750 配列番号18532
hCV25982792 配列番号18534
hCV32370377 配列番号18847
hCV25606728 配列番号18992
hCV25607189 配列番号19112
hCV25607190 配列番号19113
hCV25607201 配列番号19114
hCV25749997 配列番号19159
hCV25752662 配列番号19160
hCV25753463 配列番号19161
hCV25753504 配列番号19162
hCV25758622 配列番号19165
hCV27836323 配列番号19166
hCV27851854 配列番号19168
hCV27851855 配列番号19169
hCV27855785 配列番号19171
hCV25608088 配列番号19193
hCV25608096 配列番号19195
hCV25608097 配列番号19196
hCV25609749 配列番号19287
hCV25609750 配列番号19288
hCV25609760 配列番号19289
hCV25609773 配列番号19292
hCV25609774 配列番号19293
hCV25609775 配列番号19294
hCV25750526 配列番号19295
hCV25757959 配列番号19297

hCV27846598 配列番号19332
hCV25609473 配列番号19424
hCV25609482 配列番号19426
hCV25609490 配列番号19428
hCV25759092 配列番号19429
hCV25763064 配列番号19430
hCV25767241 配列番号19435
hCV15853485 配列番号19492
hCV25964113 配列番号19531
hCV25965398 配列番号19532
hCV25965925 配列番号19533
hCV25965944 配列番号19534
hCV25966199 配列番号19537
hCV25966704 配列番号19538
hCV25967729 配列番号19539
hCV25969190 配列番号19540
hCV25969223 配列番号19541
hCV25970220 配列番号19544
hCV25970853 配列番号19546
hCV25970995 配列番号19547
hCV25973803 配列番号19550
hCV25990935 配列番号19551
hCV25991541 配列番号19552
hCV25994450 配列番号19554
hCV25997939 配列番号19556
hCV25999286 配列番号19558
hCV25999321 配列番号19559
hCV26000227 配列番号19561
hCV26000584 配列番号19563
hCV26000610 配列番号19564
hCV27835351 配列番号19613
hCV31954473 配列番号19659
hCV31954474 配列番号19660
hCV31954479 配列番号19665
hCV31954501 配列番号19686
hCV31954524 配列番号19705
hCV31954525 配列番号19706
hCV31954526 配列番号19707
hCV31954535 配列番号19715
hCV31954548 配列番号19726
hCV31954549 配列番号19727
hCV31954550 配列番号19728
hCV25982188 配列番号19804
hCV25612107 配列番号19907
hCV25612121 配列番号19910
hCV25612129 配列番号19912
hCV25612130 配列番号19913
hCV25612137 配列番号19914
hCV25612138 配列番号19915
hCV25612147 配列番号19918

hCV25612155 配列番号19920
hCV25763136 配列番号19921
hCV27853782 配列番号19967
hCV25472685 配列番号20424
hCV25611277 配列番号20437
hCV25611278 配列番号20438
hCV25611279 配列番号20439
hCV25611297 配列番号20448
hCV25611305 配列番号20452
hCV25611311 配列番号20455
hCV25611316 配列番号20457
hCV25611317 配列番号20458
hCV25611321 配列番号20459
hCV25611323 配列番号20461
hCV25611329 配列番号20464
hCV25611330 配列番号20465
hCV25611335 配列番号20466
hCV32338859 配列番号21236
hCV25982267 配列番号21527
hCV25983437 配列番号21529
hCV25983586 配列番号21530
hCV25983855 配列番号21532
hCV25983964 配列番号21533
hCV25984427 配列番号21534
hCV25985714 配列番号21535
hCV25985793 配列番号21536
hCV25985910 配列番号21537
hCV25986010 配列番号21538
hCV27844659 配列番号21573
hCV25613044 配列番号21679
hCV32356213 配列番号21755
hCV22272127 配列番号21764
hCV25613043 配列番号21766
hCV25613044 配列番号21767
hCV25761654 配列番号21768
hCV25621486 配列番号21814
hCV25621488 配列番号21816
hCV25621495 配列番号21817
hCV25621496 配列番号21871
hCV25621497 配列番号21872
hCV25621502 配列番号21873
hCV25621503 配列番号21874
hCV25621504 配列番号21875
hCV25621505 配列番号21876
hCV25621509 配列番号21877
hCV25621510 配列番号21878
hCV25621511 配列番号21879
hCV25621512 配列番号21880
hCV25621513 配列番号21881
hCV25621503 配列番号21954

hCV25621504 配列番号21955
hCV25621505 配列番号21956
hCV25621509 配列番号21957
hCV25621510 配列番号21958
hCV25621511 配列番号21959
hCV25621512 配列番号21960
hCV25621513 配列番号21961
hCV25982323 配列番号21962
hCV25982770 配列番号21964
hCV25983606 配列番号21965
hCV25983880 配列番号21966
hCV25983930 配列番号21967
hCV25985042 配列番号21969
hCV25985885 配列番号21970
hCV27837201 配列番号21988
hCV25616041 配列番号22071
hCV25616048 配列番号22072
hCV25616049 配列番号22073
hCV25616058 配列番号22076
hCV25921533 配列番号22078
hDV70650413 配列番号22169
hDV70650415 配列番号22170
hDV70650416 配列番号22171
hDV70650417 配列番号22172
hDV70650418 配列番号22173
hDV70650419 配列番号22174
hDV70650420 配列番号22175
hDV70650421 配列番号22176
hDV70650422 配列番号22177
hDV70650423 配列番号22178
hCV25619133 配列番号22222
hCV27836363 配列番号22236
hCV27834429 配列番号22342
hCV27853883 配列番号22343
hCV25473484 配列番号22433
hCV25474283 配列番号22438
hCV25626897 配列番号22441
hCV25626898 配列番号22442
hCV25626906 配列番号22444
hCV25626907 配列番号22445
hCV25626916 配列番号22447
hCV25626917 配列番号22448
hCV25626918 配列番号22449
hCV25626925 配列番号22450
hCV25626926 配列番号22451
hCV25626935 配列番号22453
hCV25626936 配列番号22454
hCV25626937 配列番号22455
hCV25626944 配列番号22456
hCV25626945 配列番号22457

hCV25626953 配列番号22459
hCV25626954 配列番号22460
hCV25626955 配列番号22461
hCV25626963 配列番号22462
hCV25626965 配列番号22464
hCV25626966 配列番号22465
hCV25626975 配列番号22468
hCV25626982 配列番号22469
hCV25626983 配列番号22470
hCV25626984 配列番号22471
hCV25626992 配列番号22472
hCV25626993 配列番号22473
hCV25626994 配列番号22474
hCV25627001 配列番号22475
hCV25627002 配列番号22476
hCV25627003 配列番号22477
hCV25627010 配列番号22478
hCV25627011 配列番号22479
hCV25627020 配列番号22481
hCV25954334 配列番号22540
hCV25954670 配列番号22541
hCV32293411 配列番号22599
hCV25754435 配列番号22648
hCV25754476 配列番号22649
hCV25754621 配列番号22650
hCV25755359 配列番号22651
hCV25983319 配列番号22654
hCV25983978 配列番号22655
hCV25984387 配列番号22656
hCV25984654 配列番号22657
hCV25984741 配列番号22658
hCV25750075 配列番号22732
hCV25753227 配列番号22733
hCV25755903 配列番号22735
hCV25755928 配列番号22736
hCV25757513 配列番号22737
hCV25757702 配列番号22738
hCV25758645 配列番号22739
hCV25759354 配列番号22740
hCV27832662 配列番号22754
hCV27836639 配列番号22755
hCV27838516 配列番号22756
hCV27844311 配列番号22757
hCV27846284 配列番号22758
hCV27852240 配列番号22759
hCV25751500 配列番号22871
hCV25755785 配列番号22872
hCV25759997 配列番号22874
hCV25760350 配列番号22875
hCV25983108 配列番号22878

hCV25984424 配列番号22879
hCV25985895 配列番号22880
hCV27828792 配列番号22916
hCV27832661 配列番号22917
hCV27836208 配列番号23060
hCV11486079 配列番号23106
hCV25627952 配列番号23151
hCV25627960 配列番号23152
hCV25627961 配列番号23153
hCV25627962 配列番号23154
hCV25763207 配列番号23157
hCV25763299 配列番号23158
hCV25765291 配列番号23160
hCV25766412 配列番号23163
hCV25766531 配列番号23164
hCV25766966 配列番号23165
hCV25767133 配列番号23166
hCV27832219 配列番号23180
hCV27857580 配列番号23184
hCV25962455 配列番号23251
hCV25962457 配列番号23252
hCV25970908 配列番号23253
hCV25972623 配列番号23254
hCV25973132 配列番号23262
hCV25629288 配列番号23272
hCV25629290 配列番号23273
hCV25761043 配列番号23275
hCV27828746 配列番号23280
hCV25968964 配列番号23287
hCV22273325 配列番号23297
hCV25630994 配列番号23298
hCV25630995 配列番号23299
hCV25630996 配列番号23300
hCV25630997 配列番号23301
hCV25630998 配列番号23302
hCV25631000 配列番号23304
hCV25746376 配列番号23305
hCV25746384 配列番号23306
hCV25921894 配列番号23307
hCV15851777 配列番号23396
hCV25473156 配列番号23588
hCV25473218 配列番号23589
hCV25596655 配列番号23592
hCV25596656 配列番号23593
hCV25596657 配列番号23594
hCV25596658 配列番号23595
hCV25596665 配列番号23596
hCV25596666 配列番号23597
hCV25596667 配列番号23598
hCV25596674 配列番号23599

hCV25596675 配列番号23600
hCV25596676 配列番号23601
hCV25596684 配列番号23602
hCV25596686 配列番号23604
hCV25596693 配列番号23605
hCV25596695 配列番号23607
hCV25596699 配列番号23608
hCV25596700 配列番号23609
hCV25596701 配列番号23610
hCV25596703 配列番号23612
hCV25596704 配列番号23613
hCV25596705 配列番号23614
hCV25596710 配列番号23615
hCV25596711 配列番号23616
hCV25596712 配列番号23617
hCV25596714 配列番号23619
hCV25596718 配列番号23620
hCV25596719 配列番号23621
hCV25596725 配列番号23623
hCV25596726 配列番号23624
hCV25596727 配列番号23625
hCV25596731 配列番号23626
hCV25596732 配列番号23627
hCV25596734 配列番号23629
hCV25596738 配列番号23630
hCV25596739 配列番号23631
hCV25596740 配列番号23632
hCV25938509 配列番号23634
hCV25938831 配列番号23635
hCV27831123 配列番号23675
hCV27831124 配列番号23676
hCV27837055 配列番号23677
hCV27837056 配列番号23678
hCV27850702 配列番号23679
hCV25649682 配列番号23970
hCV25973672 配列番号24401
hCV25932449 配列番号25284
hCV25933346 配列番号25285
hCV25934693 配列番号25287
hCV25936577 配列番号25289
hCV25937484 配列番号25290
hCV25937585 配列番号25291
hCV25938183 配列番号25292
hCV25938672 配列番号25293
hCV25941392 配列番号25294
hCV25942196 配列番号25295
hCV27841998 配列番号25298
hCV27847922 配列番号25299
hCV27847923 配列番号25300
hCV25649499 配列番号25636

hCV25649510 配列番号25638
hCV25649511 配列番号25639
hCV25649512 配列番号25640
hCV25649522 配列番号25641
hCV25649523 配列番号25642
hCV25649524 配列番号25643
hCV25649525 配列番号25644
hCV25649536 配列番号25645
hCV25649538 配列番号25647
hCV25649550 配列番号25648
hCV25649551 配列番号25649
hCV25649552 配列番号25650
hCV25761060 配列番号25651
hCV25762748 配列番号25652
hCV25932547 配列番号25656
hCV25934520 配列番号25657
hCV25936730 配列番号25660
hCV25937109 配列番号25661
hCV25937193 配列番号25662
hCV27838767 配列番号25752
hCV27846576 配列番号25753
hCV27848565 配列番号25754
hCV27852516 配列番号25755
hCV27854456 配列番号25756
hCV27854457 配列番号25757
hCV27858313 配列番号25759
hCV32365409 配列番号26059
hCV25619856 配列番号26210
hCV27845253 配列番号26225
hCV27851173 配列番号26226
hCV25956380 配列番号26273
hCV25957154 配列番号26274
hCV25957254 配列番号26275
hCV25957872 配列番号26276
hCV25958656 配列番号26277
hCV25959232 配列番号26278
hCV25959461 配列番号26279
hCV25959508 配列番号26280
hCV25965207 配列番号26281
hCV25965991 配列番号26282
hCV25966013 配列番号26284
hCV25967961 配列番号26285
hCV25971901 配列番号26286
hCV25973664 配列番号26287
hCV25473798 配列番号26359
hCV25473803 配列番号26360
hCV25473948 配列番号26361
hCV25614902 配列番号26364
hCV25614906 配列番号26365
hCV25604810 配列番号26535

hCV25604820 配列番号26536
hCV25604821 配列番号26537
hCV25604822 配列番号26538
hCV25604823 配列番号26539
hCV25604834 配列番号26540
hCV25604835 配列番号26541
hCV25604836 配列番号26542
hCV25604848 配列番号26543
hCV25604849 配列番号26544
hCV25604850 配列番号26545
hCV25604860 配列番号26546
hCV25604861 配列番号26547
hCV27838140 配列番号26605
hCV27845881 配列番号26606
hCV25958834 配列番号27141
hCV25959371 配列番号27143
hCV25593889 配列番号27151
hCV25593898 配列番号27152
hCV25593905 配列番号27153
hCV25593906 配列番号27154
hCV27828571 配列番号27159
hCV27834503 配列番号27161
hCV27842128 配列番号27162
hCV25746866 配列番号27211
hCV25747392 配列番号27212
hCV27836363 配列番号27229
hCV27851911 配列番号27230
hCV25750910 配列番号27309
hCV25751687 配列番号27311
hCV25755791 配列番号27312
hCV25760373 配列番号27314
hCV25760444 配列番号27315
hCV25760488 配列番号27316
hCV25760489 配列番号27317
hCV27839873 配列番号27322
hCV27843742 配列番号27323
hCV27832339 配列番号27447
hCV27834375 配列番号27448
hCV25654161 配列番号29191
hCV25654168 配列番号29192
hCV25654169 配列番号29193
hCV25654177 配列番号29195
hCV25654178 配列番号29196
hCV25654179 配列番号29197
hCV25654187 配列番号29198
hCV25654188 配列番号29199
hCV25654197 配列番号29202
hCV25654198 配列番号29203
hCV25654206 配列番号29204
hCV25654208 配列番号29206

hCV25654209 配列番号29207
hCV25654216 配列番号29208
hCV25654218 配列番号29210
hCV25761235 配列番号29211
hCV25761290 配列番号29212
hCV25761700 配列番号29213
hCV25761998 配列番号29214
hCV25762178 配列番号29215
hCV25762815 配列番号29216
hCV25762878 配列番号29217
hCV25932744 配列番号29219
hCV25933143 配列番号29220
hCV25933156 配列番号29221
hCV25933625 配列番号29222
hCV25962773 配列番号29224
hCV25963222 配列番号29225
hCV25963804 配列番号29227
hCV25963840 配列番号29228
hCV32294054 配列番号33122
hCV32377415 配列番号33142
hCV32377422 配列番号33149
hCV32377430 配列番号33156
hCV32377433 配列番号33158

。

【０３８３】

# 表５，　１／２頁

| マーカー | 対立遺伝子 | 配列A(対立遺伝子特異的プライマー) | 配列B(対立遺伝子特異的プライマー) | 配列C(共通プライマー) |
|---|---|---|---|---|
| hCV11176855 | C/T | TCAGTTCCCAATTCTATATGTCTC (SEQ ID NO:34257) | TCAGTTCCCAATTCTATATGTCTT (SEQ ID NO:34258) | TTGCTCCATCAAACTGTGAA (SEQ ID NO:34259) |
| hCV11291454 | A/G | AAACCAGCCAAATTCCTTC (SEQ ID NO:34260) | AAACCAGCCAAATTCCTTT (SEQ ID NO:34261) | ACACCCACGGTGATTGAT (SEQ ID NO:34262) |
| hCV11486078 | C/G | AGCCCCAGAACCTGC (SEQ ID NO:34263) | AGCCCCAGAACCTGG (SEQ ID NO:34264) | GGGCTGGGCTTGTAGAATA (SEQ ID NO:34265) |
| hCV11611200 | A/G | CGGGATTTCAGGTGTGAGT (SEQ ID NO:34266) | GGGATTTCAGGTGTGAGC (SEQ ID NO:34267) | CTGCTCTTTGGAGGAAGTGAAAGATAAT (SEQ ID NO:34268) |
| hCV11611201 | A/G | CTTCCTGAGAAGTCAAGAAGT (SEQ ID NO:34269) | TTCCTGAGAAGTCAAGAAGC (SEQ ID NO:34270) | TCTCTGGCTTTCTCAGCACTCA (SEQ ID NO:34271) |
| hCV11638783 | A/G | AAGGGCTTCGGGGTAC (SEQ ID NO:34272) | AAGGGCTTCGGGGTAT (SEQ ID NO:34273) | ACCGTGCAGGGTCTTCT (SEQ ID NO:34274) |
| hCV11722237 | C/T | CAAAGTGATTTTGGGACAAC (SEQ ID NO:34275) | CAAAGTGATTTTGGGACAAT (SEQ ID NO:34276) | GAATACTGAAAACTCACTCATTTGT (SEQ ID NO:34277) |
| hCV11743295 | A/G | CATCATTTCCTTACAATACTGTCT (SEQ ID NO:34278) | ATCATTTCCTTACAATACTGTCC (SEQ ID NO:34279) | CCATTAACAAGCATTGTACTGTTAGT (SEQ ID NO:34280) |
| hCV11745746 | C/G | GGGAGGTTATTGTGAACTAGG (SEQ ID NO:34281) | GGGAGGTTATTGTGAACTAGC (SEQ ID NO:34282) | AGACAGATCGATGACAGATTAAGT (SEQ ID NO:34283) |
| hCV11749854 | C/G | GCTCATCTGCATCCGC (SEQ ID NO:34284) | GCTCATCTGCATCCGG (SEQ ID NO:34285) | CCCATGCCTTCATCACAT (SEQ ID NO:34286) |
| hCV11894038 | A/G | CTTATGAAAGATTTCAAATCCTCTA (SEQ ID NO:34287) | TATGAAAGATTTCAAATCCTCTG (SEQ ID NO:34288) | CTGAAGAGGGTCTTTTCCA (SEQ ID NO:34289) |
| hCV11935588 | A/T | ATTTCTGCCTGGTCTGTGT (SEQ ID NO:34290) | TTTCTGCCTGGTCTGTGA (SEQ ID NO:34291) | CTCACTTTGCACAGGTTGTACT (SEQ ID NO:34292) |
| hCV11944682 | C/T | TGAAAACATTTAAAGTTTCCTCAC (SEQ ID NO:34293) | TGAAAACATTTAAAGTTTCCTCAT (SEQ ID NO:34294) | TTCACTGAAGGGCTCACTATTA (SEQ ID NO:34295) |
| hCV11955739 | A/G | CACTACCTCCCTCTAGGAGAAA (SEQ ID NO:34296) | CACTACCTCCCTCTAGGAGAAG (SEQ ID NO:34297) | GATCTCATGGCTTCTGTTCAG (SEQ ID NO:34298) |
| hCV1198609 | G/T | AGTTAAATGAATACACTGATGGAC (SEQ ID NO:34299) | AGTTAAATGAATACACTGATGGAA (SEQ ID NO:34300) | TTGCTGCTGATGACTTTAGAGT (SEQ ID NO:34301) |
| hCV11986235 | G/T | GCCACTGGCCATCACT (SEQ ID NO:34302) | CCACTGGCCATCACG (SEQ ID NO:34303) | CCTTTGTAGACCTGTTCCTCTATC (SEQ ID NO:34304) |
| hCV1259266 | C/T | GCTTAAGAGCAACCTCAGAGAC (SEQ ID NO:34305) | GCTTAAGAGCAACCTCAGAGAT (SEQ ID NO:34306) | AACTGGCTGAACTGTGACAC (SEQ ID NO:34307) |
| hCV1283127 | C/G | CAGGCATGACATTGAAAC (SEQ ID NO:34308) | CAGGCATGACATTGAAAG (SEQ ID NO:34309) | CAGAATGTAGTCTCGATTCTTCTTC (SEQ ID NO:34310) |
| hCV1478583 | A/G | AGGTAGGTACCCGTGTTTACA (SEQ ID NO:34311) | GGTAGGTACCCGTGTTTACG (SEQ ID NO:34312) | ACAGGAGAGTAACATGACAGTATGT (SEQ ID NO:34313) |
| hCV15851335 | C/T | GATGGCATGGATGGC (SEQ ID NO:34314) | GGATGGCATGGATGGT (SEQ ID NO:34315) | GCAGGATGTGCTGTGATTAT (SEQ ID NO:34316) |
| hCV15853499 | C/T | GCAGTCATGGAGAGCATG (SEQ ID NO:34317) | GAGCAGTCATGGAGAGCATA (SEQ ID NO:34318) | ACACCAGAATGAGAAAGGTAAGTA (SEQ ID NO:34319) |
| hCV15864790 | G/T | GCAGTATCTCTCTCCATCCC (SEQ ID NO:34320) | GCAGTATCTCTCTCCATCCA (SEQ ID NO:34321) | CTGACTCTGATGAGAAGTTTATCAC (SEQ ID NO:34322) |
| hCV16166459 | C/T | GTCAGAATTTCATTTACTAGAATCCAC (SEQ ID NO:34323) | TGTCAGAATTTCATTTACTAGAATCCAT (SEQ ID NO:34324) | GATGAGCTGCCTAAATTTGAGAAGA (SEQ ID NO:34325) |
| hCV16167920 | C/T | GAGATTACAAAGGGTCCAGTA (SEQ ID NO:34326) | AGATTACAAAGGGTCCAGTG (SEQ ID NO:34327) | CTGCAGCTCTTTCAGAGAGTT (SEQ ID NO:34328) |
| hCV1726296 | A/G | CTATGGTAGGTGCTGAGAATATATA (SEQ ID NO:34329) | TATGGTAGGTGCTGAGAATATATG (SEQ ID NO:34330) | AAGGAGTGAGGAAGCAAAGATT (SEQ ID NO:34331) |
| hCV1801154 | A/G | TCCTCTTTTACTTCTTTCCTGA (SEQ ID NO:34332) | CCTCTTTTACTTCTTTCCTGG (SEQ ID NO:34333) | GTCACACTGAAGAGTCAATGACTAT (SEQ ID NO:34334) |
| hCV1895513 | C/T | ACTTGAATAAAGCTGTATGACCTAC (SEQ ID NO:34335) | ACTTGAATAAAGCTGTATGACCTAT (SEQ ID NO:34336) | CCACCATCTGGATTCTTTAAG (SEQ ID NO:34337) |
| hCV192738 | C/G | TGCCCGTGGTCAGC (SEQ ID NO:34338) | TGCCCGTGGTCAGG (SEQ ID NO:34339) | GCTGCATCCGTGTATCTGT (SEQ ID NO:34340) |
| hCV22271827 | C/T | GATGTTTTTCTTGAATACACC (SEQ ID NO:34341) | TTGATGTTTTTCTTGAATACACT (SEQ ID NO:34342) | AGAGTGAAATTTTTTCTTTTGTCTTA (SEQ ID NO:34343) |
| hCV22272667 | C/T | CAGGCAAAAAAGTCTTGAAT (SEQ ID NO:34344) | CAGGCAAAAAAGTCTTGAAC (SEQ ID NO:34345) | CCCCCCATAACATTCAGATAT (SEQ ID NO:34346) |
| hCV22272823 | G/T | GCGCTGGTGAGACCCT (SEQ ID NO:34347) | CGCTGGTGAGACCCG (SEQ ID NO:34348) | GGAGCGCGCTTCTGT (SEQ ID NO:34349) |
| hCV22274307 | C/T | GACCTACGCTCCTTCATCTAAC (SEQ ID NO:34350) | GACCTACGCTCCTTCATCTAAT (SEQ ID NO:34351) | CAATGTGATTACCTCAAAATAATATCTAC (SEQ ID NO:34352) |
| hCV22274712 | C/G | CTTACAGAAGGACATCCTTTACAG (SEQ ID NO:34353) | CTTACAGAAGGACATCCTTTACAC (SEQ ID NO:34354) | GCAGGCCCAAGATTGAT (SEQ ID NO:34355) |
| hCV2231920 | A/G | CACTCCAGCACATAGAGGAT (SEQ ID NO:34356) | CACTCCAGCACATAGAGGAC (SEQ ID NO:34357) | CAGCAGCTTTTGTCTGTGTG (SEQ ID NO:34358) |
| hCV2231945 | C/T | GCCTGCTCCCTCATCC (SEQ ID NO:34359) | GCCTGCTCCCTCATCT (SEQ ID NO:34360) | TGGTGAAGCAGACAGGAACTA (SEQ ID NO:34361) |
| hCV2351160 | A/G | CCACCAGTGGCTATCA (SEQ ID NO:34362) | CCACCAGTGGCTATCG (SEQ ID NO:34363) | GGCAAGCAGGCTTGAGAA (SEQ ID NO:34364) |
| hCV2384392 | C/T | AAATGCTAGCAGCCCC (SEQ ID NO:34365) | CAAATGCTAGCAGCCCT (SEQ ID NO:34366) | TCCCAGAGAGGAAGAGACTG (SEQ ID NO:34367) |
| hCV2479345 | C/G | CTCCTGAAAGGGTTGAACTC (SEQ ID NO:34368) | TCCTGAAAGGGTTGAACTG (SEQ ID NO:34369) | CAACTCCTGGGCTGAATG (SEQ ID NO:34370) |
| hCV25600642 | C/G | CGCGGCCGAAGC (SEQ ID NO:34371) | CGCGGCCGAAGG (SEQ ID NO:34372) | GATGACCCGGACGACTAC (SEQ ID NO:34373) |
| hCV25609481 | A/G | CTGCTGAGGCAATTAACTAAATA (SEQ ID NO:34374) | TGCTGAGGCAATTAACTAAATG (SEQ ID NO:34375) | TGGAACAACTTTATTCGAAGTAAG (SEQ ID NO:34376) |
| hCV25639681 | A/G | TTCACAGGGACGCTCAT (SEQ ID NO:34377) | TTCACAGGGACGCTCAC (SEQ ID NO:34378) | GGTTAATTCTGGATCTCAAGTATG (SEQ ID NO:34379) |
| hCV25741844 | C/T | CTAATGCTCTGATGTTGCTACTAAC (SEQ ID NO:34380) | CTAATGCTCTGATGTTGCTACTAAT (SEQ ID NO:34381) | CGAGAAAAGGCTGAGTTTTATAG (SEQ ID NO:34382) |
| hCV25750908 | C/T | CCTGATTGGGGGAACAAC (SEQ ID NO:34383) | CCTGATTGGGGGAACAAT (SEQ ID NO:34384) | CATCTGCAACCCTCTTAGATATAC (SEQ ID NO:34385) |
| hCV25766820 | A/G | TCGAAGTCCTAAGCTCAAGT (SEQ ID NO:34386) | CGAAGTCCTAAGCTCAAGC (SEQ ID NO:34387) | GGGACCACAGGTTGCTGAAATTTA (SEQ ID NO:34388) |
| hCV25932158 | A/G | GCCGTGATAAACCTCTGT (SEQ ID NO:34389) | CCGTGATAAACCTCTGC (SEQ ID NO:34390) | TTTGATTGGCAATGTTTACAA (SEQ ID NO:34391) |
| hCV25934437 | C/T | GATAGAGGAGTTAGAGCACTTGG (SEQ ID NO:34392) | AGATAGAGGAGTTAGAGCACTTGA (SEQ ID NO:34393) | CTCGAAGCTGAAGAAGAGATAAC (SEQ ID NO:34394) |

【表５－２】

表 5, 2 / 2 頁

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| hCV25957240 | C/T | TGAAGAACACCATTGCCA (SEQ ID NO:34395) | GAAGAACACCATTGCCG (SEQ ID NO:34396) | GTGGGAGAGGAAAGACAGTAAT (SEQ ID NO:34397) |
| hCV25984261 | A/G | AAAAGTAATAACCACCAATTTCAT (SEQ ID NO:34398) | AAAAGTAATAACCACCAATTTCAC (SEQ ID NO:34399) | CACCTTCCCCGTTGACTA (SEQ ID NO:34400) |
| hCV2729190 | A/C | CCTGGAGTACAGCTTGAGGT (SEQ ID NO:34401) | CTGGAGTACAGCTTGAGGG (SEQ ID NO:34402) | CCAGGTCTCGGACACTGA (SEQ ID NO:34403) |
| hCV2730005 | A/C | CCATTTGAGGTATGTTTTTAAAAGT (SEQ ID NO:34404) | CATTTGAGGTATGTTTTTAAAAGG (SEQ ID NO:34405) | GCTGCCTGCTGTCTTTTAAC (SEQ ID NO:34406) |
| hCV27915384 | A/G | TGAGAAAGAGAAGAGTGCCAT (SEQ ID NO:34407) | TGAGAAAGAGAAGAGTGCCAC (SEQ ID NO:34408) | CTTCCACCTTCCAGCTTACT (SEQ ID NO:34409) |
| hCV2821340 | A/G | CCGGAAAGACTTCTCTCCA (SEQ ID NO:34410) | CGGAAAGACTTCTCTCCG (SEQ ID NO:34411) | TTGTATCTGGTGAATCTGAACTAAG (SEQ ID NO:34412) |
| hCV2917913 | A/C | CAGAAGTTAGCTGAGGTCATAA (SEQ ID NO:34413) | CAGAAGTTAGCTGAGGTCATAC (SEQ ID NO:34414) | GCCTGGCCAAATTAATTTCTTTCT (SEQ ID NO:34415) |
| hCV2944794 | C/G | GCTTACTTACGTGGAAAGACTC (SEQ ID NO:34416) | GCTTACTTACGTGGAAAGACTG (SEQ ID NO:34417) | TCTTCTGATGGTTGCTCTACTC (SEQ ID NO:34418) |
| hCV3113082 | G/T | TTCAGAAAGAGGCGTCG (SEQ ID NO:34419) | AGATTCAGAAAGAGGCGTCT (SEQ ID NO:34420) | GGCCGAAAGCTGTTCAC (SEQ ID NO:34421) |
| hCV3161768 | A/G | TCCCAGACCTCAGCCTA (SEQ ID NO:34422) | CCCAGACCTCAGCCTG (SEQ ID NO:34423) | TGTGGCCACTCAGGTTCATAT (SEQ ID NO:34424) |
| hCV3277068 | C/T | AGATGTTACAACTTGATCAGTCG (SEQ ID NO:34425) | CAGATGTTACAACTTGATCAGTCA (SEQ ID NO:34426) | CGGCAGGATGGTTCTGTA (SEQ ID NO:34427) |
| hCV335227 | G/T | GCATGGGATGGAGGAG (SEQ ID NO:34428) | GCATGGGATGGAGGAT (SEQ ID NO:34429) | GCGATGGATGGTCTGAGTTA (SEQ ID NO:34430) |
| hCV674099 | C/T | GCTACAAATGCTCACACCAG (SEQ ID NO:34431) | GCTACAAATGCTCACACCAA (SEQ ID NO:34432) | GCCAGAATTTTGTTAATTTCATACT (SEQ ID NO:34433) |
| hCV7241 | C/G | TGGTATGTTCCTGCTTCATC (SEQ ID NO:34434) | TGGTATGTTCCTGCTTCATG (SEQ ID NO:34435) | CAGGCAGGAGATGTGTGAG (SEQ ID NO:34436) |
| hCV7450990 | A/C | TGGTCGAAGACAGAGGTG (SEQ ID NO:34437) | TTGGTCGAAGACAGAGGTT (SEQ ID NO:34438) | GTTTTCACATTCAAGGTTTTACTC (SEQ ID NO:34439) |
| hCV7466465 | C/T | CAACAGGCCCAAATACTTC (SEQ ID NO:34440) | CAACAGGCCCAAATACTTT (SEQ ID NO:34441) | CGTGGTAAACAATGCAGTAACT (SEQ ID NO:34442) |
| hCV7882185 | A/G | TCTGCATCTCATGCATCAGA (SEQ ID NO:34443) | CTGCATCTCATGCATCAGG (SEQ ID NO:34444) | GGACTAGACCCAGGATTTAGTTGT (SEQ ID NO:34445) |
| hCV8761599 | C/T | GGGATGGTGAGCAACG (SEQ ID NO:34446) | AGGGATGGTGAGCAACA (SEQ ID NO:34447) | GAACTTGAGGCTTGCAAAGGTTAAG (SEQ ID NO:34448) |
| hCV8853894 | G/T | GAACCCCGCGTGTG (SEQ ID NO:34449) | GAACCCCGCGTGTT (SEQ ID NO:34450) | CCAGTGGTCCTGTCTCTGTA (SEQ ID NO:34451) |
| hCV8902345 | C/T | GGGGAATTAGTCATAGGGTATC (SEQ ID NO:34452) | GGGGAATTAGTCATAGGGTATT (SEQ ID NO:34453) | GCTTACCCAGACTTTAAAAATACAC (SEQ ID NO:34454) |
| hCV8934089 | G/T | ATTTAAACTGTTAATTCATACCACC (SEQ ID NO:34455) | AATTTAAACTGTTAATTCATACCACA (SEQ ID NO:34456) | TTTGCTCCAACCTCATACAG (SEQ ID NO:34457) |
| hCV9725216 | A/T | GTGGCATGGGTTGGTT (SEQ ID NO:34458) | TGTGGCATGGGTTGGTA (SEQ ID NO:34459) | GAGATACAGGCCAAGGAGAAT (SEQ ID NO:34460) |

【０３８５】

【表６】

## 表 6

「Stanfordサンプル」と「UCSFサンプル」との間で反復されたマーカー：段階分析

| マーカー | 遺伝子記号 | "Stanford サンプル"（段階） | | | | "UCSF サンプル"（段階） | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | OR | LCL | UCL | p-val | OR | LCL | UCL | p-val |
| 11638783 ord | EPHX1 | 0.408 | 0.195 | 0.855 | 0.0175 | 0.583 | 0.419 | 0.811 | 0.0014 |
| 11638783 dom | EPHX1 | 0.291 | 0.118 | 0.715 | 0.0071 | 0.586 | 0.402 | 0.855 | 0.0055 |

【０３８６】

【表７－１】

表７　１／４頁

| マーカー | 危険性対立遺伝子 | 層 | UCSF | | | | VCU | | | | UIC | | | | Stanford | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | | CT AF | CASE AF | OR | P_2tail | CT AF | CASE AF | OR | P_1tail | CT AF | CASE AF | OR | P_1tail | CT AF | CASE AF | OR | P_1tail |
| hCV11176855 | T | A | 29.5% | 36.3% | 1.37 | 0.0337026 | 24.9% | 31.8% | 1.40 | 0.0093974 | 23.5% | 29.8% | 1.39 | 0.1411424 | 32.0% | 34.2% | 1.08 | 0.4074309 |
| hCV11176855 | T | C | 27.9% | 34.6% | 1.36 | 0.0954968 | 26.5% | 32.5% | 1.34 | 0.0464593 | 27.8% | 29.5% | 1.09 | 0.5 | 30.6% | 25.0% | 0.76 | 0.6729877 |
| hCV11176855 | T | O | 32.7% | 40.2% | 1.39 | 0.2313618 | 21.4% | 30.0% | 1.57 | 0.0513496 | 20.0% | 30.0% | 1.71 | 0.1050529 | 34.8% | 44.7% | 1.52 | 0.1889789 |
| hCV11291454 | A | A | 58.5% | 71.6% | 1.81 | 0.0001649 | 53.6% | 61.5% | 1.37 | 0.0116582 | 50.7% | 51.1% | 0.89 | 0.6622836 | 66.9% | 67.1% | 1.24 | 0.2590044 |
| hCV11291454 | A | C | 68.0% | 78.2% | 1.69 | 0.0091148 | 64.0% | 70.7% | 1.36 | 0.0305606 | 67.3% | 70.5% | 1.16 | 0.4132722 | 75.0% | 80.6% | 1.38 | 0.3156947 |
| hCV11291454 | A | O | 38.7% | 56.3% | 2.04 | 0.0055569 | 30.5% | 37.7% | 1.38 | 0.1053468 | 41.3% | 34.0% | 0.73 | 0.7692901 | 52.1% | 55.3% | 1.14 | 0.4147957 |
| hCV11486078 | G | A | 89.8% | 93.3% | 1.58 | 0.0893912 | 88.4% | 94.0% | 2.02 | 0.0016633 | 89.7% | 77.7% | 0.37 | 0.9968868 | 93.4% | 92.1% | 0.89 | 0.5860968 |
| hCV11486078 | G | C | 91.0% | 94.1% | 1.59 | 0.2170872 | 93.6% | 95.9% | 1.58 | 0.1154633 | 88.8% | 88.6% | 0.98 | 0.5 | 95.8% | 91.7% | 0.48 | 0.800967 |
| hCV11486078 | G | O | 87.3% | 91.5% | 1.56 | 0.4301119 | 76.6% | 89.2% | 2.53 | 0.0037163 | 91.3% | 68.0% | 0.20 | 0.9991939 | 89.1% | 92.1% | 1.42 | 0.3618481 |
| hCV11611200 | G | A | 74.4% | 68.9% | 0.76 | 0.0796464 | 77.9% | 74.4% | 0.82 | 0.096286 | 77.2% | 78.7% | 1.09 | 0.6076692 | 78.2% | 75.0% | 0.82 | 0.2847136 |
| hCV11611200 | G | C | 74.3% | 68.6% | 0.76 | 0.15363 | 77.6% | 75.1% | 0.87 | 0.2356728 | 70.4% | 79.5% | 1.64 | 0.8219494 | 69.4% | 72.2% | 1.14 | 0.5869379 |
| hCV11611200 | G | O | 74.6% | 69.5% | 0.78 | 0.3907832 | 78.6% | 72.3% | 0.71 | 0.1333211 | 82.5% | 78.0% | 0.75 | 0.3240005 | 89.6% | 78.9% | 0.44 | 0.1143356 |
| hCV11611201 | G | A | 64.6% | 63.7% | 0.98 | 0.8635623 | 67.3% | 67.8% | 1.07 | 0.6903024 | 70.1% | 60.6% | 0.70 | 0.1101368 | 57.3% | 51.3% | 0.79 | 0.2124562 |
| hCV11611201 | G | C | 58.6% | 63.3% | 1.22 | 0.300442 | 56.7% | 61.0% | 1.20 | 0.1377058 | 57.4% | 45.5% | 0.62 | 0.8450457 | 62.5% | 55.6% | 0.75 | 0.732383 |
| hCV11611201 | G | O | 76.9% | 64.6% | 0.55 | 0.0308725 | 90.9% | 85.4% | 0.58 | 0.0964825 | 78.2% | 74.0% | 0.79 | 0.3350385 | 52.1% | 47.4% | 0.83 | 0.41414 |
| hCV11722237 | T | A | 6.1% | 3.3% | 0.52 | 0.0706133 | 5.0% | 2.8% | 0.53 | 0.031106 | 2.9% | 4.3% | 1.29 | 0.6355253 | 8.1% | 3.9% | 0.35 | 0.0813783 |
| hCV11722237 | T | C | 8.1% | 3.7% | 0.44 | 0.0457985 | 6.1% | 3.3% | 0.52 | 0.0511311 | 5.6% | 9.1% | 1.70 | 0.6513772 | 11.1% | 5.6% | 0.47 | 0.2453536 |
| hCV11722237 | T | O | 1.9% | 2.4% | 1.28 | 0.6747832 | 2.6% | 1.5% | 0.58 | 0.6550289 | 1.3% | 0.0% | 0.52 | 0.5 | 4.2% | 0.0% | 0.24 | 0.7495212 |
| hCV11743295 | G | A | 88.1% | 92.2% | 1.60 | 0.0626577 | 88.0% | 91.0% | 1.37 | 0.0687578 | 81.6% | 89.4% | 1.66 | 0.1068476 | 87.1% | 93.4% | 2.51 | 0.051189 |
| hCV11743295 | G | C | 89.7% | 93.6% | 1.68 | 0.144084 | 88.7% | 92.9% | 1.67 | 0.0320542 | 88.9% | 95.5% | 2.63 | 0.1449274 | 84.7% | 91.7% | 1.98 | 0.1887544 |
| hCV11743295 | G | O | 84.6% | 89.0% | 1.47 | 0.3702058 | 86.4% | 86.2% | 0.98 | 0.5 | 78.8% | 84.0% | 1.42 | 0.2509392 | 89.6% | 97.4% | 4.30 | 0.110807 |
| hCV11745746 | G | A | 90.0% | 95.2% | 2.20 | 0.0097508 | 83.7% | 91.2% | 2.20 | 0.000318 | 78.7% | 79.8% | 0.97 | 0.5336522 | 88.7% | 96.1% | 3.32 | 0.018827 |
| hCV11745746 | G | C | 97.4% | 97.3% | 0.97 | 1 | 95.9% | 99.4% | 7.13 | 0.9981004 | 90.7% | 100.0% | 9.89 | 0.0312801 | 95.8% | 94.4% | 0.74 | 0.5 |
| hCV11745746 | G | O | 74.4% | 90.2% | 3.18 | 0.0019923 | 56.5% | 70.0% | 1.80 | 0.0099604 | 70.0% | 62.0% | 0.70 | 0.7781595 | 77.1% | 97.4% | 11.00 | 0.004977 |
| hCV11749854 | G | A | 81.8% | 77.0% | 0.75 | 0.0996729 | 85.9% | 78.8% | 0.62 | 0.0031343 | 84.5% | 87.2% | 1.34 | 0.7685416 | 79.0% | 73.7% | 0.78 | 0.2459388 |
| hCV11749854 | G | C | 77.4% | 72.9% | 0.78 | 0.2330053 | 81.7% | 72.8% | 0.60 | 0.0030488 | 79.6% | 81.8% | 1.15 | 0.5 | 80.6% | 77.8% | 0.84 | 0.4008579 |
| hCV11749854 | G | O | 91.2% | 86.6% | 0.63 | 0.2883911 | 95.5% | 94.6% | 0.84 | 0.3942691 | 87.5% | 92.0% | 1.64 | 0.7177247 | 77.1% | 71.1% | 0.73 | 0.3104902 |
| hCV11894038 | G | A | 42.3% | 51.5% | 1.43 | 0.011397 | 38.3% | 44.4% | 1.27 | 0.0353759 | 29.4% | 35.1% | 1.22 | 0.2469908 | 41.1% | 47.4% | 1.53 | 0.0790408 |
| hCV11894038 | G | C | 47.4% | 55.3% | 1.37 | 0.063105 | 42.2% | 50.0% | 1.37 | 0.0228613 | 40.7% | 40.9% | 1.01 | 0.5 | 52.8% | 52.8% | 1.00 | 0.5 |
| hCV11894038 | G | O | 31.6% | 42.5% | 1.60 | 0.0803792 | 29.6% | 30.0% | 1.02 | 0.5 | 22.5% | 30.0% | 1.48 | 0.2042361 | 22.9% | 44.7% | 2.72 | 0.0195193 |
| hCV11935588 | T | A | 90.9% | 83.2% | 0.50 | 0.0005557 | 89.8% | 85.5% | 0.69 | 0.030135 | 94.1% | 89.4% | 0.50 | 0.0915285 | 95.2% | 89.5% | 0.45 | 0.0624204 |
| hCV11935588 | T | C | 89.3% | 81.2% | 0.51 | 0.0051002 | 86.9% | 81.7% | 0.67 | 0.0365598 | 90.7% | 79.5% | 0.40 | 0.0750036 | 97.2% | 83.3% | 0.14 | 0.007968 |
| hCV11935588 | T | O | 94.2% | 87.8% | 0.44 | 0.0845845 | 96.1% | 95.4% | 0.84 | 0.388138 | 97.5% | 98.0% | 1.26 | 0.5 | 91.7% | 94.7% | 1.64 | 0.6551712 |
| hCV11944682 | T | A | 69.7% | 78.5% | 1.60 | 0.0046925 | 71.2% | 75.6% | 1.26 | 0.0576985 | 71.3% | 71.3% | 0.94 | 0.5844489 | 69.4% | 78.9% | 1.80 | 0.0464023 |
| hCV11944682 | T | C | 67.8% | 78.7% | 1.75 | 0.0052231 | 70.6% | 75.7% | 1.30 | 0.0711081 | 74.1% | 72.7% | 0.93 | 0.5 | 68.1% | 77.8% | 1.64 | 0.184606 |
| hCV11944682 | T | O | 73.5% | 78.0% | 1.28 | 0.4683295 | 72.4% | 75.4% | 1.17 | 0.2947384 | 71.3% | 70.0% | 0.94 | 0.5 | 68.8% | 81.6% | 2.01 | 0.1089093 |
| hCV11955739 | G | A | 91.5% | 84.8% | 0.52 | 0.0018691 | 92.5% | 89.1% | 0.68 | 0.0435773 | 93.4% | 88.3% | 0.54 | 0.0978022 | 87.9% | 88.2% | 1.12 | 0.5975364 |
| hCV11955739 | G | C | 90.4% | 79.8% | 0.42 | 0.000265 | 90.1% | 86.7% | 0.72 | 0.094331 | 96.3% | 84.1% | 0.20 | 0.0369249 | 86.1% | 86.1% | 1.00 | 0.5 |
| hCV11955739 | G | O | 93.8% | 96.3% | 1.73 | 0.5809754 | 98.0% | 95.4% | 0.42 | 0.8449941 | 91.3% | 92.0% | 1.10 | 0.5 | 89.6% | 92.1% | 1.38 | 0.5 |
| hCV11986609 | T | A | 6.4% | 11.5% | 2.14 | 0.0024034 | 2.8% | 5.6% | 2.19 | 0.0096633 | 8.1% | 9.6% | 1.27 | 0.3063578 | 9.7% | 11.8% | 0.99 | 0.5218036 |
| hCV11986609 | T | C | 2.6% | 2.7% | 1.03 | 1 | 1.5% | 2.7% | 1.84 | 0.1471146 | 3.7% | 4.5% | 1.24 | 0.5 | 0.0% | 5.6% | 10.51 | 0.9454829 |
| hCV11986609 | T | O | 14.3% | 31.7% | 2.77 | 0.0009268 | 5.8% | 13.1% | 2.42 | 0.0200566 | 11.3% | 14.0% | 1.28 | 0.3923433 | 25.0% | 18.4% | 0.68 | 0.6987978 |
| hCV11986235 | G | A | 96.2% | 93.3% | 0.55 | 0.0517609 | 96.8% | 94.4% | 0.58 | 0.0435025 | 96.3% | 97.9% | 1.46 | 0.6625662 | 98.4% | 98.7% | 1.19 | 0.5530895 |
| hCV11986235 | G | C | 95.2% | 91.5% | 0.54 | 0.0697466 | 96.2% | 93.2% | 0.54 | 0.0438543 | 98.1% | 95.5% | 0.40 | 0.2930123 | 97.2% | 100.0% | 2.59 | 0.2757009 |
| hCV11986235 | G | O | 98.4% | 97.5% | 0.62 | 0.6311623 | 98.1% | 97.7% | 0.84 | 0.5 | 96.3% | 100.0% | 4.56 | 0.1422182 | 100.0% | 97.4% | 0.26 | 0.2209302 |
| hCV1259266 | T | A | 43.2% | 51.1% | 1.37 | 0.0323507 | 36.5% | 47.4% | 1.58 | 0.0005479 | 31.6% | 29.8% | 0.78 | 0.7841435 | 46.0% | 50.0% | 1.21 | 0.265656 |
| hCV1259266 | T | C | 50.6% | 60.1% | 1.47 | 0.0273133 | 47.4% | 58.3% | 1.55 | 0.0022566 | 55.6% | 45.5% | 0.67 | 0.7916225 | 55.6% | 50.0% | 0.80 | 0.6584099 |
| hCV1259266 | T | O | 27.7% | 30.0% | 1.12 | 0.7761833 | 12.3% | 19.2% | 1.69 | 0.0691347 | 16.3% | 16.0% | 0.98 | 0.5 | 31.3% | 47.4% | 1.98 | 0.0901214 |
| hCV1283127 | G | A | 33.1% | 27.0% | 0.75 | 0.068346 | 34.1% | 29.5% | 0.81 | 0.067913 | 33.8% | 30.9% | 0.90 | 0.3580695 | 29.8% | 27.6% | 0.91 | 0.3811914 |
| hCV1283127 | G | C | 32.0% | 24.5% | 0.69 | 0.0533312 | 32.3% | 28.1% | 0.82 | 0.1220061 | 31.5% | 25.0% | 0.73 | 0.2545188 | 26.4% | 30.6% | 1.23 | 0.6724109 |
| hCV1283127 | G | O | 35.4% | 32.9% | 0.90 | 0.7904387 | 38.3% | 33.1% | 0.80 | 0.1932143 | 35.0% | 36.0% | 1.04 | 0.5 | 35.4% | 26.3% | 0.65 | 0.2417924 |
| hCV1478583 | G | A | 86.7% | 91.1% | 1.57 | 0.0662821 | 79.7% | 88.2% | 2.05 | 0.0002096 | 77.9% | 81.9% | 1.18 | 0.3232367 | 87.9% | 85.5% | 0.99 | 0.5208237 |
| hCV1478583 | G | C | 94.7% | 96.3% | 1.46 | 0.4396698 | 94.8% | 96.2% | 1.38 | 0.231632 | 96.3% | 97.7% | 1.65 | 0.5 | 97.2% | 91.7% | 0.31 | 0.8346649 |
| hCV1478583 | G | O | 70.0% | 79.3% | 1.64 | 0.1201572 | 46.1% | 67.7% | 2.45 | 0.0001557 | 65.0% | 68.0% | 1.14 | 0.4246091 | 72.9% | 78.9% | 1.39 | 0.3083447 |
| hCV15851335 | T | A | 5.8% | 1.9% | 0.30 | 0.0072754 | 7.0% | 4.3% | 0.56 | 0.0227665 | 2.2% | 2.1% | 0.85 | 0.4338886 | 6.5% | 0.0% | 0.09 | 0.0148286 |
| hCV15851335 | T | C | 7.2% | 2.1% | 0.28 | 0.010777 | 9.6% | 5.6% | 0.56 | 0.0301778 | 3.7% | 4.5% | 1.24 | 0.5 | 8.3% | 0.0% | 0.14 | 0.0877663 |

【０３８７】

# 表７　２／４頁

| マーカー | 危険性対立遺伝子 | 層 | UCSF | | | | VCU | | | | UIC | | | | Stanford | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | | CT AF | CASE AF | OR | P_2tail | CT AF | CASE AF | OR | P_1tail | CT AF | CASE AF | OR | P_1tail | CT AF | CASE AF | OR | P_1tail |
| hCV15851335 | T | O | 3.1% | 1.2% | 0.39 | 0.6924577 | 1.3% | 0.8% | 0.59 | 0.5 | 1.3% | 0.0% | 0.52 | 0.5 | 4.2% | 0.0% | 0.24 | 0.2504788 |
| hCV15853499 | T | A | 95.5% | 92.6% | 0.59 | 0.0618752 | 96.4% | 94.0% | 0.61 | 0.0520397 | 96.3% | 90.4% | 0.38 | 0.0385316 | 88.7% | 90.8% | 1.20 | 0.6425593 |
| hCV15853499 | T | C | 94.9% | 94.1% | 0.87 | 0.7081211 | 95.3% | 92.3% | 0.59 | 0.056015 | 94.4% | 90.9% | 0.59 | 0.3486228 | 90.3% | 91.7% | 1.18 | 0.5 |
| hCV15853499 | T | O | 96.9% | 89.0% | 0.26 | 0.0077447 | 98.7% | 98.5% | 0.84 | 0.5 | 97.5% | 90.0% | 0.23 | 0.0532156 | 87.5% | 89.5% | 1.21 | 0.5 |
| hCV15964790 | T | A | 93.6% | 88.1% | 0.51 | 0.0037912 | 93.6% | 91.2% | 0.73 | 0.1032006 | 91.9% | 91.5% | 1.07 | 0.5545812 | 86.3% | 94.7% | 3.29 | 0.9750382 |
| hCV15964790 | T | C | 93.3% | 86.7% | 0.47 | 0.008645 | 92.2% | 89.1% | 0.69 | 0.0947529 | 85.2% | 84.1% | 0.92 | 0.5 | 84.7% | 91.7% | 1.98 | 0.8112456 |
| hCV15964790 | T | O | 94.1% | 91.3% | 0.65 | 0.4359617 | 96.8% | 96.9% | 1.06 | 0.5 | 96.3% | 98.0% | 1.91 | 0.5 | 89.6% | 100.0% | 9.74 | 0.0317899 |
| hCV16166459 | T | A | 21.0% | 14.1% | 0.61 | 0.0134207 | 25.5% | 19.4% | 0.70 | 0.0235762 | 37.5% | 34.0% | 1.00 | 0.5191415 | 14.5% | 6.6% | 0.31 | 0.013379 |
| hCV16166459 | T | C | 9.2% | 8.5% | 0.92 | 0.8829064 | 9.3% | 7.1% | 0.75 | 0.1650372 | 5.6% | 9.1% | 1.70 | 0.6513772 | 4.2% | 2.8% | 0.66 | 0.5 |
| hCV16166459 | T | O | 45.8% | 26.8% | 0.43 | 0.0029464 | 61.7% | 51.5% | 0.66 | 0.0465309 | 58.8% | 56.0% | 0.89 | 0.4277638 | 31.3% | 10.5% | 0.26 | 0.0173445 |
| hCV16167920 | C | A | 10.8% | 6.7% | 0.59 | 0.0660072 | 12.4% | 9.0% | 0.72 | 0.0685366 | 18.4% | 14.9% | 0.86 | 0.3461091 | 11.3% | 10.5% | 0.87 | 0.3817314 |
| hCV16167920 | C | C | 4.4% | 1.1% | 0.23 | 0.0374108 | 6.4% | 3.0% | 0.45 | 0.0225512 | 7.4% | 6.8% | 0.91 | 0.5 | 4.2% | 8.3% | 2.09 | 0.800967 |
| hCV16167920 | C | O | 24.2% | 20.0% | 0.78 | 0.5440817 | 26.0% | 24.6% | 0.93 | 0.4456023 | 25.0% | 22.0% | 0.85 | 0.4165074 | 20.8% | 13.2% | 0.58 | 0.201779 |
| hCV1728296 | G | A | 47.4% | 47.0% | 0.97 | 0.8217364 | 44.4% | 47.2% | 1.08 | 0.7041688 | 32.4% | 37.2% | 1.18 | 0.7177985 | 45.2% | 56.6% | 1.79 | 0.974872 |
| hCV1728296 | G | C | 57.2% | 51.1% | 0.78 | 0.1489372 | 58.1% | 56.5% | 0.94 | 0.3494331 | 50.0% | 45.5% | 0.83 | 0.3442489 | 59.7% | 58.3% | 0.94 | 0.5 |
| hCV1728296 | G | O | 26.6% | 37.8% | 1.68 | 0.0692913 | 13.6% | 23.1% | 1.90 | 0.0221246 | 20.0% | 30.0% | 1.71 | 0.1050529 | 20.8% | 52.6% | 4.22 | 0.0014959 |
| hCV1801154 | G | A | 42.8% | 48.9% | 1.28 | 0.0859458 | 44.5% | 50.9% | 1.30 | 0.022824 | 51.5% | 54.3% | 1.14 | 0.3116424 | 45.2% | 50.0% | 1.23 | 0.2453778 |
| hCV1801154 | G | C | 41.1% | 50.5% | 1.47 | 0.0313319 | 42.7% | 50.3% | 1.36 | 0.027081 | 53.7% | 40.9% | 0.60 | 0.8857355 | 48.6% | 55.6% | 1.32 | 0.2721597 |
| hCV1801154 | G | O | 46.7% | 45.0% | 0.93 | 0.7976721 | 48.7% | 52.3% | 1.16 | 0.7244534 | 50.0% | 66.0% | 1.94 | 0.9491307 | 41.7% | 44.7% | 1.13 | 0.5857485 |
| hCV1895513 | T | A | 21.8% | 16.7% | 0.71 | 0.0639765 | 24.1% | 20.1% | 0.79 | 0.0676873 | 17.6% | 23.4% | 1.40 | 0.8437975 | 21.0% | 7.9% | 0.32 | 0.0075906 |
| hCV1895513 | T | C | 23.7% | 18.6% | 0.74 | 0.1567194 | 22.7% | 21.3% | 0.92 | 0.3558691 | 18.5% | 22.7% | 1.29 | 0.6879993 | 23.6% | 5.6% | 0.19 | 0.0148618 |
| hCV1895513 | T | O | 17.8% | 12.2% | 0.64 | 0.3048613 | 27.3% | 16.9% | 0.54 | 0.0229026 | 17.5% | 24.0% | 1.49 | 0.8114331 | 18.8% | 10.5% | 0.51 | 0.1854525 |
| hCV192738 | G | A | 19.0% | 12.6% | 0.60 | 0.0132259 | 19.7% | 16.0% | 0.76 | 0.0546488 | 17.6% | 19.1% | 1.10 | 0.6029358 | 18.5% | 14.5% | 0.74 | 0.2226355 |
| hCV192738 | G | C | 21.7% | 14.9% | 0.63 | 0.0448195 | 23.3% | 17.8% | 0.71 | 0.0438758 | 14.8% | 20.5% | 1.48 | 0.7033718 | 16.7% | 19.4% | 1.21 | 0.6046873 |
| hCV192738 | G | O | 13.5% | 7.3% | 0.51 | 0.1725374 | 11.7% | 11.5% | 0.99 | 0.5 | 20.0% | 18.0% | 0.88 | 0.4115959 | 22.9% | 10.5% | 0.40 | 0.0805099 |
| hCV22271827 | T | A | 92.5% | 97.8% | 3.73 | 0.001979 | 85.7% | 91.7% | 1.93 | 0.0031921 | 81.6% | 80.9% | 0.73 | 0.7960524 | 92.7% | 94.7% | 1.96 | 0.1465974 |
| hCV22271827 | T | C | 98.9% | 100.0% | 4.58 | 0.3472479 | 98.0% | 99.7% | 7.00 | 0.9656028 | 98.1% | 100.0% | 2.50 | 0.5 | 100.0% | 100.0% | 0.50 | 0.5 |
| hCV22271827 | T | O | 78.9% | 92.5% | 3.30 | 0.0043726 | 58.4% | 70.8% | 1.72 | 0.0175525 | 72.5% | 64.0% | 0.67 | 0.8332934 | 81.3% | 89.5% | 1.96 | 0.1854525 |
| hCV22272667 | G | A | 67.5% | 72.0% | 1.23 | 0.1909831 | 65.9% | 72.1% | 1.32 | 0.0263995 | 61.9% | 59.6% | 0.86 | 0.7122417 | 66.9% | 71.1% | 1.34 | 0.1860041 |
| hCV22272667 | G | C | 71.1% | 77.7% | 1.41 | 0.0872495 | 71.8% | 76.8% | 1.30 | 0.0801687 | 77.8% | 63.6% | 0.50 | 0.9114728 | 68.1% | 72.2% | 1.22 | 0.4124901 |
| hCV22272667 | G | O | 59.8% | 58.8% | 0.96 | 0.8966358 | 52.6% | 60.0% | 1.35 | 0.8843551 | 51.3% | 56.0% | 1.21 | 0.6415703 | 62.5% | 71.1% | 1.47 | 0.7534556 |
| hCV22272823 | G | A | 81.8% | 73.1% | 0.60 | 0.0022796 | 84.5% | 80.9% | 0.78 | 0.0691569 | 83.1% | 87.2% | 1.46 | 0.8356282 | 80.6% | 77.6% | 0.75 | 0.2130584 |
| hCV22272823 | G | C | 82.4% | 73.4% | 0.59 | 0.010691 | 85.8% | 79.2% | 0.63 | 0.0131899 | 79.6% | 84.1% | 1.35 | 0.6947045 | 81.9% | 75.0% | 0.66 | 0.2255004 |
| hCV22272823 | G | O | 80.5% | 72.5% | 0.64 | 0.1594207 | 81.8% | 85.4% | 1.30 | 0.7390766 | 85.0% | 90.0% | 1.59 | 0.7030736 | 81.3% | 78.9% | 0.87 | 0.3963098 |
| hCV22274307 | T | A | 69.2% | 77.8% | 1.57 | 0.006257 | 70.7% | 74.2% | 1.20 | 0.1086048 | 69.1% | 71.3% | 1.04 | 0.4469958 | 69.4% | 78.9% | 1.80 | 0.0464023 |
| hCV22274307 | T | C | 67.5% | 77.7% | 1.68 | 0.009554 | 70.1% | 75.0% | 1.28 | 0.0846705 | 74.1% | 72.7% | 0.93 | 0.5 | 68.1% | 77.8% | 1.64 | 0.184606 |
| hCV22274307 | T | O | 72.7% | 78.0% | 1.34 | 0.3876749 | 72.1% | 72.3% | 1.01 | 0.5 | 67.5% | 70.0% | 1.12 | 0.4236004 | 68.8% | 81.6% | 2.01 | 0.1089093 |
| hCV22274712 | G | A | 50.0% | 42.4% | 0.74 | 0.0389551 | 52.4% | 48.7% | 0.89 | 0.1941063 | 52.9% | 48.9% | 0.88 | 0.3178886 | 41.0% | 30.3% | 0.60 | 0.0543973 |
| hCV22274712 | G | C | 43.0% | 40.2% | 0.89 | 0.5448361 | 40.1% | 40.5% | 1.02 | 0.5310999 | 35.2% | 38.6% | 1.16 | 0.5831574 | 38.9% | 25.0% | 0.52 | 0.0989716 |
| hCV22274712 | G | O | 64.7% | 47.5% | 0.49 | 0.0084196 | 79.9% | 70.0% | 0.59 | 0.0359988 | 66.3% | 58.0% | 0.70 | 0.178439 | 45.8% | 36.8% | 0.69 | 0.2549187 |
| hCV2231920 | G | A | 71.6% | 75.2% | 1.21 | 0.2247586 | 76.2% | 77.9% | 1.14 | 0.1982516 | 79.9% | 79.8% | 1.08 | 0.4084657 | 76.6% | 67.1% | 0.61 | 0.9343178 |
| hCV2231920 | G | C | 66.4% | 75.0% | 1.52 | 0.0288903 | 68.7% | 74.7% | 1.34 | 0.0443199 | 73.1% | 70.5% | 0.88 | 0.5887956 | 76.4% | 58.3% | 0.43 | 0.9633293 |
| hCV2231920 | G | O | 82.7% | 75.6% | 0.65 | 0.1957481 | 92.9% | 86.2% | 0.48 | 0.0384883 | 83.8% | 88.0% | 1.42 | 0.6930522 | 77.1% | 76.3% | 0.96 | 0.5 |
| hCV2231945 | T | A | 53.7% | 60.7% | 1.33 | 0.0486449 | 50.4% | 55.8% | 1.23 | 0.0579431 | 47.0% | 48.9% | 1.06 | 0.4103812 | 50.8% | 53.9% | 1.19 | 0.2768125 |
| hCV2231945 | T | C | 55.3% | 63.8% | 1.42 | 0.0489136 | 53.8% | 58.6% | 1.22 | 0.108711 | 51.9% | 52.3% | 1.02 | 0.5 | 54.2% | 50.0% | 0.85 | 0.6555572 |
| hCV2231945 | T | O | 50.4% | 53.7% | 1.14 | 0.6149383 | 42.9% | 48.5% | 1.25 | 0.2012655 | 43.6% | 46.0% | 1.10 | 0.4280525 | 43.8% | 57.9% | 1.77 | 0.1387843 |
| hCV2351160 | G | A | 31.2% | 23.3% | 0.67 | 0.0167009 | 38.6% | 31.8% | 0.76 | 0.0275758 | 47.8% | 47.9% | 1.13 | 0.6665958 | 29.8% | 25.0% | 0.70 | 0.1323782 |
| hCV2351160 | G | C | 23.2% | 18.1% | 0.73 | 0.1532795 | 26.2% | 20.7% | 0.74 | 0.0519376 | 29.6% | 31.8% | 1.11 | 0.5854141 | 18.1% | 25.0% | 1.51 | 0.7744996 |
| hCV2351160 | G | O | 48.1% | 35.4% | 0.59 | 0.05586 | 66.2% | 60.8% | 0.79 | 0.1931171 | 58.8% | 62.0% | 1.15 | 0.5729245 | 50.0% | 26.3% | 0.36 | 0.0144927 |
| hCV2384392 | T | A | 7.0% | 3.4% | 0.46 | 0.0305408 | 8.0% | 5.6% | 0.67 | 0.0596828 | 2.2% | 4.3% | 2.07 | 0.8362451 | 9.8% | 3.9% | 0.42 | 0.0874284 |
| hCV2384392 | T | C | 6.6% | 4.3% | 0.63 | 0.28825 | 8.1% | 6.5% | 0.79 | 0.231934 | 1.9% | 0.0% | 0.40 | 0.5 | 12.9% | 8.3% | 0.62 | 0.3736625 |
| hCV2384392 | T | O | 7.8% | 1.2% | 0.15 | 0.0335213 | 7.8% | 3.1% | 0.38 | 0.0602507 | 2.5% | 8.0% | 3.39 | 0.8982428 | 6.3% | 0.0% | 0.17 | 0.1257182 |
| hCV2479345 | G | A | 39.8% | 47.0% | 1.34 | 0.0437608 | 38.2% | 43.6% | 1.23 | 0.0640699 | 39.0% | 41.5% | 1.11 | 0.3528926 | 46.0% | 48.7% | 1.17 | 0.2993821 |
| hCV2479345 | G | C | 44.1% | 54.3% | 1.50 | 0.0176633 | 44.8% | 50.6% | 1.26 | 0.072576 | 48.1% | 47.7% | 0.98 | 0.5 | 47.2% | 44.4% | 0.89 | 0.5802075 |
| hCV2479345 | G | O | 30.8% | 30.5% | 0.99 | 1 | 23.4% | 25.4% | 1.12 | 0.6092964 | 31.3% | 36.0% | 1.24 | 0.6490684 | 43.8% | 55.3% | 1.59 | 0.8073652 |
| hCV25600642 | C | A | 9.5% | 5.9% | 0.60 | 0.0692833 | 9.4% | 5.6% | 0.55 | 0.0082676 | 5.1% | 8.5% | 1.65 | 0.8233932 | 8.1% | 7.9% | 1.30 | 0.6753239 |

# 表７　３／４頁

| マーカー | 危険性対立遺伝子 | 層 | UCSF | | | | VCU | | | | UIC | | | | Stanford | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | | CT AF | CASE AF | OR | P_2tail | CT AF | CASE AF | OR | P_1tail | CT AF | CASE AF | OR | P_1tail | CT AF | CASE AF | OR | P_1tail |
| hCV25600642 | C | C | 10.5% | 6.4% | 0.58 | 0.1115538 | 11.9% | 6.5% | 0.51 | 0.0085046 | 1.9% | 15.9% | 10.03 | 0.9895562 | 8.3% | 8.3% | 1.00 | 0.5 |
| hCV25600642 | C | O | 7.3% | 4.9% | 0.65 | 0.614311 | 3.9% | 3.1% | 0.78 | 0.3792678 | 7.5% | 2.0% | 0.25 | 0.1243315 | 4.2% | 7.9% | 1.97 | 0.6745676 |
| hCV25609481 | G | A | 77.3% | 85.9% | 1.83 | 0.0023178 | 73.6% | 80.0% | 1.45 | 0.0205478 | 61.8% | 64.9% | 0.98 | 0.5280967 | 83.1% | 92.1% | 3.04 | 0.0123415 |
| hCV25609481 | G | C | 88.6% | 91.0% | 1.29 | 0.415313 | 89.5% | 92.1% | 1.36 | 0.1418109 | 94.4% | 88.6% | 0.46 | 0.7694846 | 91.7% | 97.2% | 3.18 | 0.2102158 |
| hCV25609481 | G | O | 53.5% | 74.4% | 2.53 | 0.0008009 | 39.0% | 49.2% | 1.52 | 0.0460903 | 40.0% | 44.0% | 1.18 | 0.3579197 | 68.8% | 86.8% | 3.00 | 0.0356764 |
| hCV25639661 | G | A | 80.6% | 74.4% | 0.71 | 0.0362201 | 81.7% | 75.3% | 0.69 | 0.0108558 | 91.9% | 81.9% | 0.43 | 0.0190075 | 83.9% | 82.9% | 0.79 | 0.2748191 |
| hCV25639661 | G | C | 78.5% | 69.7% | 0.63 | 0.0170137 | 77.6% | 71.7% | 0.73 | 0.0392889 | 85.2% | 75.0% | 0.52 | 0.1521166 | 81.9% | 69.4% | 0.50 | 0.0749799 |
| hCV25639661 | G | O | 85.0% | 85.4% | 1.03 | 1 | 90.9% | 84.6% | 0.55 | 0.9292926 | 96.3% | 88.0% | 0.29 | 0.9568833 | 87.5% | 94.7% | 2.57 | 0.1467277 |
| hCV25741844 | T | A | 17.4% | 28.5% | 1.88 | 9.39E-05 | 17.9% | 21.8% | 1.25 | 0.083091 | 16.9% | 20.2% | 1.18 | 0.317384 | 18.5% | 23.7% | 1.37 | 0.1912076 |
| hCV25741844 | T | C | 18.9% | 28.2% | 1.68 | 0.0096562 | 23.3% | 24.0% | 1.04 | 0.4285581 | 22.2% | 25.0% | 1.17 | 0.406462 | 15.3% | 22.2% | 1.58 | 0.212713 |
| hCV25741844 | T | O | 14.2% | 29.3% | 2.49 | 0.0028723 | 5.8% | 16.2% | 3.10 | 0.0031024 | 13.8% | 16.0% | 1.19 | 0.4002202 | 22.9% | 26.3% | 1.20 | 0.4012361 |
| hCV25750908 | T | A | 8.4% | 7.1% | 0.86 | 0.5605308 | 10.9% | 9.0% | 0.85 | 0.2349671 | 13.2% | 13.8% | 1.23 | 0.6896759 | 8.9% | 9.2% | 0.95 | 0.4587783 |
| hCV25750908 | T | C | 4.3% | 6.9% | 1.67 | 0.1708664 | 2.6% | 5.3% | 2.09 | 0.0393616 | 1.9% | 6.8% | 3.88 | 0.161557 | 6.9% | 5.6% | 0.79 | 0.5 |
| hCV25750908 | T | O | 17.2% | 7.5% | 0.39 | 0.0320676 | 29.6% | 18.5% | 0.54 | 0.0184656 | 20.0% | 20.0% | 1.00 | 0.5 | 12.5% | 13.2% | 1.06 | 0.5 |
| hCV25766820 | G | A | 22.6% | 14.4% | 0.57 | 0.0045595 | 26.7% | 20.1% | 0.68 | 0.0143452 | 37.5% | 35.1% | 1.06 | 0.5731106 | 16.9% | 7.9% | 0.33 | 0.0123415 |
| hCV25766820 | G | C | 11.1% | 9.0% | 0.80 | 0.4925196 | 10.8% | 7.7% | 0.69 | 0.0934248 | 5.6% | 11.4% | 2.18 | 0.7694846 | 8.3% | 2.8% | 0.31 | 0.2102158 |
| hCV25766820 | G | O | 46.5% | 26.8% | 0.42 | 0.0019532 | 62.3% | 52.3% | 0.66 | 0.046492 | 58.8% | 56.0% | 0.89 | 0.4277638 | 31.3% | 13.2% | 0.33 | 0.0356764 |
| hCV25932158 | G | A | 65.1% | 50.4% | 0.55 | 2.56E-05 | 70.3% | 62.4% | 0.71 | 0.0083249 | 73.5% | 66.0% | 0.77 | 0.2080726 | 60.5% | 59.2% | 1.02 | 0.5340683 |
| hCV25932158 | G | C | 57.6% | 48.9% | 0.71 | 0.0413369 | 61.3% | 55.3% | 0.78 | 0.0602454 | 46.3% | 47.7% | 1.06 | 0.5 | 54.2% | 58.3% | 1.18 | 0.5812691 |
| hCV25932158 | G | O | 80.9% | 53.8% | 0.28 | 3.59E-06 | 90.3% | 80.8% | 0.45 | 0.0130339 | 91.3% | 82.0% | 0.44 | 0.0845615 | 66.7% | 63.2% | 0.86 | 0.4105438 |
| hCV25934437 | T | A | 4.5% | 1.5% | 0.32 | 0.0257952 | 6.8% | 3.2% | 0.46 | 0.0064385 | 3.7% | 4.3% | 1.27 | 0.6304882 | 5.6% | 3.9% | 0.47 | 0.1565498 |
| hCV25934437 | T | C | 3.9% | 0.0% | 0.06 | 0.003668 | 6.1% | 1.8% | 0.28 | 0.0025302 | 0.0% | 4.5% | 6.41 | 0.0995161 | 4.2% | 5.6% | 1.35 | 0.5 |
| hCV25934437 | T | O | 5.8% | 4.9% | 0.84 | 1 | 8.4% | 6.9% | 0.81 | 0.3317227 | 6.3% | 4.2% | 0.65 | 0.355304 | 8.3% | 0.0% | 0.13 | 0.0631947 |
| hCV25957240 | C | A | 56.6% | 68.1% | 1.65 | 0.000971 | 49.0% | 55.3% | 1.26 | 0.0441171 | 47.8% | 51.1% | 1.10 | 0.3693534 | 56.5% | 57.9% | 1.13 | 0.3449201 |
| hCV25957240 | C | C | 64.9% | 75.5% | 1.67 | 0.0086115 | 61.6% | 65.1% | 1.16 | 0.191056 | 61.1% | 70.5% | 1.52 | 0.198139 | 59.7% | 61.1% | 1.06 | 0.5 |
| hCV25957240 | C | O | 39.2% | 51.2% | 1.63 | 0.072136 | 20.8% | 30.0% | 1.63 | 0.0492322 | 37.5% | 34.0% | 0.86 | 0.644143 | 47.9% | 52.6% | 1.21 | 0.41414 |
| hCV25984261 | C | A | 2.8% | 0.7% | 0.27 | 0.0606644 | 3.6% | 1.1% | 0.30 | 0.0071254 | 5.1% | 4.3% | 0.89 | 0.4248321 | 2.4% | 0.0% | 0.23 | 0.0742667 |
| hCV25984261 | C | C | 1.7% | 0.0% | 15.00 | 0.1213053 | 1.5% | 0.0% | 0.09 | 0.0308162 | 1.9% | 0.0% | 0.40 | 0.5 | 1.4% | 0.0% | 0.65 | 0.5 |
| hCV25984261 | C | O | 5.1% | 2.5% | 0.48 | 0.5353937 | 8.4% | 3.8% | 0.43 | 0.0721085 | 7.5% | 8.0% | 1.07 | 0.5 | 4.2% | 0.0% | 0.24 | 0.2504788 |
| hCV2729190 | C | A | 59.8% | 53.7% | 0.78 | 0.0837914 | 63.5% | 57.5% | 0.78 | 0.0301542 | 60.3% | 58.5% | 0.90 | 0.354065 | 50.0% | 64.5% | 1.76 | 0.9684743 |
| hCV2729190 | C | C | 59.1% | 53.7% | 0.80 | 0.2301474 | 63.4% | 56.5% | 0.75 | 0.0362308 | 64.8% | 63.6% | 0.95 | 0.5 | 47.2% | 61.1% | 1.76 | 0.8893847 |
| hCV2729190 | C | O | 61.3% | 53.8% | 0.73 | 0.2421394 | 63.6% | 60.0% | 0.86 | 0.2709783 | 57.5% | 54.0% | 0.87 | 0.3597702 | 52.1% | 65.8% | 1.77 | 0.864224 |
| hCV2730005 | C | A | 56.4% | 63.8% | 1.35 | 0.0433036 | 48.2% | 58.3% | 1.52 | 0.0013325 | 45.6% | 50.0% | 1.12 | 0.3403385 | 57.3% | 55.3% | 0.94 | 0.5833889 |
| hCV2730005 | C | C | 63.1% | 71.8% | 1.49 | 0.0328832 | 59.6% | 70.1% | 1.59 | 0.0024798 | 59.3% | 68.2% | 1.47 | 0.2023347 | 65.3% | 72.2% | 1.38 | 0.2595746 |
| hCV2730005 | C | O | 42.2% | 45.0% | 1.12 | 0.6985873 | 22.4% | 27.7% | 1.33 | 0.1671633 | 36.3% | 34.0% | 0.91 | 0.5740851 | 47.9% | 36.8% | 0.63 | 0.8091472 |
| hCV27915384 | G | A | 21.1% | 18.7% | 0.85 | 0.3676827 | 21.5% | 19.7% | 0.89 | 0.2386044 | 28.7% | 23.4% | 0.73 | 0.1562376 | 17.7% | 17.1% | 0.97 | 0.4678049 |
| hCV27915384 | G | C | 23.7% | 17.6% | 0.69 | 0.0836062 | 23.5% | 18.0% | 0.72 | 0.0447214 | 35.2% | 22.7% | 0.54 | 0.0958734 | 19.4% | 19.4% | 1.00 | 0.5 |
| hCV27915384 | G | O | 15.6% | 21.3% | 1.46 | 0.2375873 | 16.9% | 23.8% | 1.54 | 0.0903208 | 25.0% | 24.0% | 0.95 | 0.5 | 16.7% | 15.8% | 0.94 | 0.5 |
| hCV2821340 | G | A | 45.5% | 41.4% | 0.86 | 0.2803912 | 52.2% | 40.6% | 0.63 | 0.0002727 | 55.1% | 58.5% | 1.28 | 0.815011 | 41.1% | 44.7% | 1.02 | 0.5309518 |
| hCV2821340 | G | C | 38.5% | 39.2% | 1.03 | 0.8618654 | 43.0% | 34.6% | 0.70 | 0.9861062 | 33.3% | 50.0% | 2.00 | 0.0519241 | 38.9% | 33.3% | 0.79 | 0.6629824 |
| hCV2821340 | G | O | 60.2% | 46.3% | 0.57 | 0.0381479 | 72.7% | 56.2% | 0.48 | 0.0020341 | 68.8% | 66.0% | 0.88 | 0.4237325 | 47.9% | 55.3% | 1.34 | 0.7386864 |
| hCV2917913 | C | A | 27.7% | 35.2% | 1.41 | 0.0225682 | 17.5% | 29.3% | 1.94 | 1.201E-05 | 19.1% | 16.0% | 0.74 | 0.7943893 | 22.6% | 22.4% | 1.05 | 0.4465787 |
| hCV2917913 | C | C | 30.6% | 38.3% | 1.41 | 0.0577141 | 21.2% | 34.0% | 1.91 | 0.00011 | 33.3% | 25.0% | 0.67 | 0.8074125 | 33.3% | 30.6% | 0.88 | 0.5849791 |
| hCV2917913 | C | O | 21.7% | 28.0% | 1.41 | 0.2341711 | 9.1% | 16.9% | 2.04 | 0.0256357 | 8.8% | 8.0% | 0.91 | 0.5 | 8.3% | 13.2% | 1.67 | 0.2500131 |
| hCV2944794 | G | A | 59.2% | 68.1% | 1.46 | 0.0109708 | 49.0% | 56.8% | 1.37 | 0.0142538 | 39.0% | 44.7% | 1.14 | 0.3270483 | 65.3% | 71.1% | 1.60 | 0.0705756 |
| hCV2944794 | G | C | 69.7% | 70.7% | 1.05 | 0.8536604 | 64.8% | 68.6% | 1.19 | 0.1461788 | 61.1% | 63.6% | 1.11 | 0.4182628 | 77.8% | 75.0% | 0.86 | 0.5947856 |
| hCV2944794 | G | O | 37.3% | 62.2% | 2.76 | 0.0001101 | 13.6% | 26.2% | 2.24 | 0.0050606 | 25.0% | 28.0% | 1.17 | 0.4188609 | 43.8% | 68.4% | 2.79 | 0.0148206 |
| hCV3113062 | T | A | 35.8% | 46.7% | 1.56 | 0.0018762 | 33.9% | 40.3% | 1.29 | 0.0319129 | 22.1% | 36.2% | 2.00 | 0.010507 | 43.5% | 43.4% | 1.03 | 0.4608034 |
| hCV3113062 | T | C | 40.1% | 52.7% | 1.66 | 0.0028426 | 42.2% | 48.2% | 1.28 | 0.0616715 | 25.9% | 43.2% | 2.17 | 0.0438725 | 47.2% | 44.4% | 0.89 | 0.5802075 |
| hCV3113062 | T | O | 26.9% | 32.9% | 1.33 | 0.3258496 | 15.6% | 20.0% | 1.35 | 0.1757042 | 18.8% | 30.0% | 1.86 | 0.0993233 | 37.5% | 42.1% | 1.21 | 0.4122427 |
| hCV3161768 | G | A | 53.0% | 52.2% | 0.98 | 0.8731043 | 61.4% | 57.7% | 0.88 | 0.1788584 | 72.8% | 55.3% | 0.48 | 0.00663 | 48.4% | 55.3% | 1.26 | 0.7859074 |
| hCV3161768 | G | C | 48.2% | 52.7% | 1.20 | 0.3081399 | 50.6% | 50.6% | 1.00 | 0.5 | 57.4% | 38.6% | 0.47 | 0.9642231 | 44.4% | 61.1% | 1.96 | 0.076287 |
| hCV3161768 | G | O | 63.1% | 51.2% | 0.61 | 0.0697402 | 85.7% | 76.2% | 0.53 | 0.0234812 | 82.5% | 70.0% | 0.49 | 0.0646164 | 56.3% | 50.0% | 0.78 | 0.3322375 |
| hCV3277068 | T | A | 34.0% | 38.9% | 1.24 | 0.1389596 | 34.3% | 38.0% | 1.21 | 0.0806907 | 41.9% | 35.1% | 0.80 | 0.7852856 | 29.0% | 30.3% | 0.97 | 0.5359563 |
| hCV3277068 | T | C | 31.6% | 43.1% | 1.64 | 0.0057287 | 25.9% | 35.8% | 1.60 | 0.0030636 | 31.5% | 31.8% | 1.02 | 0.5 | 22.2% | 30.6% | 1.54 | 0.1779704 |
| hCV3277068 | T | O | 38.8% | 29.3% | 0.65 | 0.1477092 | 53.2% | 43.8% | 0.69 | 0.0613871 | 47.5% | 38.0% | 0.68 | 0.1820258 | 39.6% | 28.9% | 0.62 | 0.1828149 |

【表７－４】

表７　４／４頁

| マーカー | 危険性対立遺伝子 | 層 | UCSF | | | | VCU | | | | UIC | | | | Stanford | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | | CT AF | CASE AF | OR | P_2tail | CT AF | CASE AF | OR | P_1tail | CT AF | CASE AF | OR | P_1tail | CT AF | CASE AF | OR | P_1tail |
| hCV335227 | T | A | 73.5% | 63.0% | 0.61 | 0.0008623 | 75.1% | 68.6% | 0.73 | 0.0140747 | 71.3% | 67.0% | 0.82 | 0.2355535 | 62.1% | 68.4% | 1.46 | 0.8861633 |
| hCV335227 | T | C | 75.0% | 64.9% | 0.62 | 0.0104322 | 73.0% | 67.8% | 0.78 | 0.0769509 | 59.3% | 79.5% | 2.67 | 0.9757051 | 63.9% | 69.4% | 1.28 | 0.6655937 |
| hCV335227 | T | O | 70.4% | 58.5% | 0.59 | 0.0578774 | 79.9% | 70.8% | 0.61 | 0.0476561 | 80.0% | 56.0% | 0.32 | 0.0026143 | 56.3% | 68.4% | 1.69 | 0.8635952 |
| hCV674099 | T | A | 71.1% | 73.9% | 1.15 | 0.3678151 | 71.3% | 74.4% | 1.17 | 0.1451128 | 72.1% | 63.8% | 0.66 | 0.9230096 | 73.4% | 71.1% | 0.93 | 0.5809078 |
| hCV674099 | T | C | 68.9% | 75.5% | 1.39 | 0.0944191 | 70.6% | 75.7% | 1.30 | 0.0711081 | 66.7% | 63.6% | 0.88 | 0.5838947 | 68.1% | 72.2% | 1.22 | 0.4124901 |
| hCV674099 | T | O | 75.8% | 70.0% | 0.75 | 0.3072016 | 72.7% | 70.8% | 0.91 | 0.3956819 | 77.5% | 64.0% | 0.52 | 0.054748 | 81.3% | 73.7% | 0.65 | 0.2206983 |
| hCV7241 | G | A | 24.0% | 31.7% | 1.48 | 0.0113192 | 19.9% | 27.6% | 1.52 | 0.0029709 | 22.1% | 18.1% | 0.75 | 0.8021384 | 26.6% | 35.5% | 1.41 | 0.1418487 |
| hCV7241 | G | C | 22.4% | 30.3% | 1.51 | 0.0382331 | 21.8% | 28.7% | 1.44 | 0.0212809 | 22.2% | 25.0% | 1.17 | 0.406462 | 20.8% | 33.3% | 1.90 | 0.0831837 |
| hCV7241 | G | O | 27.3% | 35.0% | 1.43 | 0.2057864 | 15.6% | 24.6% | 1.77 | 0.0360397 | 22.5% | 12.0% | 0.47 | 0.9168906 | 35.4% | 36.8% | 1.06 | 0.5 |
| hCV7450990 | A | A | 94.3% | 90.7% | 0.59 | 0.0391687 | 96.2% | 92.3% | 0.49 | 0.0061715 | 94.1% | 95.7% | 1.74 | 0.803836 | 96.0% | 97.4% | 2.76 | 0.8330422 |
| hCV7450990 | A | C | 93.0% | 90.9% | 0.75 | 0.339284 | 94.8% | 90.8% | 0.55 | 0.0268948 | 85.2% | 90.9% | 1.74 | 0.7306021 | 94.4% | 97.2% | 2.06 | 0.6685363 |
| hCV7450990 | A | O | 97.2% | 90.2% | 0.26 | 0.0129737 | 99.4% | 96.2% | 0.16 | 0.0483577 | 100.0% | 100.0% | 0.63 | 0.5 | 97.9% | 100.0% | 2.43 | 0.5 |
| hCV7466465 | T | A | 5.5% | 4.4% | 0.81 | 0.5215258 | 4.6% | 3.8% | 0.84 | 0.2959541 | 2.9% | 3.2% | 1.07 | 0.5379254 | 4.0% | 6.6% | 1.65 | 0.7958127 |
| hCV7466465 | T | C | 5.9% | 1.6% | 0.26 | 0.016351 | 4.7% | 2.4% | 0.50 | 0.0723592 | 3.7% | 2.3% | 0.60 | 0.5 | 2.8% | 11.1% | 4.38 | 0.9530579 |
| hCV7466465 | T | O | 4.6% | 11.0% | 2.55 | 0.0601169 | 4.5% | 7.7% | 1.75 | 0.159673 | 2.5% | 4.0% | 1.63 | 0.3191723 | 6.3% | 2.6% | 0.41 | 0.6867114 |
| hCV7882185 | G | A | 17.7% | 20.5% | 1.21 | 0.2830687 | 19.1% | 25.4% | 1.46 | 0.0072586 | 23.5% | 17.0% | 0.68 | 0.867871 | 15.3% | 18.4% | 0.99 | 0.5205225 |
| hCV7882185 | G | C | 16.0% | 21.8% | 1.47 | 0.0752876 | 17.4% | 23.7% | 1.47 | 0.0234103 | 20.4% | 20.5% | 1.01 | 0.5 | 5.6% | 16.7% | 3.40 | 0.0403162 |
| hCV7882185 | G | O | 21.2% | 17.5% | 0.79 | 0.528216 | 22.7% | 30.0% | 1.46 | 0.9116229 | 25.0% | 14.0% | 0.49 | 0.0912612 | 31.3% | 18.4% | 0.50 | 0.1089093 |
| hCV8761599 | T | A | 85.4% | 80.4% | 0.70 | 0.0515777 | 86.9% | 83.8% | 0.79 | 0.0966237 | 91.2% | 85.1% | 0.58 | 0.0951258 | 81.5% | 77.6% | 0.80 | 0.2765724 |
| hCV8761599 | T | C | 84.0% | 79.8% | 0.75 | 0.2158783 | 84.3% | 82.0% | 0.85 | 0.2078402 | 90.7% | 79.5% | 0.40 | 0.0750036 | 76.4% | 75.0% | 0.93 | 0.5 |
| hCV8761599 | T | O | 88.5% | 81.7% | 0.58 | 0.133722 | 92.9% | 88.5% | 0.59 | 0.1102352 | 91.3% | 90.0% | 0.86 | 0.5 | 87.5% | 81.6% | 0.63 | 0.2744206 |
| hCV8853894 | T | A | 87.3% | 93.3% | 2.02 | 0.0077809 | 83.3% | 88.2% | 1.46 | 0.0250629 | 81.6% | 85.1% | 1.15 | 0.3540533 | 91.1% | 91.9% | 1.15 | 0.3878615 |
| hCV8853894 | T | C | 92.6% | 95.2% | 1.58 | 0.3089678 | 90.4% | 93.8% | 1.60 | 0.0594588 | 96.3% | 90.9% | 0.38 | 0.7981506 | 94.4% | 88.2% | 0.44 | 0.8671687 |
| hCV8853894 | T | O | 76.2% | 89.0% | 2.54 | 0.0122277 | 67.5% | 73.8% | 1.36 | 0.1482903 | 72.5% | 80.0% | 1.52 | 0.2025485 | 85.4% | 94.7% | 3.07 | 0.1438192 |
| hCV8902345 | T | A | 55.2% | 43.7% | 0.62 | 0.0012654 | 56.6% | 51.3% | 0.83 | 0.0820887 | 63.2% | 60.6% | 0.95 | 0.4336586 | 48.4% | 55.3% | 1.12 | 0.6414179 |
| hCV8902345 | T | C | 46.9% | 34.6% | 0.60 | 0.003695 | 45.3% | 41.7% | 0.86 | 0.1772925 | 46.3% | 47.7% | 1.06 | 0.5 | 31.9% | 47.2% | 1.91 | 0.9290083 |
| hCV8902345 | T | O | 72.7% | 64.6% | 0.69 | 0.1665025 | 81.8% | 76.2% | 0.71 | 0.1225128 | 75.0% | 72.0% | 0.86 | 0.4188609 | 75.0% | 63.2% | 0.57 | 0.1243548 |
| hCV8934089 | T | A | 30.1% | 21.1% | 0.62 | 0.0040434 | 28.5% | 24.4% | 0.81 | 0.0724643 | 28.7% | 28.7% | 1.07 | 0.5844489 | 30.6% | 19.7% | 0.51 | 0.0278846 |
| hCV8934089 | T | C | 31.8% | 21.3% | 0.58 | 0.0067997 | 28.8% | 24.0% | 0.78 | 0.0824734 | 25.9% | 27.3% | 1.07 | 0.5 | 31.9% | 19.4% | 0.51 | 0.1271185 |
| hCV8934089 | T | O | 26.5% | 20.7% | 0.72 | 0.3110768 | 27.9% | 25.4% | 0.88 | 0.3436329 | 28.8% | 30.0% | 1.06 | 0.5 | 31.3% | 18.4% | 0.50 | 0.1089093 |
| hCV9725216 | T | A | 84.5% | 92.6% | 2.29 | 0.0007704 | 82.9% | 89.5% | 1.73 | 0.0023665 | 77.9% | 85.1% | 1.56 | 0.112737 | 88.7% | 86.8% | 0.85 | 0.6413995 |
| hCV9725216 | T | C | 85.3% | 94.1% | 2.77 | 0.0012136 | 89.2% | 92.0% | 1.40 | 0.1187954 | 88.9% | 95.5% | 2.63 | 0.1449274 | 90.3% | 83.3% | 0.54 | 0.8242458 |
| hCV9725216 | T | O | 82.7% | 89.0% | 1.70 | 0.2236532 | 68.8% | 83.1% | 2.22 | 0.0029086 | 70.0% | 76.0% | 1.36 | 0.2736323 | 85.4% | 89.5% | 1.45 | 0.374111 |

層
O＝全ての人種群
A＝白人以外
C＝白人

【図１】

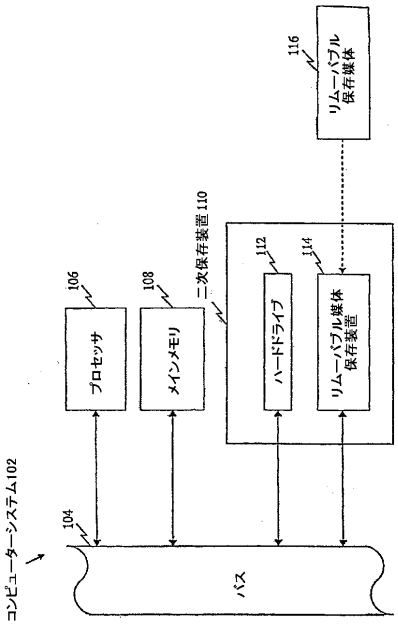



FIGURE 1

【配列表】
2018023391000001.app

フロントページの続き

(72)発明者　ホンジン　ファン
アメリカ合衆国　メリーランド　２０８５０，　ロックビル，　ウェスト　グード　ドライブ　４５，　シー１－１　ナンバー３１６，　セレラ　ジェノミクス　気付

Ｆターム(参考) 2G045 AA25 CA25 CB01 CB07 DA12 DA13 FB01 FB02
4B063 QA01 QA12 QA19 QQ03 QR08 QR20 QR32 QR56 QR62 QR82
QS25 QS34

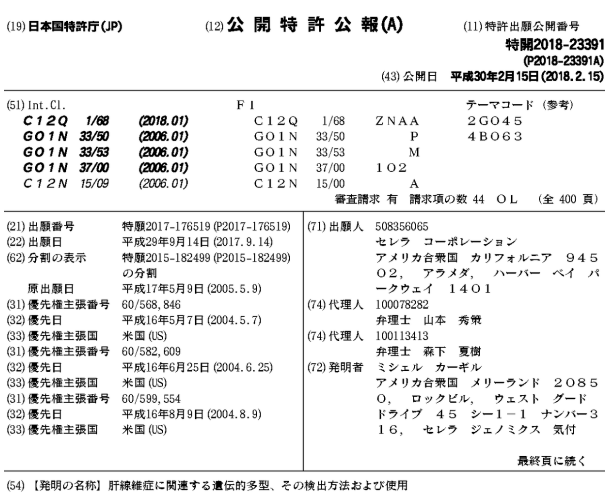
| | |
|---|---|
| 专利名称(译) | 遗传多态性与肝纤维化相关，其检测方法及其应用 |

| | | | |
|---|---|---|---|
| 公开(公告)号 | JP2018023391A | 公开(公告)日 | 2018-02-15 |
| 申请号 | JP2017176519 | 申请日 | 2017-09-14 |

| | |
|---|---|
| [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 | ミシェルカーギル<br>ホンジンファン |
| 发明人 | ミシェル カーギル<br>ホンジン ファン |
| IPC分类号 | C12Q1/68 G01N33/50 G01N33/53 G01N37/00 C12N15/09 |
| CPC分类号 | C12Q1/6883 C12Q2600/118 C12Q2600/156 C12Q2600/158 C12Q2600/172 |
| FI分类号 | C12Q1/68.ZNA.A G01N33/50.P G01N33/53.M G01N37/00.102 C12N15/00.A C12N15/09.Z C12Q1/68.AZN.A C12Q1/6827.Z C12Q1/6858.Z C12Q1/6883.ZZN.A |
| F-TERM分类号 | 2G045/AA25 2G045/CA25 2G045/CB01 2G045/CB07 2G045/DA12 2G045/DA13 2G045/FB01 2G045/FB02 4B063/QA01 4B063/QA12 4B063/QA19 4B063/QQ03 4B063/QR08 4B063/QR20 4B063/QR32 4B063/QR56 4B063/QR62 4B063/QR82 4B063/QS25 4B063/QS34 |
| 代理人(译) | 夏木森下 |
| 优先权 | 60/568846 2004-05-07 US<br>60/582609 2004-06-25 US<br>60/599554 2004-08-09 US |
| 其他公开文献 | JP6448149B2 |
| 外部链接 | Espacenet |


摘要(译)

问题得到解决：改进药品的设计和治疗。 解决方案：本发明基于与肝纤维化和相关病理学相关的遗传多态性的发现 苦。特别地，本发明涉及包含多态性的核酸分子，由这种核酸分子编码的修饰 用于检测突变蛋白，多态核酸分子和蛋白质以及核酸组分的试剂 使用女儿和蛋白质的方法，以及使用试剂进行这些检测的方法 那。在一个实施方案中，本发明提供了与肝纤维化相关的新SNP，例如SNP 并且鉴定SNP的单倍型。 【选择图】无

(19)日本国特許庁(JP)　(12)公開特許公報(A)　(11)特許出願公開番号 特開2018-23391 (P2018-23391A)

(43)公開日　平成30年2月15日(2018.2.15)

| (51)Int.Cl. | | F I | | テーマコード（参考） |
|---|---|---|---|---|
| C12Q 1/68 | (2018.01) | C12Q 1/68 | ZNAA | 2G045 |
| G01N 33/50 | (2006.01) | G01N 33/50 | P | 4B063 |
| G01N 33/53 | (2006.01) | G01N 33/53 | M | |
| G01N 37/00 | (2006.01) | G01N 37/00 | 102 | |
| C12N 15/09 | (2006.01) | C12N 15/00 | A | |

審査請求 有　請求項の数 44　OL　（全 400 頁）

(21)出願番号　特願2017-176519 (P2017-176519)
(22)出願日　平成29年9月14日 (2017.9.14)
(62)分割の表示　特願2015-182499 (P2015-182499)の分割
原出願日　平成17年5月9日 (2005.5.9)
(31)優先権主張番号　60/568,846
(32)優先日　平成16年5月7日 (2004.5.7)
(33)優先権主張国　米国 (US)
(31)優先権主張番号　60/582,609
(32)優先日　平成16年6月25日 (2004.6.25)
(33)優先権主張国　米国 (US)
(31)優先権主張番号　60/599,554
(32)優先日　平成16年8月9日 (2004.8.9)
(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　100113413
弁理士　森下　夏樹
(72)発明者　ミシェル　カーギル
アメリカ合衆国　メリーランド　２０８５０，　ロックビル，　ウェスト　グード　ドライブ　４５　シー１－１　ナンバー３１６，　セレラ　ジェノミクス　気付

最終頁に続く

(54)【発明の名称】肝線維症に関連する遺伝的多型、その検出方法および使用