(19)日本国特許庁(JP)　(12)特　許　公　報(B2)　(11)特許番号
特許第5590697号
(P5590697)
(45)発行日　平成26年9月17日(2014.9.17)　(24)登録日　平成26年8月8日(2014.8.8)

(51)Int.Cl.　F I
C12N 15/09 (2006.01)　C12N 15/00 ZNAA
C12Q 1/68 (2006.01)　C12Q 1/68 A

請求項の数 31　(全 275 頁)

(21)出願番号　特願2008-501056(P2008-501056)
(86)(22)出願日　平成18年3月13日(2006.3.13)
(65)公表番号　特表2009-523405(P2009-523405A)
(43)公表日　平成21年6月25日(2009.6.25)
(86)国際出願番号　PCT/US2006/009016
(87)国際公開番号　WO2006/099365
(87)国際公開日　平成18年9月21日(2006.9.21)
審査請求日　平成21年2月24日(2009.2.24)
審判番号　不服2012-21391(P2012-21391/J1)
審判請求日　平成24年10月30日(2012.10.30)
(31)優先権主張番号　60/660,322
(32)優先日　平成17年3月11日(2005.3.11)
(33)優先権主張国　米国(US)
(31)優先権主張番号　60/711,447
(32)優先日　平成17年8月24日(2005.8.24)
(33)優先権主張国　米国(US)

(73)特許権者　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　ルーク，　メイ
アメリカ合衆国　メリーランド　２０８５０，　ロックビル，　ウエスト　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】冠動脈心疾患に関連する遺伝的多型、その検出方法および使用

(57)【特許請求の範囲】
【請求項１】
心筋梗塞（ＭＩ）の上昇した危険性を有するヒトを同定するための方法であって、該方法は、配列番号３７７またはその相補体の１０１位によって表される遺伝子ＶＡＭＰ８内の一塩基多型（ＳＮＰ）を検出する工程を包含し、該配列番号３７７の１０１位におけるＣの存在またはその相補体の１０１位におけるＧの存在が検出されると、該検出は該ヒトにおけるＭＩの上昇した危険性を示す、方法。
【請求項２】
前記検出が前記ヒト由来の生物学的サンプルからの核酸抽出物において実施される、請求項１に記載の方法。
【請求項３】
前記生物学的サンプルが血液、唾液または口腔細胞である、請求項２に記載の方法。
【請求項４】
前記生物学的サンプルからの前記核酸抽出物が、前記検出の前に調製される、請求項２に記載の方法。
【請求項５】
前記生物学的サンプルが、前記調製の前に前記ヒトから得られる、請求項４に記載の方法。
【請求項６】
前記検出が、核酸増幅を含む、請求項１に記載の方法。

【請求項７】
前記核酸増幅が、ポリメラーゼ連鎖反応によって実施される、請求項６に記載の方法。
【請求項８】
前記Ｃまたは前記Ｇの存在が、前記ＭＩの上昇した危険性と相関付けられる、請求項１に記載の方法。
【請求項９】
前記相関付けがコンピュータソフトウェアによって実施される、請求項８に記載の方法。
【請求項１０】
請求項１に記載の方法であって、前記検出が、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、サイズ分析、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１１】
前記検出が対立遺伝子特異的な方法を用いて実施される、請求項１に記載の方法。
【請求項１２】
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１１に記載の方法。
【請求項１３】
前記検出が、配列番号６０７～６０８およびこれらに対して完全に相補的な配列からなる群より選択される配列を含むオリゴヌクレオチドを用いて実施される、請求項１に記載の方法。
【請求項１４】
自動化された方法である、請求項１に記載の方法。
【請求項１５】
前記ヒトが前記Ｃまたは前記Ｇに関してホモ接合性である、請求項１に記載の方法。
【請求項１６】
前記ヒトが前記Ｃまたは前記Ｇに関してヘテロ接合性である、請求項１に記載の方法。
【請求項１７】
心筋梗塞（ＭＩ）の上昇した危険性を有するヒトを同定するための方法であって、該方法は、以下：
ａ）配列番号３７７またはその相補体の１０１位によって表される遺伝子ＶＡＭＰ８内の一塩基多型を検出する工程；および
ｂ）該配列番号３７７の１０１位におけるＣの存在もしくはその相補体の１０１位におけるＧの存在を、該ＭＩの上昇した危険性を有するヒトと相関付けるか、または、該Ｃもしくは該Ｇの不在を、該ＭＩの上昇した危険性を有さないヒトと相関付ける工程
を包含する、方法。
【請求項１８】
前記相関付けがコンピュータソフトウェアによって実施される、請求項１７に記載の方法。
【請求項１９】
前記検出が前記ヒト由来の生物学的サンプルからの核酸抽出物において実施される、請求項１７に記載の方法。
【請求項２０】
前記生物学的サンプルが血液、唾液または口腔細胞である、請求項１９に記載の方法。
【請求項２１】
前記生物学的サンプルからの前記核酸抽出物が、前記検出の前に調製される、請求項１９に記載の方法。
【請求項２２】
前記ヒト由来の生物学的サンプルが、前記調製の前に得られる、請求項２１に記載の方法。

【請求項２３】
前記検出が、核酸増幅を含む、請求項１７に記載の方法。
【請求項２４】
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２３に記載の方法。
【請求項２５】
請求項１７に記載の方法であって、前記検出が、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、サイズ分析、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２６】
前記検出が対立遺伝子特異的な方法を用いて実施される、請求項１７に記載の方法。
【請求項２７】
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２６に記載の方法。
【請求項２８】
前記検出が、配列番号６０７～６０８およびこれらに対して完全に相補的な配列からなる群より選択される配列を含むオリゴヌクレオチドを用いて実施される、請求項１７に記載の方法。
【請求項２９】
自動化された方法である、請求項１７に記載の方法。
【請求項３０】
前記ヒトが前記Ｃまたは前記Ｇに関してホモ接合性である、請求項１７に記載の方法。
【請求項３１】
前記ヒトが前記Ｃまたは前記Ｇに関してヘテロ接合性である、請求項１７に記載の方法。
【発明の詳細な説明】
【技術分野】
【０００１】
（関連出願の参照）
本願は、米国仮特許出願第６０／６６０，３２２号（２００５年３月１１日出願）および米国仮特許出願第６０／７１１，４４７号（２００５年８月２４日出願）（これらの内容は、その全体が本明細書によって本願に参考として援用される）の利益を主張する。
【０００２】
（発明の分野）
本発明は、冠動脈心疾患（ＣＨＤ）、そして特に狭窄および心筋梗塞（ＭＩ）の診断および治療の分野に属する。特に、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ＣＨＤおよび関係する病理とのそれらの関連に関する。正常個体に対しての、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、ＣＨＤそして特に狭窄およびＭＩ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、ＣＨＤ（例えば、狭窄およびＭＩ）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、治療剤をスクリーニングして選択するため、ならびに治療剤に対する患者の応答を予測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】
【０００３】
（発明の背景）
ＣＨＤは、Ｆｒａｍｉｎｇｈａｍの研究において、アンギナ、ＭＩ、冠動脈機能不全（

虚血として発現する、すなわち心筋への酸素流量が低下している）、および冠動脈心疾患死亡を含むと定義されている（Ｗｉｌｓｏｎら，Ｃｉｒｃｕｌａｔｉｏｎ、１９９８年、第９７巻、ｐ．１８３７－１８４７）。病歴には、ＭＩ、アンギナ、または冠動脈性死亡の病歴に加えて、以下の介入：冠動脈バイパス移植術、血管形成術およびステント配置術が、ときどき記録される。この後者の定義は、多数の集団を対象とする試験や臨床試験において使用されているが、おそらく無症候性ＭＩ事象および一部の報告されていないアンギナを含んでいない。

【０００４】

ＭＩ（もしくは心臓発作）は、先進国において最も一般的な死因である。ＭＩの発生率は、現在では予防手段や治療的介入を利用できるにもかかわらず今なお高いままである。米国では毎年１５０万人を超える人々が急性ＭＩに罹患しており（多くの人はＭＩであることを認識していないために援助を求めない）、これらの人々の３分の１が死亡する。年齢４０歳で冠動脈疾患事象が寿命に及ぼす危険性は、男性については４２．４％（２人に１人）および女性については２４．９％（４人に１人）である（Ｌｌｏｙｄ－Ｊｏｎｅｓ　ＤＭ、Ｌａｎｃｅｔ，１９９９年、第３５３巻、ｐ．８９－９２）。

【０００５】

ＭＩは、アテローム発生、血栓形成および血栓増殖を含む多因子疾患である。血栓症は、冠動脈の完全かもしくは部分的な閉塞を生じさせる可能性がある。冠動脈の内腔狭小化または遮断は、心筋への酸素および栄養分の供給を減少させ（心虚血）、心筋壊死および／または気絶を引き起こす。ＭＩ、不安定アンギナ、および虚血性突然死は、心筋損傷の臨床的発現である。これら３つの指標は、急性冠不全症候群の一部である。なぜなら、アテローム硬化症の急性合併症の基礎にある機序は同一であると考えられるからである。

【０００６】

ＭＩの病理発生の第１ステップであるアテローム発生は、血液要素と、機械的応力と、血流の妨害と、血管壁の異常との間の複雑な相互作用であり、その結果としてプラークの蓄積が生じる。不安定（易損性）プラークは、動脈血栓性事象およびＭＩの基礎にある原因であると認識された。易損性プラークは、崩壊したり侵食されたりする可能性が高く、したがって血栓形成性病巣を形成する、しばしば狭窄性ではないプラークである。易損性プラークに起因するＭＩは、プラーク易損性、血液易損性（過剰凝固、低血栓溶解性）、および心臓易損性（虚血に対する心臓の感受性または不整脈に向かう傾向）を含む複雑な現象である。再発性心筋梗塞（ＲＭＩ）は、一般に、極度の血液凝固性と結び付いた、破裂進行性もしくは侵食進行性状態を経験し得る多数の易損性プラークによって誘発されるＭＩ進行の重篤な形態であると見なすことができる。

【０００７】

ＭＩの現在の診断は、心筋進行性壊死を示すトロポニンＩまたはトロポニンＴのレベル、心電図（ＥＣＧ）異常、および異常な心室壁運動または血管造影データ（急性血栓の存在）の検出に基づいている。しかし、２５％の急性ＭＩは無症候性の性質（異型胸痛の不在、低ＥＣＧ感受性）であることに起因して、大きな割合のＭＩは診断されないので、適切な治療（例えば、再発性ＭＩの予防）措置を受けていない。

【０００８】

ＭＩの危険性評価および予後診断は、現在は伝統的な危険因子または最近導入されたＦｒａｍｉｎｇｈａｍ危険指数を用いて実施されている。これらの評価はどちらも、予防療法を正当化するためのＬＤＬレベルに大きな重点を置いている。しかし、全ＭＩの半分が顕性高脂血症を有していない個体において発生することは明確に確認されている。

【０００９】

その他のＭＩ発生危険因子は、Ｃ反応性タンパク質（ＣＲＰ）、ＩＣＡＭ－Ｉ、ＳＡＡ、ＴＮＦ－α、ホモシステイン、空腹時糖耐能異常、新規脂質マーカー（ｏｘ　ＬＤＬ、Ｌｐ－ａ、ＭＡＤ－ＬＤＬ、など）および前血栓性因子（フィブリノーゲン、ＰＡＩ－１）などの炎症性バイオマーカーである。これらのマーカーは、低特異性および低陽性予測値、さらに様々なヒト群（例えば、男性－女性、喫煙者－非喫煙者、ホルモン補充療法使

用者、相違する年齢群）に対しては複数の基準範囲を使用する必要があるなどの重大な限界を有している。これらの限界は、そのようなマーカーを、ＭＩスクリーニングのための独立した予後マーカーとして利用することを低下させる。

【００１０】

遺伝学は、ＭＩの危険性において重要な役割を果たす。ＭＩの陽性家族歴を有する家族は、一般集団の１４％、早期ＭＩの７２％、および全ＭＩの４８％を占めている（Ｗｉｌｌｉａｍｓ Ｒ Ｒ、Ａｍ Ｊ Ｃａｒｄｉｏｌｏｇｙ、２００１年、第８７巻、ｐ．１２９）。さらに、複製化連結研究は、染色体１４番、２番、３番、および７番上の領域を含む、ゲノムの複数の領域がＭＩに関連しておりＭＩの遺伝形質に関連するという証拠を明らかにした（Ｂｒｏｅｃｋｅｌ Ｕ、Ｎａｔｕｒｅ Ｇｅｎｅｔｉｃｓ、２００２年、第３０巻、ｐ．２１０；Ｈａｒｒａｐ Ｓ、Ａｒｔｅｒｉｏｓｃｌｅｒ Ｔｈｒｏｍｂ Ｖａｓｃ Ｂｉｏｌ、２００２年、第２２巻、ｐ．８７４－８７８、Ｓｈｅａｒｍａｎ Ａ、Ｈｕｍａｎ Ｍｏｌｅｃｕｌａｒ Ｇｅｎｅｔｉｃｓ、２０００年、第９巻、第９号、ｐ．１３１５－１３２０）が、これは遺伝的危険因子がＭＩの発症、発現、および進行に影響を及ぼすことを意味している。最近の関連試験は、ＡｐｏＥ遺伝子、ＡｐｏＡ５遺伝子、Ｌｐａ遺伝子、ＡＰＯＣＩＩＩ遺伝子、およびＫｌｏｔｈｏ遺伝子の対立遺伝子改変体を含む、ＣＨＤの急性合併症に関連する対立遺伝子改変体を同定した。

【００１１】

ＳＮＰ（一塩基多型）などの遺伝子マーカーは、他のタイプのバイオマーカーよりも好ましい。ＭＩの予後を規定する遺伝子マーカーは、若年期に遺伝子型決定（ｇｅｎｏｔｙｐｅ）され得、様々な危険因子に対する個体反応を予測し得る。感受性遺伝子の遺伝分析により解明された血清タンパク質レベルと遺伝的素因との組み合わせは、遺伝子型と環境因子との相互作用の統合的評価を提供することができ、診断試験の予後診断価値の相乗作用的上昇を生じさせる。

【００１２】

従って、特にＭＩに対する素因を有すると認識されていない個体のために、ＭＩなどのＣＨＤに対する素因の予測因子である新規な遺伝子マーカーに対する至急の必要がある。そのような遺伝子マーカーは、現在ある危険因子およびバイオマーカーを使用して現在評価できる集団に比較してはるかに大きな集団においてＭＩの予後診断を可能にすることができる。遺伝診断の利用可能性は、例えば感受性個体に提供されるべき急性冠動脈事象に対する適切な予防処置（そのような予防処置は、例えばスタチン処置およびスタチン増量、ならびに変更可能な危険因子の変化を含むことができる）、ＥＣＧおよび血管造影検査のための閾値を低下させ、そして有益なバイオマーカーの適正なモニタリングを可能にする。さらに、ＭＩに関連する遺伝子マーカーの発見は、ＭＩの治療的介入または予防処置のための新規な標的を提供し、そしてＭＩおよび他の心血管障害を治療するための新規な治療薬の開発を可能にするであろう。

【００１３】

冠動脈狭窄は、閉塞性アテローム硬化型プラークによる冠動脈の狭小化である。冠動脈は、酸素化した血流を心筋に供給する。軽度および中程度の冠動脈狭窄は、安静時での冠動脈流を妨害しないが、＞３０～４５％の狭窄は、最大冠動脈流を制限し始める。重度の冠動脈狭窄（管腔直径の＞７０％の減少）は、安定アンギナ（虚血性の労作時胸痛）を引き起こす。深刻な狭窄は、プラーク破裂および血栓形成、冠動脈痙攣、または炎症／感染とともに、不安定アンギナならびに心筋梗塞に関する。成人の突発的心臓死の犠牲者の９０％において、二以上の主要な冠動脈中に冠動脈狭窄が存在することによって証明されるように、冠動脈狭窄は、不整脈とともに、突然心臓死の主な因子である。

【００１４】

冠動脈狭窄は、広く蔓延する疾患である。毎年、米国では、４４０，０００の安定アンギナの新規症例、および１５０，０００の不安定アンギナの新規症例が発生する。今年は、推定１１０万の米国人が、新たな、または再発性の心臓発作を有するであろう。これらの発生率は、米国で６００万を超える個体が、安定アンギナ狭心症または不安定アンギナ

狭心症（衰弱状態）を有して生活し、そして米国で７００万を超える個体が、心筋梗塞の病歴を有して生活するという結果をもたらす。冠動脈狭窄は、しばしば、死に至る疾患である。これは、ＣＨＤの主な根本原因であり、米国における単独の最大の死因である。５０万を超える冠動脈性の死（２５０，０００の突然心臓死を含む）が、毎年米国で発生する。

【００１５】

したがって、無症候性冠状動脈狭窄の早期診断および予後における、未だ対処されていない必要性が存在する。この必要性は、早期診断または予後が、処置選択（例えば、遺伝的危険性を有する人々は、高血圧、糖尿病、無活動、異脂肪血症などのような危険因子を改変するように処置され得る）、閾値（例えば、脂質低下薬の使用を開始するために使用される脂質レベル）、および目標（例えば、目標とする血圧もしくは脂質レベル）に影響することによって疾患の経過に顕著に影響を及ぼし得、そしておそらくコンプライアンスを上昇させ得るということを考えると、特に重要である。

【００１６】

冠状動脈狭窄の診断は、現在、患者の危険性プロフィール（例えば、高血圧、異脂肪血症、家族歴、糖尿病など）および症状（例えば、アンギナ）が、冠状動脈疾患と合致するか否かを評価することによって開始し、続いて、最も一般的には、安静時および運動時ＥＫＧを行う。しかし、危険評価およびＥＫＧは、不完全な狭窄診断試験である。なぜなら、これらは非感受性（偽陰性を生じる）であり、かつ非特異的（偽陽性を生じる）であるからである。冠状動脈造影法は、冠状動脈狭窄の重症度を評価するための確定検査であるが、この検査は、軽度の狭窄の早期検出においてはそれほど感受性ではない。これはまた、カテーテル処置手順と造影剤とに起因して、わずかな死の危険性を伴う侵襲的手順である。この危険性のため、この検査は、代表的に、症状または他の試験から冠状動脈狭窄が考えられる時に使用されるのみであるが、この時は、介入の開始に理想的な時間とはいい難い。

【００１７】

冠状動脈狭窄の危険性は、強い遺伝的要素を有すると推定される。冠状動脈疾患のいくつかの主な危険因子が遺伝性であることは、周知である。（例えば、血清脂質レベル（Ｐｅｒｕｓｓｅ Ｌ．ら、Ａｒｔｅｒｉｏｓｃｌｅｒ Ｔｈｒｏｍｂ Ｖａｓｃ Ｂｉｏｌ（１９９７）：１７（１１）３２６３－９）および肥満（Ｒｉｃｅ Ｔ．ら、Ｉｎｔ Ｊ Ｏｂｅｓ Ｒｅｌａｔ Ｍｅｔａｂ Ｄｉｓｏｒｄ（１９９７）：２１（１１）１０２４－３１））。実際、いくつかの既知の遺伝的欠損は、個別に、早発性冠状動脈疾患を引き起こす血清ＬＤＬコレステロールの上昇（例えば、家族性高コレステロール血症）をもたらすのに十分である（ＧｏｌｄｓｔｅｉｎおよびＢｒｏｗｎ，Ｓｃｉｅｎｃｅ ２９２（２００１）：１３１０－１２）。加えて、ヒトにおける連鎖研究は、いくつかの染色体領域（量的形質座位）の冠状動脈性心疾患ならびに関連する疾患および危険因子との関係の知見を再現した（Ｐａｊｕｋａｎｔａ Ｐ．ら、Ａｍ Ｊ Ｈｕｍ Ｇｅｎｅｔ ６７（２０００）：１４８１－９３，Ｆｒａｎｃｋｅ Ｓ．ら、Ｈｕｍａｎ Ｍｏｌｅｃｕｌａｒ Ｇｅｎｅｔｉｃｓ（２００１）：１０（２４）２７５１－６５）。最後に、早発性冠状動脈疾患の家族歴は、危険評価および冠状動脈疾患の診断における重要な因子である（Ｂｒａｕｎｗａｌｄ Ｅ．，Ｚｉｐｅｓ Ｄ．およびＬｉｂｂｙ Ｐ．，Ｈｅａｒｔ Ｄｉｓｅａｓｅ，第６版，Ｗ．Ｂ．Ｓａｕｎｄｅｒｓ Ｃｏｍｐａｎｙ，２００１，２８）。

【００１８】

冠状動脈狭窄に関する多くの危険因子（年齢、糖尿病、高血圧、高血清コレステロール、喫煙など）が同定され、そして遺伝的危険因子は、これらの危険性のいくつかにおいて重要な役割を果たすが、今まで同定されていない重要な遺伝的危険因子が存在するようである。伝統的な危険因子をほとんど示さない事例的な（ａｎｅｃｄｏｔａｌ）冠状動脈疾患患者に加えて、複数の現存する危険因子の研究は、「集団に起因する危険性」の半数のみが、公知の危険因子に起因することを示した（Ｃｈａｎｇｅ Ｍ．ら、Ｊ Ｃｌｉｎ

Ｅｐｉｄｅｍｉｏｌ（２００１）５４（６）６３４－４４）。したがって、現在公知の危険因子は、個体における冠状動脈狭窄の危険性を予測するためには不適当である。疾患の重要性を考えると、冠状動脈狭窄の危険性を予測する遺伝子マーカーに対する緊急の必要性が存在する。このような遺伝子マーカーは、現存の危険性評価法、および補完的な現行の診断法（例えば、運動時ＥＫＧ）の予後判定能力を、特に、介入が最も有効でありかつ介入を開始すべきである疾患の早期検出において、高め得る。

【００１９】

ＨＭＧ－ＣｏＡレダクターゼインヒビター（スタチン）を用いる処置による冠動脈事象および脳血管事象の減少ならびに総死亡率の減少は、多数のランダム化二重盲験プラセボコントロール予測的試験において証明されている（Ｗａｔｅｒｓ，Ｄ．Ｄ．、Ｃｌｉｎ Ｃａｒｄｉｏｌ、２００１年、第２４号（第８補遺）、ｐ．ＩＩＩ３－７，Ｓｉｎｇｈ，Ｂ．Ｋ．およびＪ．Ｌ．Ｍｅｈｔａ、Ｃｕｒｒ．Ｏｐｉｎ．Ｃａｒｄｉｏｌ．、２００２年、第１７号、第５号、ｐ．５０３－１１）。これらの薬物は、肝コレステロール合成を阻害し、それにより肝臓内でのＬＤＬ受容体をアップレギュレートすることによる主要な作用を有する。結果として生じるＬＤＬ異化作用における増加は、心血管疾患の主要な危険因子である循環中ＬＤＬの減少を生じさせる。

【００２０】

スタチンは、それらの物理化学的特性および薬物動態的特性にしたがって２つのタイプに分けることができる。ロバスタチン、シンバスタチン、アトロバスタチン、およびセレバスタチンなどのスタチンは、性質が疎水性であり、そしてそれ自体が膜を越えて拡散するので、高度に細胞透過性である。プラバスタチンなどの親水性スタチンはより極性であるので、それらは細胞取り込みのために特異的な細胞表面輸送体を必要とする（Ｚｉｅｇｌｅｒ，Ｋ．およびＷ．Ｓｔｕｎｋｅｌ，Ｂｉｏｃｈｉｍ Ｂｉｏｐｈｙｓ Ａｃｔａ、１９９２年、第１１３９巻、第３号、ｐ．２０３－９、Ｙａｍａｚａｋｉ，Ｍ．ら、Ａｍ Ｊ Ｐｈｙｓｉｏｌ、１９９３年、第２６４号、第１号、第１部、ｐ．Ｇ３６－４４、Ｋｏｍａｉ，Ｔ．ら、Ｂｉｏｃｈｅｍ Ｐｈａｒｍａｃｏｌ、１９９２年、第４３巻、第４号、ｐ．６６７－７０）。後者のスタチンは輸送体ＯＡＴＰ２を利用する。この組織分布は肝臓に限定されており、したがって、それらは比較的に肝特異的なインヒビターである（Ｈｓｉａｎｇ，Ｂ．ら、Ｊ Ｂｉｏｌ Ｃｈｅｍ、１９９９年、第２７４巻、第５２号、ｐ．３７１６１－８）。特異的輸送体機序を必要としない前者のスタチンは全細胞が利用でき、それらはかなり広範囲の細胞および組織に直接的に影響を及ぼすことができる。これらの特性における差は、各スタチンが有している活性範囲に影響を及ぼすことがある。例えばプラバスタチンは、他の疎水性スタチンに比較して動物モデルおよび筋細胞培養物中で低い筋障害能力を有する（Ｍａｓｔｅｒｓ，Ｂ．Ａ．ら、Ｔｏｘｉｃｏｌ Ａｐｐｌ Ｐｈａｒｍａｃｏｌ、１９９５年、第１３１巻、第１号、ｐ．１６３－７４、Ｎａｋａｈａｒａ，Ｋ．ら、Ｔｏｘｉｃｏｌ Ａｐｐｌ Ｐｈａｒｍａｃｏｌ、１９９８年、第１５２巻、第１号、ｐ．９９－１０６、Ｒｅｉｊｎｅｖｅｌｄ，Ｊ．Ｃ．ら、Ｐｅｄｉａｔｒ Ｒｅｓ、１９９６年、第３９巻、第６巻、ｐ．１０２８－３５）。

【００２１】

遺伝子関連研究からの証拠は蓄積されつつあり、薬物への反応が、実際に、少なくとも部分的には遺伝子制御下にあることを示している。そこで、薬理遺伝学（様々な集団における遺伝要因に帰せられる薬物反応における変動性についての研究）は、この挑戦課題を満たすような解答を提供するために大きく役立つ可能性がある（Ｒｏｓｅｓ，Ａ．Ｄ．、Ｎａｔｕｒｅ、２０００年、第４０５巻、第６７８８号、ｐ．８５７－６５、Ｍｏｏｓｅｒ，Ｖ．ら、Ｊ Ｔｈｒｏｍｂ Ｈａｅｍｏｓｔ、２００３年、第１巻、第７号、ｐ．１３９８－１４０２、Ｈｕｍｍａ，Ｌ．Ｍ．およびＳ．Ｇ．Ｔｅｒｒａ、Ａｍ．Ｊ．Ｈｅａｌｔｈ Ｓｙｓｔ Ｐｈａｒｍ、２００２年、第５９巻、第１３号、ｐ．１２４１－５２）。ＳＮＰや他の配列バリエーションによって規定された、選択された遺伝子型と、心血管薬に対する特異的反応との間には多数の関連が報告されている。いくつかの遺伝子内の多型は、ＣＥＴＰ（Ｋｕｉｖｅｎｈｏｖｅｎ，Ｊ．Ａら、Ｎ Ｅｎｇｌ Ｊ Ｍｅｄ、１

９９８年、第３３８巻、第２号、ｐ．８６－９３）、βフィブリノゲン（ｄｅ Ｍａａｔ，Ｍ．Ｐ．ら、Ａｒｔｅｒｉｏｓｃｌｅｒ Ｔｈｒｏｍｂ Ｖａｓｃ Ｂｉｏｌ、１９９８年、第１８巻、第２号、ｐ．２６５－７１）、肝性リパーゼ（Ｚａｍｂｏｎ，Ａ．ら、Ｃｉｒｃｕｌａｔｉｏｎ、２００１年、第１０３巻、第６号、ｐ．７９２－８）、リポタンパク質リパーゼ（Ｊｕｋｅｍａ，Ｊ．Ｗ．ら、Ｃｉｒｃｕｌａｔｉｏｎ、１９９６年、第９４巻、第８号、ｐ．１９１３－８）、糖タンパク質ＩＩＩａ（Ｂｒａｙ，Ｐ．Ｆ．ら、Ａｍ Ｊ Ｃａｒｄｉｏｌ、２００１年、第８８巻、第４号、ｐ．３４７－５２）、ストロメリシン－１（ｄｅ Ｍａａｔ，Ｍ．Ｐ．ら、Ａｍ Ｊ Ｃａｒｄｉｏｌ、１９９９年、第８３巻、第６号、ｐ．８５２－６）、およびアポリポタンパク質Ｅ（Ｇｅｒｄｅｓ，Ｌ．Ｕ．ら、Ｃｉｒｃｕｌａｔｉｏｎ、２０００年、第１０１巻、第１２号、ｐ．１３６６－７１、Ｐｅｄｒｏ－Ｂｏｔｅｔ，Ｊ．ら、Ａｔｈｅｒｏｓｃｌｅｒｏｓｉｓ、２００１年、第１５８巻、第１号、ｐ．１８３－９３）を含むスタチンに対する反応に影響を及ぼすと示唆されている。これらの改変体の一部は臨床事象に影響を及ぼすことが証明されているが、他の改変体は代用評価項目における変化と関連していた。したがって、スタチンに対するマーカーおよび個体反応性に対する必要がある。

【００２２】

（ＳＮＰ）

全ての生体のゲノムは、それらの継続的な進化の過程で、自然発生性の突然変異を起こし、前駆遺伝子配列の改変形態を生じる（Ｇｕｓｅｌｌａ，Ａｎｎ．Ｒｅｖ．Ｂｉｏｃｈｅｍ．５５，８３１－８５４　（１９８６））。改変形態は、前駆形態に対して、進化上の利益もしくは不利益を与え得るか、または中立的である。いくつかの例において、改変形態は、その種に進化上の利益を与え、最終的に、その種の多くかまたはほとんどのメンバーのＤＮＡに組み込まれ、効率的にその前駆形態になる。さらに、改変形態の効果は、環境に依存して、有益でもあり有害でもあり得る。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。

【００２３】

ヒトのゲノムにおける全遺伝的多型のおよそ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。

【００２４】

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」（Ｗｅｂｅｒ ｅｔ ａｌ．，“Ｈｕｍａｎ ｄｉａｌｌｅｌｉｃ ｉｎｓｅｒｔｉｏｎ／ｄｅｌｅｔｉｏｎ ｐｏｌｙｍｏｒｐｈｉｓｍｓ，” Ａｍ Ｊ Ｈｕｍ Ｇｅｎｅｔ ２００２ Ｏｃｔ．；７１（４）：８５４－６２）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。

【００２５】

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。

【００２６】

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（Ｓｔｅｐｈｅｎｓ ｅｔ ａｌ．Ｓｃｉｅｎｃｅ ２９３，４８９－４９３，２０ Ｊｕｌｙ ２００１）。

【００２７】

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。

【００２８】

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）、転写産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。

【００２９】

ＳＮＰと特定の障害との関連性の研究は、目的の障害（例えば、狭窄またはＭＩ）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、「健常」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。

【００３０】

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、

ＣＨＤそして特に狭窄およびＭＩ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。

【００３１】

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同定するために使用され得る（これは、多くの場合、薬理ゲノム科学と称される）。同様に、ＳＮＰは、患者が毒性の副作用を発現する可能性の増加、または患者がその処置に応答しない可能性に起因して、特定の処置から患者を除外するために使用され得る。薬理ゲノム科学はまた、薬学的研究に使用されて、薬物の開発および選択のプロセスを支援し得る。（非特許文献１；非特許文献２；特許文献１，Ｓｐｅｃｔｒａ Ｂｉｏｍｅｄｉｃａｌ；および非特許文献３）。

【特許文献１】国際公開第９７／４０４６２号パンフレット

【非特許文献１】Ｌｉｎｄｅｒら、（１９９７），Ｃｌｉｎｉｃａｌ Ｃｈｅｍｉｓｔｒｙ，４３，２５４

【非特許文献２】Ｍａｒｓｈａｌｌ （１９９７），Ｎａｔｕｒｅ Ｂｉｏｔｅｃｈｎｏｌｏｇｙ，１５，１２４９

【非特許文献３】Ｓｃｈａｆｅｒら、（１９９８），Ｎａｔｕｒｅ Ｂｉｏｔｅｃｈｎｏｌｏｇｙ，１６：３

【発明の開示】

【課題を解決するための手段】

【００３２】

（発明の要旨）

本発明は、新規のＳＮＰ、このようなＳＮＰの固有の組み合わせ、ならびにＣＨＤそして特に狭窄およびＭＩに関係する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、ならびにＣＨＤ、そして特に狭窄およびＭＩ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、ならびにスタチンのような治療剤に対する患者の応答を予想するための標的として、直接的に有用である。

【００３３】

ＣＨＤ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、以下を特に提供する：例えば、狭窄およびＭＩ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を含む核酸分子によって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ー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、本明細書において開示された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）の存在もしくは非存在に基づいてか、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転写産物または改変体タンパク質）の検出に基づいて、ＣＨＤを発症する危険性が変化（すなわち、増加または減少）し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（または、ある処置からの所望されない副作用に直面する可能性が高いかまたはその可能性がより低い個体、など）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。

【００３４】

表１～２において、本発明は、本発明のＳＮＰを含む、遺伝子情報、転写産物配列（配列番号１～６７）、コードされたアミノ酸配列（配列番号６８～１３４）、ゲノム配列（配列番号２２９～２９９）、転写産物ベースのコンテクスト（ｃｏｎｔｅｘｔ）配列（配列番号１３５～２２８）およびゲノムベースのコンテクスト配列（配列番号３００～５０４）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。実際の転写産物配列（配列番号１～６７）、アミノ酸配列（配列番号６８～１３４、ゲノム配列（配列番号２２９～２９９）、転写産物ベースのＳＮＰコンテクスト配列（配列番号１３５～２２８）、およびゲノムベースのＳＮＰコンテクスト配列（配列番号３００～５０４）は、プライマー配列（配列番号５０５～７８３）と一緒に、配列表で提供される。

【００３５】

本発明の一実施形態において、出願人は、ＣＨＤを発症する危険性が変化した個体を同定する方法を教示し、この方法は、その個体の核酸において、配列番号１～配列番号６７および配列番号１３５～配列番号５０４のヌクレオチド配列のいずれか１つにおける一塩基多型（ＳＮＰ）を検出する工程を包含し、そのＳＮＰは、表１および表２にそれぞれ示されるとおりであり、そのＳＮＰの存在がその個体におけるＭＩについての危険性の変化と関連する。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生じる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、ＣＨＤ、そして特に狭窄およびＭＩに関連し、その結果、ＣＨＤ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る改変体タンパク質を提供する。

【００３６】

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）との関連におい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、抗体または抗原反応性抗体フラグメントである。

【００３７】

本発明の種々の実施形態はまた、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、ＭＩ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、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狭窄またはＭＩを診断する方法が提供される。

【００３８】

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、

ＣＨＤそして特に狭窄およびＭＩ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。

【００３９】

本発明の一局面は、ヒト被験体においてＣＨＤそして特に狭窄およびＭＩ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、転写産物、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、転写産物、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剤（ａｇｅｎｔ）を投与する工程を包含する。

【００４０】

本発明の別の局面は、ヒト被験体においてＣＨＤそして特に狭窄およびＭＩ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、転写産物、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、転写産物、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、転写産物、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。

【００４１】

本発明の別の局面は、ヒト被験体においてＣＨＤ（例えば、狭窄および／またはＭＩ）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、転写産物、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、ならびに

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

【００４２】

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のレビューの際に、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。

【００４３】

（ＣＬ１５７２ＯＲＤ　ＣＤＲと名付けられたＣＤ－Ｒに含まれるファイルの説明）

ＣＬ１５７２ＯＲＤと名付けられたＣＤ－Ｒは、以下の１０個のファイルを含む：

１）ファイルＳＥＱＬＩＳＴ＿１５７２ＯＲＤ．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ＣＨＤ関連遺伝子または負ゲノム領域（遺伝子間ＳＮＰについて）に関して、表１に参照される転写産物配列（配列番号１～配列番号６７）およびタンパク質配列（配列番号６８～配列番号１３４）、ならびに表２に参照されるゲノム配列（配列番号２２９～配列番号２９９）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に参照される転写産物ベースのコンテクスト配列（配列番号１３５～配列番号２２８）および表２に参照されるゲノムベースのコンテクスト配列（配列番号３００～配列番号５０４）の両方を含む。さらに、この配列表は、表３からのプライマー配列（配列番号５０５～配列番号７８３）を提供し、これらは、表４～表８に開示されるＳＮＰと冠動脈心疾患（ＣＨＤ）との関連を検証するための一連の関連性研究の間に、これらのＳＮＰをアッセイするために研究室で合成され、使用されたオリゴヌクレオチドである。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、ＳＮＰをそのコンテクスト配列の中央にして、各ＳＮＰの１００ｂｐ上流（５’）および１００ｂｐ下流（３’）を提供する。ファイルＳＥＱＬＩＳＴ＿１５７２ＯＲＤ．ｔｘｔは、サイズが１，５６２ＫＢであり、そして２００６年３月９日に作成された。

【００４４】

２）ファイルＴＡＢＬＥ１＿１５７２ＯＲＤ．ｔｘｔは、表１を提供する。ファイルＴＡＢＬＥ１＿１５７２ＯＲＤ．ｔｘｔは、サイズが１０６ＫＢであり、そして２００６年３月９日に作成された。

【００４５】

３）ファイルＴＡＢＬＥ２＿１５７２ＯＲＤ．ｔｘｔは、表２を提供する。ファイルＴＡＢＬＥ２＿１５７２ＯＲＤ．ｔｘｔは、サイズが１５５ＫＢであり、そして２００６年３月９日に作成された。

【００４６】

４）ファイルＴＡＢＬＥ３＿１５７２ＯＲＤ．ｄｏｃは、表３を横方向に提供する。ファイルＴＡＢＬＥ３＿１５７２ＯＲＤ．ｄｏｃは、サイズが１３８ＫＢであり、そして２００６年３月９日に作成された。

【００４７】

５）ファイルＴＡＢＬＥ４＿１５７２ＯＲＤ．ｄｏｃは、表４を横方向に提供する。ファイルＴＡＢＬＥ４＿１５７２ＯＲＤ．ｄｏｃは、サイズが１６２ＫＢであり、そして２００６年３月９日に作成された。

【００４８】

６）ファイルＴＡＢＬＥ５＿１５７２ＯＲＤ．ｄｏｃは、表５を横方向に提供する。ファイルＴＡＢＬＥ５＿１５７２ＯＲＤ．ｄｏｃは、サイズが３７ＫＢであり、そして２００６年３月９日に作成された。

【００４９】

７）ファイルＴＡＢＬＥ６＿１５７２ＯＲＤ．ｄｏｃは、表６を横方向に提供する。ファイルＴＡＢＬＥ６＿１５７２ＯＲＤ．ｄｏｃは、サイズが５０ＫＢであり、そして２００６年３月９日に作成された。

【００５０】

８）ファイルＴＡＢＬＥ７＿１５７２ＯＲＤ．ｄｏｃは、表７を横方向に提供する。ファイルＴＡＢＬＥ７＿１５７２ＯＲＤ．ｄｏｃは、サイズが９１ＫＢであり、そして２００６年３月９日に作成された。

【００５１】

９）ファイルＴＡＢＬＥ８＿１５７２ＯＲＤ．ｄｏｃは、表８を横方向に提供する。ファイルＴＡＢＬＥ８＿１５７２ＯＲＤ．ｄｏｃは、サイズが２４ＫＢであり、そして２００６年３月９日に作成された。

【００５２】

１０）ファイルＴＡＢＬＥ９＿１５７２ＯＲＤ．ｄｏｃは、表９を提供する。ファイルＴＡＢＬＥ９＿１５７２ＯＲＤ．ｄｏｃは、サイズが３５６ＫＢであり、そして２００６年３月９日に作成された。

【００５３】

ＣＤ１５７２ＯＲＤとラベルされたこのＣＤ－Ｒに含まれるデータは、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。

【００５４】

（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／転写産物／タンパク質情報を開示する。各遺伝子について、表１は、遺伝子、転写産物およびタンパク質情報を含むヘッダーが提供され、このヘッダーの後に、転写産物配列およびタンパク質配列の識別子（配列番号）、ならびにその遺伝子／転写産物に見出される各ＳＮＰに関するＳＮＰ情報（転写産物コンテクスト配列を含む）が続く。表２における各遺伝子について、遺伝子およびゲノム情報を含むヘッダーが提供され、このヘッダーの後に、ゲノム配列識別子（配列番号）、次いでその遺伝子に見出される各ＳＮＰに関するＳＮＰ情報が続く。

【００５５】

以下のことに留意されたい：ＳＮＰマーカーは、表１および表２の両方に含まれ得る；

表１は、それらの転写産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。さらに、表１または表２のいずれかにおいて、「関連する問い合わせＳＮＰ（Ｒｅｌａｔｅｄ　Ｉｎｔｅｒｒｏｇａｔｅｄ　ＳＮＰ）」が、所定のＰｏｗｅｒ値に従って問い合わせＳＮＰを含むＬＤにあると決定されるＳＮＰの後に列挙され得る。ＳＮＰは、それらのＣｅｌｅｒａ　ｈＣＶ（または、いくつかの例では、ｈＤＶ）識別番号に基づいて、すべての表の間で、そしてそれらの対応する配列番号に基づいて配列表に対して容易に相互参照可能である。

【００５６】

遺伝子／転写産物／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

－転写産物についてのＣｅｌｅｒａ　ｈＣＴ識別番号およびＵＩＤ内部識別番号（表１のみ）

－転写産物についての公開Ｇｅｎｂａｎｋアクセッション番号（例えば、ＲｅｆＳｅｑ　ＮＭ番号）（表１のみ）

－ｈＣＴ転写産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アクセッション番号（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。

【００５７】

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産物／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、それらの転写産物／タンパク質情報および転写産物／タンパク質配列が異なるシリーズで、提供され得ることに留意されたい。

【００５８】

以下の遺伝子／転写産物／タンパク質情報は、遺伝子内の各ＳＮＰに対する、転写産物コンテクスト配列（表１）またはゲノムコンテクスト配列（表２）である。

【００５９】

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（このようなＳＮＰは、ＳＮＰ型に関して「ＩＮＴＥＲＧＥＮＩＣ」として同定される）についての他のＳＮＰ情報を含み得る。

【００６０】

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、すべて配列表に提供される。転写産物ベースのＳＮＰコンテクスト配列は、表１および配列表にも提供される。ゲノムおよびゲノムベースのＳＮＰコンテクスト配列は、配列表に提供される。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。配列番号は、表１では転写産物ベースのコンテクスト配列（配列番号１３５～配列番号２２

８）に対して示される；配列番号は、表２ではゲノムベースのコンテクスト配列（配列番号３００～配列番号５０４）に対して示される。

【００６１】

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、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１３５～２２８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３００～５０４として提供される）。

【００６２】

－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）。

【００６３】

－ＳＮＰについて対応する公開識別番号、ＲＳ番号。

【００６４】

－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））。

【００６５】

－「関連する問い合わせＳＮＰ」は、列挙されたＳＮＰがＰｏｗｅｒの所定の値でＬＤにある問い合わせＳＮＰである。

【００６６】

－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」＝Ｉｎｔｅｒｎａｔｉｏｎａｌ　ＨａｐＭａｐ　Ｐｒｏｊｅｃｔ公開データベースに見出されたＳＮＰ、「ＣＳＮＰ」＝コード化ＳＮＰＳ（ｃＳＮＰ）についてのＡｐｐｌｉｅｄ　Ｂｉｏｓｙｓｔｅｍｓ（Ｆｏｓｔｅｒ　Ｃｉｔｙ、ＣＡ）社内データベースに見出されたＳＮＰ。複数の「Ａｐｐｌｅｒａ」源の単一ＳＮＰへのエントリは、同一のＳＮＰが、複数の重複する増幅産物によって網羅されたこと、およびこれらの増幅産物のそれぞれの再配列決定結果（例えば、観察された対立遺伝子の数）が提供されることを示すことに留意されたい。

【００６７】

－［集団１（第１の対立遺伝子，数｜第２の対立遺伝子，数）集団２（第１の対立遺伝子，数｜第２の対立遺伝子，数）合計（第１の対立遺伝子，総数｜第２の対立遺伝子，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（Ｃａｕｃａｓｉａｎ）、「ｈｉｓ」＝ラテン系アメリカ人（Ｈｉｓｐａｎｉｃ）、「ｃｈｎ」＝中国人（Ｃｈｉｎｅｓｅ）、および「ａｆｒ」＝アフリカ系アメリカ人（Ａｆｒｉｃａｎ－Ａｍｅｒｉｃａｎ）、「ｊｐｎ」＝日本人（Ｊａｐａｎｅｓｅ）、「ｉｎｄ」＝インド人（Ｉｎｄｉａｎ）、「ｍｅｘ」＝メキシコ人（Ｍｅｘｉｃａｎ）、「ａｉｎ」＝アメリカインディアン（Ａｍｅｒｉｃａｎ　Ｉｎｄｉａｎ）、「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（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。

【００６８】

「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ことに留意されたい。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。

【００６９】

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ことに留意されたい。

【００７０】

－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、ヒトーマウス保存セグメントに位置する；「ＴＦＢＳ」＝ＳＮＰは、転写因子結合部位に位置する；「ＵＮＫＮＯＷＮ」＝ＳＮＰ型は、定義されない；「ＩＮＴＥＲＧＥＮＩＣ」＝ＳＮＰは、遺伝子間である、すなわち、任意の遺伝子境界の外側である］。

【００７１】

－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。

【００７２】

（表３の説明）

表３は、表４～表８に開示されるＳＮＰと冠動脈心疾患（ＣＨＤ）との関連を検証するための一連の関連性研究の間に、これらのＳＮＰをアッセイするために研究室で合成され、使用されたオリゴヌクレオチドの配列（配列番号５０５～配列番号７８３）を提供する。これらのプライマーを用いて行われた実験は、以下の実施例１および実施例２で詳細に説明される。

【００７３】

表３は、以下を提供する：

－「ｈＣＶ」と表示され列は、各ＳＮＰマーカーに対するＣｅｌｅｒａ識別子ｈＣＶ番号を列挙する。

【００７４】

－「対立遺伝子」と表示された列は、対立遺伝子特異的オリゴヌクレオチド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１～２および表６に提供される方法に関連して、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］。

【００７５】

－対立遺伝子特異的オリゴヌクレオチドはそれぞれの配列番号とともに次の２つの列に示される（「配列Ａ（対立遺伝子特異的プライマー）」および「配列Ｂ（対立遺伝子特異的プライマー）」）。これら２種のプライマーは、各ＳＮＰマーカーについてＤＮＡサンプルを遺伝子型特定する（ｇｅｎｏｔｙｐｅ）ために各ＰＣＲアッセイにおいて共通プライマート組み合わせて使用された。表３に存在し得る対立遺伝子は、同じ対立遺伝子がど

のように表１および表２に表されるかにに関して異なる方向（すなわち、逆相補体）に基づいたことに留意されたい。

【００７６】

－共通オリゴヌクレオチドは、それぞれの配列番号とともに、「配列Ｃ（共通プライマー）」の列に示される。各共通プライマーは、各ＳＮＰマーカーについてＤＮＡサンプルを遺伝子型特定するために２種の対立遺伝子特異的プライマーと組み合わせて使用された。

【００７７】

全ての配列は、５’～３’方向に示される。

【００７８】

（表４の説明）

表４は、表１および２に開示される、特定の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、およびこれらＳＮＰとＣＨＤとの関連を、提供する。このデータを提供した実験は、以下の実施例１に詳細に説明される。

【００７９】

表４に与えられる統計結果は、これらのＳＮＰとＭＩとの関連が対立遺伝子関連研究または遺伝子型関連研究において０．１未満のＰ値によって支持されることを示し、後者は、優性遺伝様式または劣性遺伝様式に基づく。

【００８０】

表４において、「ＳＮＰ　Ｍａｒｋｅｒ　Ｉｄｅｎｔｉｆｉｅｒ」と表示された欄は、その固有のＣｅｌｅｒａ　ｈＣＶ識別番号によって同定されるような各ＳＮＰを提示する。欄「Ｇｅｎｅ　Ｓｙｍｂｏｌ」は、ＳＮＰを含む遺伝子についての標準的な記号（すなわち、Ｈｕｍａｎ　Ｇｅｎｏｍｅ　Ｏｒｇａｎｉｚａｔｉｏｎ（ＨＵＧＯ）Ｇｅｎｅ　Ｎｏｍｅｎｃｌａｔｕｒｅ　Ｃｏｍｍｉｔｔｅｅによって承認された記号）を提示する。遺伝子記号が既知でないか、またはＳＮＰが遺伝子間領域において見出される場合において、語「ｎｏｎｅ」が存在する。「Ｒｉｓｋ　Ａｌｌｅｌｅ」と表示された欄は、同定されたＳＮＰの各々についての改変体ヌクレオチドを提示する。対立遺伝子は、同じ対立遺伝子が表１および／または表２において提示される方法に対して、逆相補体（ｒｅｖｅｒｓｅ　ｃｏｍｐｌｅｍｅｎｔ）として表４に提示され得る。「ＣＣＦ」サンプルは、Ｃｌｅｖｅｌａｎｄ　Ｃｌｉｎｉｃ　Ｆｏｕｎｄａｔｉｏｎ　Ｈｅａｒｔ　Ｃｅｎｔｅｒにおいて患者から得られた。「ＵＣＳＦ」サンプルは、Ｕｎｉｖｅｒｓｉｔｙ　ｏｆ　Ｃａｌｉｆｏｒｎｉａ　ａｔ　Ｓａｎ　Ｆｒａｎｃｉｓｃｏから得た。「Ｄｅｓｉｇｎ」と表示された欄は、それぞれのＣＣＦまたはＵＣＳＦの研究における冠動脈のエンドポイント（特定のＳＮＰがそれぞれのＣＣＦまたはＵＣＳＦの研究に関連する）を提示する。参照は、以下の表で、説明のためにＤｅｓｉｇｎ　Ｋｅｙに対して行われる。例えば、Ｄｅｓｉｇｎ　Ａにおいて、ＭＩに関連するＳＮＰは、ＭＩを含む症例がＭＩまたは任意の他の心血管疾患（ＣＶＤ）有さなかったコントロールと比較された場合に見出された。Ｄｅｓｉｇｎ　Ｂにおいて、より若いＭＩの症例は、任意のＣＶＤを有さなかったより老いたコントロールと比較された。各アッセイについて遺伝子型決定された症例の数およびコントロールの数が、提供される。「Ｓｔｒａｔｕｍ」と表示された欄は、ＭＩとの関連が観察された症例およびコントロールからの個体の下位集団群を記載する。参照は、以下の表で、使用された記号の説明のためにＳｔｒａｔｕｍ　Ｋｅｙに対して行われる。「Ａｌｌ」は、関連が試験された全ての個体において観察されたこと示し、「Ｍ」または「ＦＭ」は、それぞれ、関連が男性または女性において観察されたことを示し、「Ｓ＋」または「Ｓ－」は、それぞれ、ＭＩとの関連が喫煙者または非喫煙者において観察されたことを示す。「ＢＰ＋」は、効果が高血圧などを有する患者において観察されたことを示す。「Ｍｏｄｅ」と表示された欄は、関連についてのＰ値が算出された遺伝モデルを示す。遺伝子型分析（以下の実施例において記載される）において、ＳＮＰの２つのコピーが、観察される効果を理解するために必要とされる場合、その様式は、劣性（すなわち、「Ｒｅｃ」）であ

る。ＳＮＰの１つまたは２つのコピーが上記関連を理解するために必要とされる場合、その様式は、優性（すなわち、「Ｄｏｍ」）である。上記関連が、症例集団における対立遺伝子の頻度をコントロール集団に対して単純に比較することによって見出される場合、その様式は、「Ａｌｌｅｌｉｃ」である。その対立遺伝子様式は、加法モデルに非常に近似する。「Ｐ　ｖａｌ」と表示された欄は、遺伝子型の関連（ＲｅｃまたはＤｏｍ）のための漸近χ二乗検定（ａｓｙｍｐｔｏｔｉｃ　ｃｈｉ－ｓｑｕａｒｅ　ｔｅｓｔ）、または定性的な表現型がＳＮＰ遺伝子型の機能であるか否かを決定するフィッシャーの正確な検定（Ａｌｌｅｌｉｃ）のいずれかの結果を示す。「ＯＲ」と表示された欄（オッズ比）は、ＳＮＰに関連する規定されたエンドポイントに関して、個体についての相対危険度の近似を示す。１未満のＯＲは、その対立遺伝子がＭＩに関して保護的であることを示し、そして１より大きいＯＲは、その対立遺伝子がＭＩの危険性を増加させることを示す。

【００８１】

ＳＮＰが本明細書中の表の間で、そのｈＣＶ識別番号に基づいて参照され得ることに留意されたい。しかし、表に含まれるＳＮＰのうちの４つは、以下のとおりに２種の異なるｈＣＶ識別番号を有し得る：

－ｈＣＶ１５９６５４５９およびｈＣＶ２２２７４４１６は、同一のＳＮＰマーカーを対象にする

－ｈＣＶ１８０１１４９およびｈＣＶ２５４７３２０８は、同一のＳＮＰマーカーを対象にする

－ｈＣＶ３１８５２７８およびｈＣＶ２８０２６１５５は、同一のＳＮＰマーカーを対象にする

－ｈＣＶ９６２６０８８およびｈＣＶ２６８０９１４８は、同一のＳＮＰマーカーを対象にする。

【００８２】

（表５の説明）

表５は、表１および表２に開示された特定のＳＮＰについての統計分析の結果を提供する；すなわち、ＳＮＰ対立遺伝子とＭＩの危険性との関連は、症例－対照研究に基づく。このデータを提供した実験は、下の実施例１において詳細に説明される。ＳＮＰがそれらのｈＣＶ識別番号に基づいて表の間で相互参照され得ることに留意すべきである。表５に与えられた統計結果は、これらのＳＮＰとＭＩとの関連が対立遺伝子関連試験における０．０５未満のＰ値によって支持されることを示す。提示されたデータは、ＵＣＳＦからの個別に遺伝子型決定されたサンプルから得られた。症例サンプルが、ＭＩの履歴を有した患者に限定された一方で、コントロールは、ＭＩの履歴を有さなかった。

【００８３】

表５において、「Ｇｅｎｅ　Ｓｙｍｂｏｌ」と表示された欄は、ＳＮＰを含む遺伝子についての標準的な記号を提示する；すなわち、Ｈｕｍａｎ　Ｇｅｎｏｍｅ　Ｏｒｇａｎｉｚａｔｉｏｎ（ＨＵＧＯ）Ｇｅｎｅ　Ｎｏｍｅｎｃｌａｔｕｒｅ　Ｃｏｍｍｉｔｔｅｅによって承認された記号。「ＳＮＰ　Ｍａｒｋｅｒ　Ｉｄｅｎｔｉｆｉｅｒ」と表示された欄は、その固有のＣｅｌｅｒａ識別子（ｉｄｅｎｔｉｆｉｅｒ）（ｈＣＶ番号）によって同定されるような各ＳＮＰを提示する。「Ｒｉｓｋ　Ａｌｌｅｌｅ」と表示された欄は、オッズ比が症例対コントロールについて１．０より大きかったＳＮＰ対立遺伝子を提示する。各対立遺伝子は、表５において提示される対立遺伝子の相補体として表１および／または表２に提示され得る；例えば、「Ｇ」は、その相補体（「Ｃ」）として提示され得る。「Ｐ　ｖａｌｕｅ」と表示された欄は、ＭＩの危険性に対する１つの対立遺伝子の関連を決定するフィッシャーの正確な検定の結果を示す。「ＯＲ」（オッズ比）と表示された欄は、危険性対立遺伝子を有する個体の相対ＭＩ危険度の近似を示し、これは、症例対コントロールにおける対立遺伝子の観察された頻度に基づく。１未満のＯＲは、対立遺伝子がＭＩに関して保護的であることを示し、そして１より大きいＯＲは、その対立遺伝子がＭＩの危険性の増加に関連することを示す。提示された各ＯＲの周りに算出された９０％信頼区間もまた、示される（「ＯＲ　９０％　ＣＩ」）。

【００８４】
（表６の説明）
表６は、表１および表２に開示される特定のＳＮＰについての統計分析の結果を提供する；すなわち、ＳＮＰ遺伝子型とＭＩの危険性との関連は、症例－対照研究に基づく。このデータを提供した実験は、下の実施例１において詳細に説明される。表６に与えられた統計結果は、症例が危険性対立遺伝子についてヘテロ接合またはホモ接合である場合、これらのＳＮＰとＭＩとの関連が、ＳＮＰに依存して、遺伝子型関連試験における０．０５未満のＰ値によって支持されることを示す。提示されたデータは、ＵＣＳＦからの個別に遺伝子型決定されたサンプルから得られた。症例サンプルが、ＭＩの履歴を有した患者に限定された一方で、コントロールは、ＭＩの履歴を有さなかった。各遺伝子型の症例の数およびコントロールの数は、この表において提供される。遺伝子型とＭＩとの関連についてのＰ値は、漸近χ二乗検定を使用して決定された。
【００８５】
（表７の説明）
表７は、表１および表２に開示される特定のＳＮＰについての統計分析の結果を提供する；すなわち、ＳＮＰ遺伝子型とＭＩの危険性との関連は、症例－対照研究に基づく。表７のＳＮＰは、他のＳＮＰがＭＩと関連することが見出された遺伝子（下の実施例１、および表５～６）から選択された。
【００８６】
表７に与えられた統計結果は、これらのＳＮＰとＭＩとの関連が、ＳＮＰに依存して、対立遺伝子関連試験または遺伝子型関連試験における０．１０未満のＰ値によって支持されることを示す。提示されたデータは、ＵＣＳＦからの個別に遺伝子型決定されたサンプルから得られた。症例サンプルが、ＭＩの履歴を有した患者に限定された一方で、コントロールは、ＭＩの履歴を有さなかった。欄「Ｇｅｎｅ　Ｓｙｍｂｏｌ」は、調査されたマーカーが得られた遺伝子領域を示す。遺伝子型とＭＩとの関連（ＤｏｍまたはＲｅｃ）についてのＰ値は、漸近χ二乗検定を使用して決定された；対立遺伝子関連のＰ値は、フィッシャーの正確な検定を使用して得られた。
【００８７】
（表８の説明）
表８は、表１および表２において開示されるＳＮＰ　ｈＣＶ３１３０３３２の統計分析の結果を提供する；すなわち、このＳＮＰと狭窄の危険性との関連は、症例－対照研究に基づく。このデータを提供した実験は、下の実施例２において詳細に説明される。
【００８８】
表８に提供された統計結果は、このＳＮＰと狭窄との関連が、ＳＮＰに依存して、対立遺伝子関連試験または遺伝子型関連試験（Ｄｏｍ／Ｒｅｃ）における０．０５未満のＰ値によって支持されることを示す。提示されたデータは、ＣＣＦおよびＵＣＳＦからの個別に遺伝子型決定されたサンプルから得られた。下の実施例２に記載される通り、症例サンプルが、最も重篤な狭窄を有した患者に限定された一方で、コントロールは、最小の重篤な狭窄を有し、かつＭＩ履歴を有さなかった。
【００８９】
表８において、「Ｇｅｎｅ　Ｓｙｍｂｏｌ」と表示された欄は、ＳＮＰを含む遺伝子についての標準的な記号を提示する。「ＳＮＰ　Ｍａｒｋｅｒ　Ｉｄｅｎｔｉｆｉｅｒ」と表示された欄は、その固有のＣｅｌｅｒａ識別子（ｈＣＶ番号）によって同定されるようなマーカーを提示する。「Ｒｉｓｋ　Ａｌｌｅｌｅ」と表示された欄は、オッズ比が症例対コントロールについて１．０より大きかったＳＮＰ対立遺伝子を提示する。「Ｐ　ｖａｌｕｅ」と表示された欄は、ＭＩの危険性に対する１つの対立遺伝子の関連を決定するフィッシャーの正確な検定の（ＣＣＦサンプルおよびＵＣＳＦサンプルにおける）結果、または遺伝子型（優性／劣性）と狭窄との関連の症例における漸近χ二乗検定の結果を示す。「ＯＲ」（オッズ比）と表示された欄は、危険性対立遺伝子を有する個体の相対ＭＩ危険度の近似を示し、これは、症例対コントロールにおける対立遺伝子の観察された頻度に

基づく。１未満のＯＲは、対立遺伝子が狭窄に関して保護的であることを示し、そして１より大きいＯＲは、その対立遺伝子が狭窄の危険性の増加に関連することを示す。提示された各ＯＲの周りに算出された２つのサンプルセットについての９５％信頼区間もまた、示される（「ＯＲ　９５％　ＣＩ」）。

【００９０】

（表９の説明）

表９は、調べられたＳＮＰに関連し、かつそのＳＮＰに由来するサンプルＬＤ　ＳＮＰの一覧を提供する。これらのＬＤ　ＳＮＰは、疾患の関連についてのマーカーとしても機能し得るＳＮＰの群の例として提供され、この疾患の関連は、調べられたＳＮＰを含むＬＤにあることに基づく。このようなＬＤ　ＳＮＰを選択する判定基準および方法は、r^2値およびr^2閾値の算出を包含し、下の実施例３に記載される。

【００９１】

表９において、「Ｉｎｔｅｒｒｏｇａｔｅｄ　ＳＮＰ」と表示された欄は、その固有の識別子（ｈＣＶ番号）によって同定されるような各マーカーを提示する。「Ｉｎｔｅｒｒｏｇａｔｅｄ　ｒｓ」と表示された欄は、対応するｈＣＶ番号に対する公知の識別子ｒｓ番号を提示する。「ＬＤ　ＳＮＰ」と表示された欄は、それらの対応する調べられたＳＮＰに由来するＬＤ　ＳＮＰのｈＣＶ番号を提示する。「ＬＤ　ＳＮＰ　ｒｓ」と表示された欄は、対応するｈＣＶ番号に対する公知のｒｓ番号を提示する。「Ｐｏｗｅｒ」と表示された欄は、r^2閾値が設定される場合の検出力のレベルを提示する。例えば、検出力が、７０％に設定される場合、そこから算出された閾値r^2は、７０％より大きい確率で疾患表現型に関連し得るマーカーとして、ＬＤ　ＳＮＰが分類されるために、ＬＤ　ＳＮＰが調べられたＳＮＰに関して有さなければならない最小r^2である。「Ｔｈｒｅｓｈｏｌｄ　r^2」と表示された欄は、ＬＤ　ＳＮＰと見なすためにＬＤ　ＳＮＰが調べられたＳＮＰに関して満たさなければならないr^2の最小値を提示する。「r^2」と表示された欄は、調べられたＳＮＰに関するＬＤ　ＳＮＰの実際のr^2値を提示し、そのＬＤ　ＳＮＰは、その調べられたＳＮＰに関連する。

【発明を実施するための最良の形態】

【００９２】

（発明の詳細な説明）

本発明は、ＣＨＤそして特に狭窄およびＭＩ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狭窄およびＭＩに関連するＳＮＰは、ヒトにおける狭窄またはＭＩ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。

【００９３】

多数のＳＮＰが、３９の個体由来の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、同時遺伝性の（ｃｏ－ｉｎｈｅｒｉｔｅｄ）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。

【００９４】

従って、本発明は、ＣＨＤそして特に狭窄およびＭＩと関連する個々のＳＮＰ、ならびにＣＨＤそして特に狭窄およびＭＩと関連する遺伝領域における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～配列番号６７）およびゲノム配列（配列番号２２９～配列番号２９９）、コードされるアミノ酸配列（配列番号６８～配列番号１３４）、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１３５～配列番号２２８）およびゲノムベースのＳＮＰコンテクスト配列（配列番号３００～配列番号５０４）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、狭窄および／またはＭＩを有するかまたはこれらを発症する個体の危険性を決定する方法、狭窄またはＭＩのような改変体遺伝子／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）、個体がスタチンのような特定の処置に対して応答する可能性があるかどうかを決定する方法、およびヒト同定に関して本発明のＳＮＰを使用する方法、を提供する。

【００９５】

本発明は、狭窄および／またはＭＩと関連する新規ＳＮＰ、ならびに当該分野で既知であるが、狭窄またはＭＩ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、狭窄またはＭＩに関連する方法（例えば、ＭＩを診断する工程のため、など）における、既知ではあるが、これまで関連付けらなかったＳＮＰを使用する新規の方法を提供する。表１～２において、公知の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、以下のＳＮＰ型の一つ以上として示される：「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にも見出されなかったＳＮＰ（すなわち、「Ｃｅｌｅｒａ」ＳＮＰ源）も、これらの表に示される。

【００９６】

本発明の特定のＳＮＰ対立遺伝子は、狭窄もしくはＭＩを有するかまたはこれらを発症する危険性の増加、または狭窄もしくはＭＩを有するかまたはこれらを発症する危険性の減少のいずれかと関連し得る。狭窄もしくはＭＩを有するかまたはこれらを発症する危険性の減少と関連するＳＮＰ対立遺伝子は、「保護（ｐｒｏｔｅｃｔｉｖｅ）」対立遺伝子と称され得、そして狭窄もしくはＭＩを有するかまたはこれらを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（ｓｕｓｃｅｐｔｉｂｉｌｉｔｙ）」対立遺伝子、「危険（ｒｉｓｋ）」対立遺伝子または「危険因子（ｒｉｓｋ　ｆａｃｔｏｒ）」と称され得る。従って、特定のＳＮＰ（またはそれらのコードされた産物）は、個体が、狭窄もしくはＭＩを有するかまたはこれらを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（またはそれらのコードされた産物）は、個体が、狭窄もしくはＭＩを有するかまたはこれらを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性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。

【００９７】

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、いずれ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、いずれ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、一般にいずれ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。

【００９８】

本発明の改変体ペプチド、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る少なくとも一つのアミノ酸残基を含むペプチド、ポリペプチド、タンパク質またはこれらのフラグメントを含む（当該分野で公知のタンパク質は、相互変換可能に、「野生型」タンパク質、「参照」タンパク質または「正常」タンパク質と称され得る）。このような改変体ペプチド／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製するＳＮＰ、終止コドンをなくすことによるリードスルー変異を作製するＳＮＰ）から生じ得るか、または他の場合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、調節領域（例えば、プロモーターまたはエンハンサー）におけるＳＮＰ、または選択的スプライシングもしくは不完全なスプライシングをもたらすＳＮＰ（例えば、イントロン内のＳＮＰもしくはエクソン／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。

【００９９】

（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、ＣＨＤそして特に狭窄およびＭＩ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～配列番号６７）、ゲノム配列（配列番号２２９～配列番号２９９）およびタンパク質配列（配列番号６８～配列番号１３４）を含む。さらに、表１および表２は、ＳＮＰコンテクスト配列（この配列は、一般に、各ＳＮＰの位置の１００ヌクレオチド上流（５’）と１００ヌクレオチド下流（３’）とを含む（配列番号１３５～配列番号２２８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３００～配列番号５０４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）、ならびに関連する改変体についてのさらなる情報（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）を含む。

【０１００】

（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。表１～２の少なくとも一つに開示された一つ以上のＳＮＰを含む単離された核酸分子は、本文を通して相互変換可能に、「ＳＮＰ含有核酸分子」と称され得る。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。

【０１０１】

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。動物において天然には存在しない、非ヒトトランスジェニック動物に存在する核酸分子もまた、「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。

【０１０２】

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に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。

【０１０３】

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までであり得る。さらに、この場合には、単離された核酸分子は、エクソンの配列（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）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るかのいずれかであり得る。重要な点は、核酸が、遠く離れかつ重要ではない隣接配列から単離され、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含有核酸配列に特有の他の用途）に供され得ることである。

【０１０４】

単離されたＳＮＰ含有核酸分子は、例えば、ゲノムＤＮＡから（例えば、クローニングまたはＰＣＲ増幅によって）単離された遺伝子、ｃＤＮＡ分子、またはｍＲＮＡ転写産物分子のような、全長遺伝子または転写産物を含み得る。多型の転写配列は、表１において参照され、そして配列表（配列番号１～配列番号６７）に提供され、そして多型ゲノム配列は、表２において参照され、そして配列表（配列番号２２９～配列番号２９９）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産物のフラグメントもまた、本発明に包含され、そして例えば、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させるためにこのような

フラグメントを使用し得る。

【０１０５】

従って、本発明はまた、表１～２に開示されるような核酸配列（転写産物配列は、配列番号１～配列番号６７として表１で参照され、ゲノム配列は、配列番号２２９～配列番号２９９として表２で参照され、転写産物ベースのＳＮＰコンテクスト配列は、配列番号１３５～配列番号２２８として表１で参照され、そしてゲノムベースのＳＮＰコンテクスト配列は、配列番号３００～配列番号５０４として表２で参照される）のフラグメントおよびそれらの相補体も含む。これらの表で参照される実際の配列は、配列表に提供される。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（またはこの間の任意の他の数）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、上記コード領域に対応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。

【０１０６】

本発明の単離された核酸分子はさらに、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いずれか一つの産物である、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。

【０１０７】

本明細書中で使用される場合、本発明の「増幅されたポリヌクレオチド」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、増幅された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。

【０１０８】

一般に、増幅された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、増幅された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、増幅された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、増幅された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、増幅された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。本発明の増幅されたポリヌクレオチドの全長は、目的のＳＮＰが存在するエクソン、イントロン、または遺伝子全体程度の長さであり得るが、増幅産物は、代表的には約１，０００ヌクレオチドまでの長さである（しかし、特定の増幅方法は、１０００ヌクレオチドの長さよりも長い増幅産物を生じ得る）。より好ましくは、増幅された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。

【０１０９】

本発明の特定の実施形態において、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に示される転写産物ベースのコンテクスト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）。

【０１１０】

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、これらからなるか、または本質的にこれらからなる単離された核酸分子を提供する。

【０１１１】

従って、本発明は、表１および／または表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（転写産物配列は、配列番号１～配列番号６７として表１で参照され、ゲノム配列は、配列番号２２９～配列番号２９９として表２で参照され、転写産物ベースのＳＮＰコンテクスト配列は、配列番号１３５～配列番号２２８として表１で参照され、そしてゲノムベースのＳＮＰコンテクスト配列は、配列番号３００～配列番号５０４として表２で参照される）、または表１で参照される改変体タンパク質のうちのいずれか（配列番号６８～配列番号１３４）をコードする任意の核酸分子を提供する。これらの表で参照される実際の配列は、配列表に提供される。核酸分子は、ヌクレオチド配列がその核酸分子の全長ヌクレオチド配列である場合、そのヌクレオチド配列からなる。

【０１１２】

本発明はさらに、表１および／または表２で参照されるヌクレオチド配列のいずれかから本質的になる核酸分子（転写産物配列は、配列番号１～配列番号６７として表１で参照され、ゲノム配列は、配列番号２２９～配列番号２９９として表２で参照され、転写産物ベースのＳＮＰコンテクスト配列は、配列番号１３５～配列番号２２８として表１で参照され、そしてゲノムベースのＳＮＰ関連配列は、配列番号３００～配列番号５０４として表２で参照される）、または表１で参照される改変体タンパク質（配列番号６８～配列番号１３４）のいずれかをコードする任意の核酸分子を提供する。これらの表で参照される実際の配列は、配列表に提供される。核酸分子は、ヌクレオチド配列が、最終的な核酸分子においてごく少数の付加的なヌクレオチド残基を伴って存在する場合、本質的にそのようなヌクレオチド配列からなる。

【０１１３】

本発明はさらに、表１および／または表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（転写産物配列は、配列番号１～配列番号６７として表１で参照され、ゲノム配列は、配列番号２２９～配列番号２９９として表２で参照され、転写産物ベースのＳＮＰ関連配列は、配列番号１３５～配列番号２２８として表１で参照され、そしてゲノムベースのＳＮＰ関連配列は、配列番号３００～配列番号５０４として表２で参照される）、または表１に提供される改変体タンパク質（配列番号１４７～配列番号２９２）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。これらの表で参照される実際の配列は、配列表に提供される。核酸分子は、ヌクレオチド配列が、その核酸分子の最終的な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、その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）もしくは異種ヌクレオチド配列を有し得る。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）。

【０１１４】

単離された核酸分子は、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。

【０１１５】

従って、単離された核酸分子としては、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。

【０１１６】
単離された核酸分子は、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、単離された核酸分子（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。

【０１１７】
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。

【０１１８】
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。

【０１１９】

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）。バリエーションは、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。このバリエーションは、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。

【０１２０】

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生成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さらなる改変体は、当該分野において周知の方法を使用して同定および／または生成され得る。このようなさらなる改変体は、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に開示されるポリペプチド配列（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、具体的に企図される本発明の１つの局面は、表１～２において示される配列と比較した場合ある程度の配列バリエーションを有するが、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、単離された核酸分子が、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で参照されこれらの表に示される特定の転写産物配列、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で参照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をコードし得る。

【０１２１】

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。

【０１２２】

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

【０１２３】

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。

【０１２４】

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。

【０１２５】

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。

【０１２６】

（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に開示されるＳＮＰおよびその関連転写産物配列（配列番号１～配列番号６７として表１で参照される）、ゲノム配列（配列番号２２９～配列番号２９９として表２で参照される）およびコンテクスト配列（転写産物ベースのコンテクスト配列が、配列番号１３５～配列番号２２８として表１で参照され、ゲノムベースのコンテクスト配列が、配列番号３００～配列番号５０４として表２で参照される）は、ＳＮＰ検出試薬の設計のために使用され得る。これらの表で参照される実際の配列は、配列表に提供される。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で参照される一以上の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で参照されるコンテクスト配列（転写産物ベースのコンテクスト配列が、配列番号１３５～配列番号２２８として表１で参照され；ゲノムベースのコンテクスト配列が、配列番号３００～配列番号５０４として表２で参照される）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を使用して）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。

【０１２７】

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－Ｐ

ＣＲ、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）。

【０１２８】

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（またはこれらの間の任意の他の個数）またはそれ以上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。

【０１２９】

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に開示される転写産物配列（配列番号１～配列番号６７）、ゲノム配列（配列番号２２９～配列番号２９９）およびＳＮＰ関連配列（転写産物ベースのコンテクスト配列が、配列番号１３５～配列番号２２８として表１で参照され、ゲノムベースのコンテクスト配列が、配列番号３００～配列番号５０４として表２で参照される）を使用して容易に決定される。これらの表で参照される実際の配列は、配列表に提供される。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。

【０１３０】

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生成するために、目的のＳＮＰ周辺の遺伝子配列／転写産物配列および／またはコンテクスト配列が、代表的に、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コンテクスト配列に特有であり、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。

【０１３１】

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、６０ヌクレオチド長未満、６５ヌクレオチド長未満、または７０ヌクレオチド長未満である。プライマーの場合には、その最大長は、代表的には、約３０ヌクレオチド長未満である。本発明の具体的な好ましい実施形態において、プライマーまたはプローブは、約１８ヌクレオチド長～約２８ヌクレオチド長の範囲内にある。しかし、他の実施形態（例えば、核酸アレイ、およびプローブが基材に付着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）。

【０１３２】

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。

【０１３３】

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。

【０１３４】

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。

【０１３５】

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。

【０１３６】

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。

【０１３７】

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。

【０１３８】

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、あま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。

【０１３９】

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組み合わせて使用される。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。

【０１４０】

本発明の特定の実施形態において、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。

【０１４１】

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。

【０１４２】

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。

【０１４３】

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。

【０１４４】

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、本発明により具体的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する試薬および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。

【０１４５】

（ＳＮＰ検出キットおよびシステム）

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する。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。

【０１４６】

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。

【０１４７】

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。

【０１４８】

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。

【０１４９】

核酸アレイは、以下の参考文献中に概説されている：Ｚａｍｍａｔｔｅｏら「Ｎｅｗ ｃｈｉｐｓ ｆｏｒ ｍｏｌｅｃｕｌａｒ ｂｉｏｌｏｇｙ ａｎｄ ｄｉａｇｎｏｓｔｉｃｓ」Ｂｉｏｔｅｃｈｎｏｌ Ａｎｎｕ Ｒｅｖ．２００２；８：８５～１０１；Ｓｏｓｎｏｗｓｋｉら「Ａｃｔｉｖｅ ｍｉｃｒｏｅｌｅｃｔｒｏｎｉｃ ａｒｒａｙ ｓｙｓｔｅｍ ｆｏｒ ＤＮＡ ｈｙｂｒｉｄｉｚａｔｉｏｎ，ｇｅｎｏｔｙｐｉｎｇ ａｎｄ ｐｈａｒｍａｃｏｇｅｎｏｍｉｃ ａｐｐｌｉｃａｔｉｏｎｓ」Ｐｓｙｃｈｉａｔｒ Ｇｅｎｅｔ．２００２ Ｄｅｃ；１２（４）：１８１～９２；Ｈｅｌｌｅｒ「ＤＮＡ ｍｉｃｒｏａｒｒａｙ ｔｅｃｈｎｏｌｏｇｙ：ｄｅｖｉｃｅｓ，ｓｙｓｔｅｍｓ，ａｎｄ ａｐｐｌｉｃａｔｉｏｎｓ」Ａｎｎｕ Ｒｅｖ Ｂｉｏｍｅｄ Ｅｎｇ．２００２；４：１２９～５３、Ｅｐｕｂ ２００２ Ｍａｒ ２２；Ｋｏｌｃｈｉｎｓｋｙら「Ａｎａｌｙｓｉｓ ｏｆ ＳＮＰｓ ａｎｄ ｏｔｈｅｒ ｇｅｎｏｍｉｃ ｖａｒｉａｔｉｏｎｓ ｕｓｉｎｇ ｇｅｌ－ｂａｓｅｄ ｃｈｉｐｓ」Ｈｕｍ Ｍｕｔａｔ．２００２ Ａｐｒ；１９（４）：３４３～６０；およびＭｃＧａｌｌら「Ｈｉｇｈ－ｄｅｎｓｉｔｙ ｇｅｎｅｃｈｉｐ ｏｌｉｇｏｎｕｃｌｅｏｔｉｄｅ ｐｒｏｂｅ ａｒｒａｙｓ」Ａｄｖ Ｂｉｏｃｈｅｍ Ｅｎｇ Ｂｉｏｔｅｃｈｎｏｌ．２００２；７７：２１～４２。

【０１５０】

任意の数のプローブ（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（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において固体支持体に付着される。

【０１５１】

マイクロアレイは、固体支持体に固定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／転写産物または標的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／転写産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

／転写産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／転写産物に対して特異的であり得る。

【０１５２】

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

【０１５３】

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。

【０１５４】

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。

【０１５５】

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。

【０１５６】

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。

【０１５７】

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。

【０１５８】

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。

【０１５９】

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。

【０１６０】

ＳＮＰの遺伝子型を特定するために、典型的なマイクロ流体系は、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媒体は、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。

【０１６１】

（核酸分子の使用）

本発明の核酸分子は、特にＣＨＤそして特に狭窄およびＭＩ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、転写産物、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。

【０１６２】

プローブは、表１および／または表２で参照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。

【０１６３】

核酸のハイブリダイゼーションプローブは、核酸発現の存在、レベル、形態、および／または分布を決定するために使用され得る。レベルが決定される核酸は、ＤＮＡまたはＲＮＡであり得る。従って、本明細書中に記載されるＳＮＰに特異的なプローブを使用して、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）。

【０１６４】

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によって、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。

【０１６５】

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、狭窄またはＭＩの危険性にあるか否か、あるいは初期段階の狭窄またはＭＩに罹患し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。

【０１６６】

さらに、それによって、本発明の核酸分子は、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、発現したｍＲＮＡ転写産物分子（例えば、転写産物情報は、表１に開示される））を含む遺伝子（例えば、遺伝子情報は、表２に開示される）を検出するのに有用であり、したがって遺伝子発現を検出するのに有用である。その核酸分子は、必要に応じて、例えば、遺伝子発現の検出に使用するためのアレイまたはキット形式において実施され得る。

【０１６７】

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。

【０１６８】

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で参照される改変体ペプチド配列のいずれか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。

【０１６９】

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。

【０１７０】

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。

【０１７１】

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。

【０１７２】

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。

【０１７３】

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。

【０１７４】

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。

【０１７５】

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。

【０１７６】

（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、ＣＨＤそして特に狭窄もしくはＭＩ、また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使用するための、ＳＮＰ遺伝子型決定の方法を提供する。

【０１７７】

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 ｄｒｕ

ｇ 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。

【０１７８】

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を用いて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。

【０１７９】

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’の末端にあり得るか、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。

【０１８０】

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含有テンプレート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。

【０１８１】

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、ＣＨＤそして特に狭窄およびＭＩ、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。

【０１８２】

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。

【０１８３】

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。

【０１８４】

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。

【０１８５】

代表的に、プライマー伸長アッセイは、標的ＳＮＰ部位から（５’）上流のテンプレートＰＣＲアンプリコンに対する、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、テンプレート（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テンプレート中の最初の部位で、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部位との間のテンプレート配列が、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。

【０１８６】

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混ぜ合わされる。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、そのためより軽いイオンは、より重いイオンより先に検出器に到達する。従って、飛行時間は、対応しそして非常に正確な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。

【０１８７】

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。

【０１８８】

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。

【０１８９】

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）。

【０１９０】

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。

【０１９１】

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。

【０１９２】

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。

【０１９３】

（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。

【０１９４】

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。

【０１９５】

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。

【０１９６】

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。

【０１９７】

全ての関連する表現型および遺伝子型情報が得られた後、統計的分析を実施して、対立遺伝子または遺伝子型の存在と個体の表現型特徴との間に任意の有意な相関があるかどうかを決定する。好ましくは、遺伝的関連についての統計的試験を実施する前に、データの検査および精選がまず実施される。サンプルの疫学的および臨床的データは、表およびグラフを用いて、記述統計学によりまとめられ得る。データの評価は、好ましくは、データの完成性、矛盾したエントリおよび異常値についてチェックするために実施される。次いで、χ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））。

【０１９８】

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な検定が、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。

【０１９９】

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による正確な検定（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、ならびに関連し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。

【０２００】

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。

【０２０１】

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。

【０２０２】

遺伝子関連試験の実施における重要な決定は、有意なレベルの決定であり、試験のＰ値がそのレベルに到達するときに、有意な関連が示され得る。正のヒットがその後の確認試

験において追跡される、探索分析において、調節されていないＰ値＜０．２（寛大な側の有意差レベル）が、例えば、ＳＮＰの、疾患の特定の表現型特徴との有意な関連についての仮説を作成するために使用され得る。ＳＮＰが疾患と関連を有するとみなされるためには、ｐ値＜０．０５（当該分野で従来使用されている有意差レベル）が達成されることが好ましい。関連が示されるためには、ｐ値＜０．０１（厳密な側の有意差レベル）が達成されることがより好ましい。ヒットが、同じ供給源のより多くのサンプル、または、異なる供給源の異なるサンプルにおける確認分析において追跡される場合、複数の試験についての調節が、全実験（ｅｘｐｅｒｉｍｅｎｔａｌ－ｗｉｄｅ）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。

【０２０３】

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

【０２０４】

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。

【０２０５】

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）。

【０２０６】

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）。

【０２０７】

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））。

【０２０８】

（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、個体が危険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。

【０２０９】

本発明のＳＮＰは、異なる方法で、個体におけるＣＨＤの発症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。

【０２１０】

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ＣＨＤ（例えば、狭窄およびＭＩ）の検出、素因／感受性のスクリーニング（すなわち、個体が将来的に狭窄またはＭＩを発症する危険性の増加の決定、または、個体が将来的にＣＨＤを発症する危険性を減少するかの決定）、ＣＨＤを有することが知られている個体におけるＣＨＤの特定の型もしくはサブクラスの決定、以前になされたＣＨＤ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（例えば、スタチン）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ＣＨＤ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。

【０２１１】

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）。

【０２１２】

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。

【０２１３】

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。

【０２１４】

診断目的および類似の使用のため、特定のＳＮＰ部位が、ＣＨＤを診断するのに有用であることが見出される（例えば、その状態と統計上有意な関連を有し、そして／またはその状態に関する原因性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、その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、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、ＣＨＤ）の予測となる。それゆえ、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。

【０２１５】

１以上の原因性多型を有するＬＤ（および／またはある状態と統計上有意な関連を有する１以上の多型を有するＬＤ）において存在する可能性があり、従って原因性／関連性ＳＮＰが診断するために使用される状態と同じ状態を診断するために有用であり得る多型の例としては、例えば、原因性／関連性ＳＮＰと同じ遺伝子領域、同じタンパク質コーディング領域、または同じｍＲＮＡ転写産物コーディング領域における他のＳＮＰが挙げられ、この他のＳＮＰは、原因性／関連性ＳＮＰと同一エクソンもしくは同一イントロン内の他のＳＮＰ、原因性／関連性ＳＮＰと同一ハプロタイプブロック内の他のＳＮＰ、原因性／関連性ＳＮＰと同一遺伝子間領域内の他のＳＮＰ、原因性／関連性ＳＮＰを有する遺伝子の外側にあるがその遺伝子に近い（例えば、遺伝子境界の５’もしくは３’のどちらか

の側で６ｋｂ以内）ＳＮＰなどが含まれる。そのような有用なＬＤ　ＳＮＰは、例えば、表１～２に開示されるＳＮＰ間から選択され得る。

【０２１６】

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 linkage disequilibrium in the human genome using chromosome 22 as a model」；Curr Opin Chem Biol. 2002 Feb；6（1）：24－30；Haldane JBS（1919）The combination of linkage values, and the calculation of distances between the loci of linked factors. J Genet 8：299－309；Mendel, G.（1866）Versuche ueber Pflanzen－Hybriden. Verhandlungen des naturforschenden Vereines in Bruenn［Proceedings of the Natural History Society of Bruenn］；Lewin B（1990）Genes IV. Oxford University Press, New York, USA；Hartl DL and Clark AG（1989）Principles of Population Genetics 第2版. Sinauer Associates, Inc. Sunderland, Mass., USA；Gillespie JH（2004）Population Genetics：A Concise Guide. 第2版. Johns Hopkins University Press. USA；Lewontin RC（1964）The interaction of selection and linkage. I. General considerations；heterotic models. Genetics 49：49－67；Hoel PG（1954）Introduction to Mathematical Statistics, 第2版. John Wiley & Sons, Inc. New York, USA；Hudson RR（2001）Two－locus sampling distributions and their application. Genetics 159：1805－1817；Dempster AP, Laird NM, Rubin DB（1977）Maximum likelihood from incomplete data via the EM algorithm. J R Stat Soc 39：1－38；Excoffier L, Slatkin M（1995）Maximum－likelihood estimation of molecular haplotype frequencies in a diploid population. Mol Biol Evol 12（5）：921－927；Tregouet DA, Escolano S, Tiret L, Mallet A, Golmard JL（2004）A new algorithm for haplotype－based association analysis：the Stochastic－EM algorithm. Ann Hum Genet 68（Pt 2）：165－

177；Long AD and Langley CH（1999）The power of association studies to detect the contribution of candidate genetic loci to variation in complex traits. Genome Research 9：720－731；Agresti A（1990）Categorical Data Analysis. John Wiley & Sons, Inc. New York, USA；Lange K（1997）Mathematical and Statistical Methods for Genetic Analysis. Springer－Verlag New York, Inc. New York, USA；The International HapMap Consortium（2003）The International HapMap Project. Nature 426：789－796；The International HapMap Consortium（2005）A haplotype map of the human genome. Nature 437：1299－1320；Thorisson GA, Smith AV, Krishnan L, Stein LD（2005）, The International HapMap Project Web Site. Genome Research 15：1591－1593；McVean G, Spencer CCA, Chaix R（2005）Perspectives on human genetic variation from the HapMap project. PLoS Genetics 1（4）：413－418；Hirschhorn JN, Daly MJ（2005）Genome－wide association studies for common diseases and complex traits. Nat Genet 6：95－108；Schrodi SJ（2005）A probabilistic approach to large－scale association scans：a semi－Bayesian method to detect disease－predisposing alleles. SAGMB 4（1）：31；Wang WYS, Barratt BJ, Clayton DG, Todd JA（2005）Genome－wide association studies：theoretical and practical concerns. Nat Rev Genet 6：109－118. Pritchard JK, Przeworski M（2001）Linkage disequilibrium in humans：models and data. Am J Hum Genet 69：1－14。

【0217】

上で考察される通り、本発明の１つの局面は、調べられたＳＮＰを有する特定のＬＤ距離において存在するＳＮＰがまた、ＣＨＤを有する危険性または発症する危険性の増加または減少を同定するための有効なマーカーとして使用され得るという発見である。本明細書中で使用される場合、用語「ｉｎｔｅｒｒｏｇａｔｅｄ　ＳＮＰ」とは、疾患の危険性の増加または減少に関連することが遺伝子型決定の結果および分析、または本願に記載される研究例において例示されるような他の適切な実験方法を使用して見出されているＳＮＰをいう。本明細書中で使用される場合、用語「ＬＤ　ＳＮＰ」とは、本願に記載される算出方法の下で、「ｉｎｔｅｒｒｏｇａｔｅｄ　ＳＮＰ」を有するＬＤにおいて存在することに起因して、疾患の危険性の増加または減少に関連するＳＮＰとして特徴付けられているＳＮＰをいう。以下で、本出願人らは、当業者が、特定のＳＮＰが調べられたＳＮＰを有するＬＤにおいて存在するか否かを決定し得る方法を記載する。パラメータr^2は、マーカー間の連鎖不均衡の程度を特徴付けるために遺伝学分野において一般的に使用される（Ｈｕｄｓｏｎ，２００１）。本明細書中で使用される場合、用語「を有するＬＤにおいて（ｉｎ　ＬＤ　ｗｉｔｈ）」とは、パラメータ（例えば、調べられたＳＮＰによるr^2）の閾値を上回って測定される特定のＳＮＰをいう。

【0218】

ここで、それは、遺伝的改変体をある集団から得られた染色体のサンプルにおいて直接観察するための一般的な場所である。染色体上に位置する２つの遺伝マーカーにおける、マーカーＡおよびＢについての遺伝子型データを有すると仮定する。さらに、２つの対立遺伝子は、対立遺伝子A_1およびA_2がマーカーＡにおいて見出され得そして対立遺伝子B_1およびB_2がマーカーＢにおいて見出され得るように、これら２つのマーカーの各々において分離すると仮定する。また、これら２つのマーカーがヒト常染色体上にあると仮定する。特定の個体を試験し、そしてそれらが両方のマーカーにおいてヘテロ接合であり、その結果それらの２マーカー遺伝子型（ｔｗｏ－ｍａｒｋｅｒ　ｇｅｎｏｔｙｐｅ）が$A_1A_2B_1B_2$であることを見出す場合、２つの可能な構造が存在する：目的とする個体は、一方の染色体上に対立遺伝子A_1B_1を有し、かつ残りの染色体上にA_2B_2を有し得るか；あるいは、その個体は、一方の染色体上に対立遺伝子A_1B_2を有し、かつ他方の染色体上にA_2B_1を有し得る。染色体上の対立遺伝子の配列は、ハプロタイプと称される。この例示において、上記個体は、A_1B_1／A_2B_2またはA_1B_2／A_2B_1を有し得る（より完全な記載については、ＨａｒｔｌおよびＣｌａｒｋ（１９８９）を参照のこと）。連鎖均衡の概念は、対立遺伝子頻度に対するハプロタイプの頻度に関連する。

【０２１９】

個体のサンプルが大きな集団から選択されると仮定する。上に記載される２つのマーカー（各々が２つの対立遺伝子を有する）を考慮すると、４つの可能なハプロタイプが存在する：A_1B_1、A_1B_2、A_2B_1およびA_2B_2。これら４つハプロタイプの頻度を、以下の表記法を用いて示す。

【０２２０】

【数１】

$$P_{11} = freq(A_1B_1) \quad (1)$$
$$P_{12} = freq(A_1B_2) \quad (2)$$
$$P_{21} = freq(A_2B_1) \quad (3)$$
$$P_{22} = freq(A_2B_2) \quad (4)$$

次いで、上記２つのマーカーにおける対立遺伝子頻度は、異なるハプロタイプ頻度の合計であり、単一マーカー対立遺伝子頻度に関する類似した一組の方程式を２マーカーハプロタイプ頻度へと書き出すことは容易である：

【０２２１】

【数２】

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

各マーカーにおける上記４つのハプロタイプ頻度および上記対立遺伝子頻度は、合計して１の頻度でなければならないことに留意すべきである。

【０２２２】

【数３】

$$P_{11} + P_{12} + P_{21} + P_{22} = 1 \quad (9)$$
$$p_1 + p_2 = 1 \quad (10)$$
$$q_1 + q_2 = 1 \quad (11)$$

上記２つのマーカーにおける対立遺伝子の間に相関関係が存在しない場合、上記ハプロタイプの頻度はほぼ複合対立遺伝子の積であることが予想される。したがって、

【０２２３】

【数４】

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

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

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

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

これらの近似方程式（１２）～（１５）は、連鎖均衡の概念を示し、独立性組み合わせが、上記２つのマーカーの間に存在する－上記２つのマーカーにおける対立遺伝子は、ランダムに、一緒に生じる。これらは、近似として示される。なぜならば、連鎖均衡および連鎖不均衡は、代表的に、染色体のサンプルの特性と考えられる概念であるからである；そのようなものとして、それらは、標本抽出方法に起因して確率変動に陥り易い。実験的に、遺伝マーカーの多くの対は、連鎖均衡において存在するが、明らかに全ての対が連鎖均衡において存在するわけではない。

【０２２４】

上記の連鎖均衡の概念を確立したことによって、ここで、本出願人らは、連鎖均衡からの偏移である連鎖不均衡（ＬＤ）の概念を記載し得る。A_1B_1ハプロタイプの頻度が、（１２）において数学的に記述されるような連鎖均衡の仮定の下で、ほぼA_1およびB_1についての対立遺伝子頻度の積であるので、連鎖均衡からの逸脱の量についての単純な測定は、これら２つの量における差であるＤである：

【０２２５】

【数５】

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

Ｄ＝０は、完全な連鎖均衡を示す。Ｄ＝０からの実質的な逸脱は、試験した染色体のサンプル中のＬＤを示す。Ｄの多くの特性は、Ｄが採り得る最大値および最小値を含めてＬｅｗｏｎｔｉｎ（１９６４）において考察される。数学的に、基本的な代数学を使用して、Ｄもまた専らハプロタイプに関して記述され得ることが、示され得る：

【０２２６】

【数６】

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

Ｄを二乗し、次いでA_1の対立遺伝子頻度と、A_2の対立遺伝子頻度と、B_1の対立遺伝子頻度と、B_2の対立遺伝子頻度との積で除算することによってＤを変換する場合、得られる量（r^2と称される）は、統計学において一般的に使用されるＰｅａｒｓｏｎ相関係数の二乗と等しい（例えば、Ｈｏｅｌ，１９５４）。

【０２２７】

【数７】

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

Ｄに関してのように、０に近いr^2の値は、サンプルセットにおいて試験された２つのマーカーの間の連鎖均衡を示す。r^2の値が増加する場合、上記２つのマーカーは、連鎖不均衡にあるといわれる。r^2が採り得る値の範囲は、０～１である。完全な相関が、上記２つのマーカーにおける対立遺伝子の間に存在する場合、$r^2 = 1$である。

【０２２８】

さらに、上で考察される量は、サンプル特異的である。そのようなものとして、研究されたサンプルに特異的な表記法を公式化する必要がある。ここで考察されるアプローチにおいて、以下の３つの型のサンプルが、主に目的とするサンプルである：（ｉ）疾患に関連する表現型に罹患した個体由来の染色体のサンプル（症例）、（ｉｉ）疾患に関連する表現型に罹患していない個体由来の染色体のサンプル（コントロール）、および（ｉｉｉ

）ハプロタイプの構築および対での連鎖不均衡の計算に使用される標準的なサンプルセット。下に記載される方法の開発に使用される対立遺伝子頻度に関して、さらなる添字が、症例サンプルセットまたはコントロールサンプルセットのいずれかを記載するために加えられる。

【０２２９】

【数８】

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

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

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

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

同様に、

【０２３０】

【数９】

$$p_{1,ct} = freq(\text{コントロールにおける} A_1) \quad (23)$$

$$p_{2,ct} = freq(\text{コントロールにおける} A_2) \quad (24)$$

$$q_{1,ct} = freq(\text{コントロールにおける} B_1) \quad (25)$$

$$q_{2,ct} = freq(\text{コントロールにおける} B_2) \quad (26)$$

十分に受容されるサンプルセットが、連鎖不均衡の頑健性の算出に必要である場合、Ｉｎｔｅｒｎａｔｉｏｎａｌ ＨａｐＭａｐ ｐｒｏｊｅｃｔ（Ｔｈｅ Ｉｎｔｅｒｎａｔｉｏｎａｌ ＨａｐＭａｐ Ｃｏｎｓｏｒｔｉｕｍ ２００３，２００５；Ｔｈｏｒｉｓｓｏｎら，２００５；ＭｃＶｅａｎら，２００５）から得られたデータが、対でのr^2値の算出に使用され得る。実際に、Ｉｎｔｅｒｎａｔｉｏｎａｌ ＨａｐＭａｐ Ｐｒｏｊｅｃｔに関して遺伝子型決定されたサンプルは、意味がありかつ頑健性の結論を観察された遺伝的バリエーションのパターンから引き出すために、十分な数の試験された染色体を有する種々のヒト下位集団群からの代表的な例として選択された。Ｉｎｔｅｒｎａｔｉｏｎａｌ ＨａｐＭａｐ ｐｒｏｊｅｃｔウェブサイト（ｈａｐｍａｐ．ｏｒｇ）は、その計画、利用された方法および試験されたサンプルの記載を含む。そのようなデータに存在するパターンの意味を理解するために実験データを調べることは、有用である。

【０２３１】

ハプロタイプ頻度は、上記の方程式（１８）における顕在項（ｅｘｐｌｉｃｉｔ ａｒｇｕｍｅｎｔ）である。しかし、２マーカーハプロタイプ頻度を知ることは、複異型接合サンプルについて決定される相を必要とする。その相が、試験されたデータにおいて未知である場合、種々のアルゴリズムが、その遺伝子型データから相を推測するために使用され得る。この問題は、初期に考察され、ここで$A_1A_2B_1B_2$の２－ＳＮＰ遺伝子型を有する複異型接合が、染色体の以下の２つの異なるセットのうちの１つを有し得た：A_1B_1／A_2B_2またはA_1B_2／A_2B_1。ハプロタイプ頻度を推定するための１つのそのようなアルゴリズムは、Ｄｅｍｐｓｔｅｒら（１９７７）によって最初に形式化された期待値－最大化（ＥＭ）アルゴリズムである。このアルゴリズムは、しばしば、遺伝子型データからハプロタイプ頻度を推定するために遺伝学において使用される（例えば、ＥｘｃｏｆｆｉｅｒおよびＳｌａｔｋｉｎ，１９９５；Ｔｒｅｇｏｕｅｔら，２００４）。ここで外挿される２－ＳＮＰ症例に対して、ＥＭアルゴリズムは、非常に小さい誤差を有するが、但し対立遺伝子頻度およびサンプルサイズが、小さすぎないことに留意すべきである。r^2値に対する影響は、代表的に、無視できる。

【０２３２】

相関した遺伝マーカーが情報を共有する場合、疾患に関連するＳＮＰマーカーを有するＬＤにおけるＳＮＰマーカーの照合はまた、疾患の関連を検出するのに十分な検出力を有する（ＬｏｎｇおよびＬａｎｇｌｅｙ，１９９９）。疾患に関連する対立遺伝子を直接的に見出す検出力と、疾患の関連を間接的に検出する検出力との間の関係は、Ｐｒｉｔｃｈ

ａｒｄおよびＰｒｚｅｗｏｒｓｋｉ（２００１）によって調査された。直接的導出において、サンプルサイズが、疾患に関連する遺伝子座と比較すると、そのマーカーにおける１／ｒ^{2}の因数（方程式１８の逆数）によって増加される場合、疾患に関連する遺伝子座を有する連鎖不均衡におけるマーカー遺伝子座にて疾患の関連を間接的に検出する検出力は、疾患に関連する遺伝子座にて疾患の関連を直接的に検出する検出力とほぼ同じであることが、示され得る。

【０２３３】

したがって、疾患の関連を間接的に検出する検出力をＮ個のサンプルを伴う実験によって算出する場合、（実際の疾患感受性遺伝子座にて）疾患の関連を直接的に検出する等価な検出力は、約ｒ^{2}Ｎ個のサンプルを使用する実験を必要とする。検出力と、サンプルサイズと、連鎖不均衡との間のこの基本的な関係は、疾患状態に直接関連するＳＮＰマーカーを有する連鎖不均衡においてマーカーを遺伝子型決定するか否かにかかわらず決定するのに有用なｒ^{2}閾値を導出するために、使用され得、そのＳＮＰマーカーは、疾患の関連を間接的に検出するのに十分な検出力を有する。

【０２３４】

疾患に関連するマーカーを間接工程によって検出する検出力の導出を開始するために、有効な染色体サンプルサイズを、

【０２３５】

【数１０】

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

と規定し、Ｎ$_{cs}$およびＮ$_{ct}$は、それぞれ、二倍体の症例および二倍体のコントロールの数である。これは、症例の数とコントロールの数とが等しくない状況を扱うために必要である。等しい症例サンプルサイズおよびコントロールサンプルサイズに関して、Ｎ$_{cs}$＝Ｎ$_{ct}$＝Ｎであり、染色体の有効数の値は、予想通り、単純にｎ＝２Ｎである。検出力を、（α未満の伝統的なＰ値が、統計的に有意であると見なされるような）有意水準αに対して計算する。標準的なガウス分布関数をΦ（・）と規定する。数学的に、

【０２３６】

【数１１】

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

あるいは、以下の誤差関数表記法（Ｅｒｆ）もまた、使用され得る：

【０２３７】

【数１２】

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

例えば、Φ（１．６４４８５４）＝０．９５である。ｒ^{2}の値は、間接的な照合によって疾患の関連を検出するための検出力の予め特定された最小量をもたらすために導出され得る。ＬＤ　ＳＮＰマーカーが、疾患関連対立遺伝子を保有しているマーカーであり得、それによってこのアプローチが、全ての間接的な検出力結果が調べられたものと少なくとも同程度であると予測される下界モデルを構成することに留意する。

【０２３８】

真に疾患に関連するマーカーを検出しない誤差率をβで記載する。したがって、１－βは、統計的検出力の古典的な定義である。サンプルサイズをＰｒｉｔｃｈａｒｄ－Ｐｚｒｅｗｏｒｓｋｉの結果に置換すると、αの有意水準にて疾患の関連を検出する検出力が、以下の近似：

【０２３９】
【数１３】

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

で与えられ、Z_uは、ｕ（ｕ∈（０，１））にて評価される標準正規累積分布の逆分布である。$Z_u=\Phi^{-1}$（ｕ）であり、Φ（Φ^{-1}（ｕ））＝Φ^{-1}（Φ（ｕ））＝ｕである。例えば、α＝０．０５に設定すると、それによって１－α／２＝０．９７５となり、$Z_{0.975}$＝１．９５９９６を得る。次に、Ｔ、

【０２４０】
【数１４】

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

の最小検出力の閾値に等しい検出力を設定し、そしてｒ^{2}について解くと、以下の閾値ｒ^{2}が得られる：

【０２４１】
【数１５】

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

すなわち、

【０２４２】
【数１６】

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

である。

【０２４３】
ｒ^{2}が、調べられたＳＮＰと、調べられたＳＮＰを有するＬＤの変動するレベルを伴う多くの他のＳＮＰとの間で算出されると仮定する。閾値ｒ$^2{}_T$は、調べられたＳＮＰと潜在的なＬＤ　ＳＮＰとの間の連鎖不均衡の最小値であり、その結果、ＬＤ　ＳＮＰは、疾患の関連を検出するために、Ｔより大きいかまたはＴに等しい検出力を依然として維持する。例えば、ＳＮＰ　ｒｓ２００が症例－対照疾患関連研究において遺伝子型決定され、そして疾患の表現型に関連することが見出されると仮定する。さらに、１，０００の症例染色体における小さい対立遺伝子頻度は、１，０００のコントロール染色体における１０％の対立遺伝子頻度とは対照的に１６％であることが見出されたと仮定する。測定値が与えられると、０．０５の有意水準にて疾患の関連を検出する検出力が非常に高かった（対立遺伝子関連の検定を使用して約９８％）ことを、実験前に予測し得た。方程式（３２）を適用し、ＳＮＰ　ｒｓ２００における小さい対立遺伝子が閾値レベルの検出力に関して真に疾患の素因を与えていると仮定することで、疾患の関連を間接的に評価するためにｒ^{2}の最小値を算出し得る。検出力の閾値レベルを８０％であると設定する場合、ｒ$^2{}_T$＝

０．４８９は、上記のように、同じ有意水準および染色体数を与えた。したがって、ｒｓ２００による０．４８９より大きい対でのｒ^{2}値を伴う任意のＳＮＰは、疾患の関連を検出する８０％より大きい検出力を有すると予想される。さらに、これは、ＬＤ　ＳＮＰが、調べられたＳＮＰ　ｒｓ２００を有する連鎖不均衡によってのみ疾患に関連する、保存的モデルを仮定している。

【０２４４】

疾患の表現型（例えば、ＣＨＤ）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、ＣＨＤ）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、またはこれ以上）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、ＣＨＤと相関することが公知の単一のＳＮＰの存在は、個体がＣＨＤを有するかもしくはＣＨＤ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ＣＨＤと相関する５つのＳＮＰの検出は、個体がＣＨＤを有するかもしくはＣＨＤ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、ＣＨＤ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。

【０２４５】

ＣＨＤの処置もしくは診断において、本発明は一般に、ＣＨＤ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、ＣＨＤ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。

【０２４６】

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、狭窄またはＭＩ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。

【０２４７】

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。

【０２４８】

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。

【０２４９】

（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。これ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。

【０２５０】

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。

【０２５１】

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。

【０２５２】

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、狭窄またはＭＩ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。

【０２５３】

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、「Cancer 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。

【０２５４】

本発明のＳＮＰはまた、ＭＩ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（「改変体遺伝子」）もしくはそれらの産物、ならびにこれらの改変体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、これらの改変体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。

【０２５５】

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。

【０２５６】

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 develop

ｍｅｎｔ ｏｆ ａｎｔｉｓｅｎｓｅ ｏｌｉｇｏｎｕｃｌｅｏｔｉｄｅｓ ａｓ ａｎｔｉ－ｃａｎｃｅｒ ｔｈｅｒａｐｅｕｔｉｃｓ」、Ｍｅｔｈｏｄｓ Ｍｏｌ Ｍｅｄ．２００３；７５：６２１－３６；Ｗａｎｇら、「Ａｎｔｉｓｅｎｓｅ ａｎｔｉｃａｎｃｅｒ ｏｌｉｇｏｎｕｃｌｅｏｔｉｄｅ ｔｈｅｒａｐｅｕｔｉｃｓ」、Ｃｕｒｒ Ｃａｎｃｅｒ Ｄｒｕｇ Ｔａｒｇｅｔｓ．２００１年１１月；１（３）：１７７－９６；およびＢｅｎｎｅｔｔ、「Ｅｆｆｉｃｉｅｎｃｙ ｏｆ ａｎｔｉｓｅｎｓｅ ｏｌｉｇｏｎｕｃｌｅｏｔｉｄｅ ｄｒｕｇ ｄｉｓｃｏｖｅｒｙ」、Ａｎｔｉｓｅｎｓｅ Ｎｕｃｌｅｉｃ Ａｃｉｄ Ｄｒｕｇ Ｄｅｖ．２００２年６月；１２（３）：２１５－２４においてさらに概説されている。

【０２５７】

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。

【０２５８】

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、狭窄またはＭＩ）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。

【０２５９】

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、約２１ヌクレオチド長、２２ヌクレオチド長または２３ヌクレオチド長）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、約１８～２６ヌクレオチド長、好ましくは１９～２５ヌクレオチド長、そしてより好ましくは２０ヌクレオチド長、２１ヌクレオチド長、２２ヌクレオチド長、または２３ヌクレオチド長である単離された核酸分子、ならびにＲＮＡｉに対するこれらの核酸分子の使用を特に企図している。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。

【０２６０】

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 Ｍａｒ；２２（３）：３２６－３０．Ｅｐｕｂ ２００４ Ｆｅｂ ０１；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）。

【０２６１】

ＳＮＰが原因とされる病的状態（例えば、狭窄またはＭＩ）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。

【０２６２】

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。

【０２６３】

本発明はさらに、狭窄またはＭＩ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。

【０２６４】

狭窄またはＭＩ患者における改変体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転写産物分子に転写され得、このｍＲＮＡ転写産物分子は、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、正常な転写産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。

【０２６５】

改変体遺伝子発現のためのアッセイは、核酸レベル（例えば、ｍＲＮＡレベル）、発現したタンパク質のレベル、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。

【０２６６】

改変体遺伝子発現の調節因子は、例えば、細胞が候補化合物／薬剤と接触され、そしてｍＲＮＡの発現が決定される方法において同定され得る。候補化合物の存在下でのｍＲＮＡの発現のレベルは、その候補化合物の非存在下でのｍＲＮＡの発現のレベルと比較される。次いで、候補化合物は、この比較に基づいて改変体遺伝子発現の調節因子として同定され得、そして本発明の１以上のＳＮＰに起因する改変体遺伝子発現（例えば、ＳＮＰ含有核酸の発現、または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、狭窄またはＭＩ）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。

【０２６７】

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転写産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。

【０２６８】

ｍＲＮＡ転写産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。

【０２６９】

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。

【０２７０】

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。

【０２７１】

本発明のＳＮＰ／ハプロタイプはまた、薬物開発プロセスの多くの様々な局面を改良するのに有用である。例えば、本発明の一局面は、ＳＮＰ遺伝子型に基づく臨床試験のために、個体を選択する工程を包含する。例えば、個体が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遺伝子型により、個体がその薬物に対して応答する可能性がより小さいかもしくは応答しないことが示される個体、または毒性効果もしくは他の有害な反応を被る危険性のある個体は、その臨床試験から除かれ得る。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、以前に開発された特定の薬物が、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狭窄患者またはＭＩ患者集団に利用可能にする。

【０２７２】

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）。

【０２７３】

特定の治療標的（例えば、遺伝子、ｍＲＮＡ転写産物、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。

【０２７４】

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）。

【０２７５】

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。

【０２７６】

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。

【０２７７】

（薬学的組成物およびその投与）

本明細書中に開示されるＭＩ関連タンパク質、およびコードする核酸分子のいずれかは、狭窄またはＭＩ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。

【０２７８】

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。

【０２７９】

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。

【０２８０】

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。

【０２８１】

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、表面モディファイア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。

【０２８２】

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、当業者に一般的に入手可能である気体の賦形剤であり得る。

【０２８３】

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。

【０２８４】

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。

【０２８５】

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。

【０２８６】

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。

【０２８７】

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、狭窄またはＭＩ関連タンパク質のインヒビターまたは刺激剤は、同じＭＩ関連タンパク質または異なるＭＩ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、それにより狭窄またはＭＩの影響に対

抗し得る。

【０２８８】

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。

【０２８９】

（ヒト同定適用）

狭窄病理学またはＭＩ病理学および関連病理学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同定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、個体を同定し、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。

【０２９０】

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／ヒト同定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／ヒト同定適用の利点である。しかし、特定の法医学適用／ヒト同定適用（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。

【０２９１】

表１～２（これは、「Ａｐｐｌｅｒａ」ＳＮＰ源と識別される）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」源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、ヒト同定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、ヒト同定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、ヒト同定について容易に選択され得、そのサブセットにおいて、特定のＳＮＰ部位における少数の対立遺伝子の総対立遺伝子数は、例えば、少なくとも１個、２個、４個、８個、１０個、１６個、２０個、２４個、３０個、３２個、３６個、３８個、３９個、４０個、またはその間の任意の他の数である。

【０２９２】

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、ヒト同定のためのＳＮＰ選択をさらに精緻にし得る。例えば、ヒト同定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。

【０２９３】

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。

【０２９４】

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。

【０２９５】

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。

【０２９６】

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。

【０２９７】

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、または他のヒト同定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。

【０２９８】

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。

【０２９９】

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。

【０３００】

ヒト同定のための本発明のＳＮＰの用途は、生物測定システム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。

【０３０１】

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。

【０３０２】

法医学的／ヒト同定適用において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。

【０３０３】

（改変体タンパク質、抗体、ベクター、宿主細胞、およびそれらの使用）

（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で配列番号６８～配

列番号１３４として参照され、そして配列表で提供される。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。

【０３０４】

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。

【０３０５】

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。

【０３０６】

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）。

【０３０７】

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。

【０３０８】

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）。

【０３０９】

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。

【０３１０】
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。
【０３１１】
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。
【０３１２】
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。
【０３１３】
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。
【０３１４】
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 Dec;3(4):285-97;およびNilssonら,「Affinity fusion strategies for detection, purification, and immobilization of recombinant proteins」, Protein Expr Purif. 1997 Oct;11(1):1-16にさらに記載される。

【0315】

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。

【0316】

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。

【0317】

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。

【0318】

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。

【0319】

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Ｐｈ

ｅ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。

【０３２０】

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。

【０３２１】

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））。

【０３２２】

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。

【０３２３】

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。

【０３２４】

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 ａｎ

d Molecular Properties, 第2版, T. E. Creighton, W. H. Freeman and Company, New York（１９９３）；Wold, F., Posttranslational Covalent Modification of Proteins, B. C. Johnson（編）, Academic Press, New York 1－12（１９８３）；Seifterら, Meth. Enzymol. １８２：６２６－６４６（１９９０）；およびRattanら, Ann. N. Y. Acad. Sci. ６６３：４８－６２（１９９２）。

【０３２５】

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。

【０３２６】

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））。

【０３２７】

（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）。

【０３２８】

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６８～配列番号１３４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。

【０３２９】

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、狭窄もしくはＭＩを診断するための、または狭窄もしくはＭＩ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」とも呼ばれ得る））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。

【０３３０】

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。

【０３３１】

本明細書中に開示されるＭＩ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。

【０３３２】

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。

【０３３３】

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。

【０３３４】

本発明の改変体タンパク質の他の用途は、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。

【０３３５】

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。

【０３３６】

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。

【０３３７】

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。

【０３３８】

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。

【０３３９】

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。

【０３４０】

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）。

【０３４１】

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。

【０３４２】

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。

【０３４３】

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。

【０３４４】

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）。

【０３４５】

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。

【０３４６】

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。

【０３４７】

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、ＭＩ）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。

【０３４８】

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。

【０３４９】

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「バイト（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。

【０３５０】

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。

【０３５１】

（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）。

【０３５２】
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。

【０３５３】
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）。

【０３５４】
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）。

【０３５５】
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（ｎｏｎｓｙｎ

ｏｎｙｍｏｕｓ）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。

【０３５６】

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。

【０３５７】

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。

【０３５８】

（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、ＭＩ）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。

【０３５９】

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。

【０３６０】

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、狭窄またはＭＩ）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ＭＩ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。

【０３６１】

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。

【０３６２】

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。

【０３６３】

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。

【０３６４】

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）。

【０３６５】

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。

【０３６６】

（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。

【０３６７】

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。

【０３６８】

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。

【０３６９】
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。
【０３７０】
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長末端反復配列が挙げられるがこれらに限定されない。
【０３７１】
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。
【０３７２】
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）。
【０３７３】
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。
【０３７４】
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。

【０３７５】

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。

【０３７６】

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。

【０３７７】

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。

【０３７８】

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））。

【０３７９】

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。

【０３８０】

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。

【０３８１】

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。

【０３８２】

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、アンチセンス転写産物は、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（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。

【０３８３】

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。

【０３８４】

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。

【０３８５】

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。

【０３８６】

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。

【０３８７】

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。

【０３８８】

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。

【０３８９】

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。

【０３９０】

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。

【０３９１】

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。

【０３９２】

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。

【０３９３】

（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。

【０３９４】

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。

【０３９５】

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。

【０３９６】

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。

【０３９７】

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。

【０３９８】

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。

【０３９９】

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。

【０４００】

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。

【０４０１】

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。

【０４０２】

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。

【０４０３】

（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～配列番号６７、配列番号６８～配列番号１３４、配列番号２２９～配列番号２９９、配列番号１３５～配列番号２２８、および配列番号３００～配列番号５０４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。

【０４０４】

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、ハードディスク記憶媒体、および磁気テープのような磁気記憶媒体；ＣＤ－ＲＯＭのような光学記憶媒体；ＲＡＭおよびＲＯＭのような電気記憶媒体；ならびに磁気／電気記憶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。１つのこのような媒体は、本願に提供され、すなわち、本願は、詳細なＳＮＰおよび関連する配列の情報（配列番号１～配列番号６７として転写体の配列が参照され、配列番号６８～配列番号１３４としてタンパク質配列が提供され、配列番号２２９～配列番号２９９としてゲノム配列が提供され、配列番号１３５～配列番号２２８として転写産物ベースのコンテクスト配列が提供され、そして配列番号３００～配列番号５０４としてゲノムベースのコンテクスト配列が提供される）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。

【０４０５】

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、本発明のＳＮＰ情報を含む製品を生成するためにコンピューター読取可能媒体に情報を保存するために、現在公知の任意の方法を、容易に採用可能である。

【０４０６】

種々のデータ記憶構造体は、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生成するために、当業者に入手可能である。データ記憶構造体の選択は、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。

【０４０７】

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．１７：２

０３－２０７（１９９３））検索アルゴリズムが挙げられる。
【０４０８】
本発明は、システム、特にコンピューターベースの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。コンピューターベースの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。
【０４０９】
本明細書中で使用される場合、「コンピューターベースのシステム」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、およびデータ記憶手段をいう。本発明のコンピューターベースの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、およびデータ記憶手段を含む。当業者は、現在入手可能なコンピューターベースの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。
【０４１０】
上に述べられるように、本発明のコンピューターベースのシステムは、そこに本発明のＳＮＰが保存されているデータ記憶手段、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、「データ記憶手段」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、メモリアクセス手段をいう。
【０４１１】
本明細書中で使用される場合、「検索手段」とは、データ記憶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、コンピューターベースの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。
【０４１２】
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。
【０４１３】
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ベースの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。
【０４１４】

本発明のＳＮＰ情報を含むコンピューターベースの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に結合されたプロセッサ１０６を備える。メインメモリ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および取り外し可能媒体記憶装置１１４のような種々の二次記憶装置１１０もまた、バス１０４に結合されている。取り外し可能媒体記憶装置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）取り外し可能媒体１１６は、取り外し可能媒体記憶装置１１４に挿入され得る。コンピューターシステム１０２は、取り外し可能媒体記憶装置１１４に一度挿入された取り外し可能記憶媒体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。

【０４１５】

本発明のＳＮＰ情報は、メインメモリ１０８、二次記憶装置１１０のいずれか、および／もしくは取り外し可能記憶媒体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、好ましくはメインメモリ１０８に属する。

【実施例】

【０４１６】

以下の実施例は、特許請求の範囲に記載される本発明を例示するために提供されるが、限定するためではない。

【０４１７】

（実施例１：ＳＮＰ対立遺伝子およびＭＩの危険性との遺伝子型関連性の統計学的分析）

症例コントロール遺伝学試験を実施して、２セットの独立して収集したサンプルセットから抽出したゲノムＤＮＡを用いて、ヒトゲノム内のＳＮＰと、心疾患（ＣＨＤ）そして特に心筋梗塞（ＭＩ）との関連を決定した。１つのセットは、Ｕｎｉｖｅｒｓｉｔｙ ｏｆ Ｃａｌｉｆｏｒｎｉａ ａｔ Ｓａｎ Ｆｒａｎｃｉｓｃｏ（ＵＣＳＦ）から入手した。白人であると自称した個体のみを、集団層別化の尤度を最小にするために用いた。個体は、診断的かまたは介入的な心臓カテーテル法を受けた患者、ＵＣＳＦ Ｌｉｐｉｄ Ｃｌｉｎｉｃにおける患者、およびより老いた健康な個体を含んだ。サンプルを、研究設計に基づいて症例とコントロールとに分けた（表４）。症例は、ＭＩの履歴を有する個体であり、そしてコントロールは、症候性の心血管疾患（ＣＶＤ）を有さない個体であった。この研究におけるＣＶＤとは、不安定狭心症、冠動脈瘤、ＣＨＤ（例えば、ＭＩ）などのような状態をいう。ＭＩを、カルテの再検討または自己報告の履歴によって、ＩＣＤ９コード４１０または４１１（Ｗｏｒｌｄ Ｈｅａｔｈ Ｏｒｇａｎｉｚａｔｉｏｎ’ｓ Ｉｎｔｅｒｎａｔｉｏｎａｌ Ｃｌａｓｓｉｆｉｃａｔｉｏｎ ｏｆ Ｄｉｓｅａｓｅ，９ｔｈ Ｒｅｖｉｓｉｏｎ）の医学的診断として規定した。ＵＣＳＦの医師による自己報告のＭＩを臨床的に確認するための努力は、９８％より良好な確認をもたらした。それぞれの特定のＳＮＰ関連研究のために、症例集団およびコントロール集団のサブセットを調査した（表４、Ｄｅｓｉｇｎ Ｋｅｙを参照のこと）。全ての個体が、インフォームドコンセントの書式に署名した。患者サンプルを得るためのプロトコルは、Ｉｎｓｔｉｔｕｔｉｏｎａｌ Ｒｅｖｉｅｗ Ｂｏａｒｄ（ＩＲＢ）によって承認された。

【０４１８】

第二のサンプルセットは、Ｃｌｅｖｅｌａｎｄ Ｃｌｉｎｉｃ Ｆｏｕｎｄａｔｉｏｎ Ｈｅａｒｔ Ｃｅｎｔｅｒ（ＣＣＦ）から入手し、診断的またはインターベンショナル（ｉｎｔｅｒｖｅｎｔｉｏｎａｌ）心臓カテーテルを受けた個体に由来するものであった。このセットは、冠動脈造影で証明された場合に軽度から重度の程度で異なる冠状動脈狭窄も狭窄も有さない白人個体由来のＤＮＡから構成された。個体のサブセットはまた、Ｍ

Ｉの履歴を有した。サンプルを、症例とコントロールとに分けた：症例が、ＭＩの履歴を有する個体であり、一方で、コントロールは、ＭＩを有さず、かつ変動するレベルの狭窄を有した。それぞれの特定のＳＮＰ関連研究のために、症例集団およびコントロール集団のサブセットを調査した（表４、Ｄｅｓｉｇｎ　Ｋｅｙを参照のこと）。「低い狭窄」を、血管造影によって５０％未満の狭窄と見なした。個体は、１８～７５歳の間であり、そしてインフォームドコンセントの書式に署名した。患者サンプルを得るためのプロトコルは、ＩＲＢによって承認された。

【０４１９】

ＤＮＡを、従来のＤＮＡ抽出法または例えばＱｉａｇｅｎ社（Ｖａｌｅｎｃｉａ，ＣＡ）製ＱＩＡ－ａｍｐキットなどの市販のキットを製造業者の推奨条件にしたがって使用して、ＣＣＦまたはＵＣＳＦで血液サンプルから抽出した。抽出したＤＮＡサンプル内のＳＮＰマーカーをゲノタイピングによって分析した。最初に、プーリング研究（ｐｏｏｌｉｎｇ　ｓｔｕｄｙ）を行い、各サンプルセットから約５０人の個体由来のＤＮＡサンプルをプールし、特定のマーカーについての対立遺伝子頻度を、ＰＲＩＳＭ（登録商標）７９００ＨＴ　Ｓｅｑｕｅｎｃｅ　Ｄｅｔｅｃｔｉｏｎ　Ｓｙｓｔｅｍ（Ａｐｐｌｉｅｄ　Ｂｉｏｓｙｓｔｅｍｓ，Ｆｏｓｔｅｒ　Ｃｉｔｙ，ＣＡ）を用いて、対立遺伝子特異的ＰＣＲ（Ｇｅｒｍｅｒら、Ｇｅｎｏｍｅ　Ｒｅｓｅａｒｃｈ　１０：２５８－２６６（２０００）によって記載される方法と類似）によって得た。（この実施例および以下の実施例２において使用したＰＣＲプライマーを、ｈＣＶによる対応するそれらのＳＮＰと一緒に表３に示す）。ＭＩとの関連についての０．１未満のプールしたサンプルにおいて観察されたＰ値（フィッシャーの正確な検定）を有するＳＮＰを、個体の遺伝子型決定よる確認のための候補として選択した。

【０４２０】

プールリング研究の結果に基づいてＳＮＰとＭＩとの関連を確認するために、ＣＣＦおよびＵＣＳＦからのサンプルを、オリゴヌクレオチドライゲーションアッセイ（ＯＬＡ）を行うことによって個別に遺伝子型決定した。簡単にいうと、ＯＬＡにおいて、目的のＳＮＰを含むゲノム領域を、上方（ｕｐｐｅｒ）ＰＣＲプライマーおよび下方（ｌｏｗｅｒ）ＰＣＲプライマーを使用してサンプルＤＮＡから増幅した。次いで、得られたアンプリコンを、各マーカーについて、２種の対立遺伝子特異的オリゴヌクレオチド（ＡＳＯ１およびＡＳＯ２）および１種の共通したライゲーション特異的オリゴヌクレオチド（ＬＳＯ）と、ハイブリダイゼーション反応において混合した。それぞれの対立遺伝子特異的オリゴヌクレオチドを、特定の蛍光を有するＬｕｍｉｎｅｘ（登録商標）ビーズに結合させた。２つの対立遺伝子特異的オリゴヌクレオチドのうちの１つを、各アンプリコンとハイブリダイズさせ、次いでその反応混合物中でリガーゼによってＬＳＯにライゲーションした。次いでライゲーションした産物がＬｕｍｉｎｅｘ（登録商標）１００^{TM}蛍光光度計（Ｌｕｍｉｎｅｘ　Ｃｏｒｐｏｒａｔｉｏｎ，Ａｕｓｔｉｎ，Ｔｅｘａｓ）において検出された場合、サンプルの遺伝子型を決定した。

【０４２１】

ＵＣＳＦサンプルおよびＣＣＦサンプル中のＳＮＰの遺伝子型頻度または対立遺伝子頻度を、臨床的エンドポイントのようなＭＩとの関連について分析した。この分析の結果を、ＣＨＤとの関連を示す４４種のＳＮＰについて（特に、ＭＩとのそれらの関連に基づいて）、表４に報告する。試験したＳＮＰについての対立遺伝子頻度または遺伝子型頻度を、種々の症例／コントロール設計（表４）に従って、ＭＩ危険性の関連を決定するために症例とコントロールとの間で比較した。危険性の関連に対する対立遺伝子効果または遺伝子型効果の規模（効果の大きさ）を、オッズ比（ＯＲ）によって推定した。対立遺伝子または遺伝子型は、症例において過小に示され得るか、または過大に示され得る。症例において過大に示された対立遺伝子または遺伝子型は、報告された対立遺伝子または遺伝子型が疾患に対する危険因子であることを示す。症例において過小に示された対立遺伝子または遺伝子型は、この対立遺伝子／遺伝子型が疾患に対して保護的であること示す。２つのサンプルセット（ＣＣＦおよびＵＣＳＦ）における関連分析が同じ危険性対立遺伝子を示

し、そして両方のセットにおいて０．１未満かまたは０．１に等しいＰ値を示した場合、ＳＮＰを、ＭＩの危険性についてのマーカーと見なした。対立遺伝子のＰ値を、フィッシャーの正確な検定を使用して算出し；遺伝子型（すなわち、優性／劣性）のＰ値を、漸近χ二乗検定を用いて算出した。多重試験の補正は、行わなかった。症例対コントロールの対立遺伝子頻度が、特定の集団層別化においてＭＩの危険性の関連を示した場合、これは、表４の「Ｓｔｒａｔｕｍ」欄に示される。例えば、ｈＣＶ１２８３１２７は、男性のＭＩ症例における対立遺伝子頻度を男性の非ＭＩコントロールと比較した場合、ＭＩに関連することが観察された。特定のＳＮＰがＭＩに関連すると認められた他の集団層別化は、年齢、ボディマス指数（ＢＭＩ）、高血圧、性別、および喫煙状態（喫煙者および非喫煙者）であった。

【０４２２】

危険性対立遺伝子の２つのコピーを含む遺伝子型がＭＩについての危険性の増加に関連する（すなわち、ホモ接合型劣性）ＳＮＰマーカーの１つの例は、ｈＣＶ１６１８９７４７（ＳＮＸ１９遺伝子におけるマーカー）である（表４）。ＣＣＦおよびＵＣＳＦからのサンプルを、ｈＣＶ１６１８９７４７（表４）について個別に遺伝子型決定した。ＣＣＦサンプルセットにおいて、４４６の症例および５７７のコントロールを、遺伝子型決定した。全ての症例は、ＭＩの履歴を有し、一方でコントロールは、ＭＩを有さず、かつ血管造影法によって、低い（＜５０％）狭窄を有するかまたは狭窄を有さなかった。ＵＣＳＦサンプルセットにおいて、７４０の症例および９５１のコントロールを、遺伝子型決定した。症例は、ＭＩの履歴を有し、一方でコントロールは、症候性のＣＶＤを有さなかった。ＣＣＦセットおよびＵＣＳＦセットの両方において、このＳＮＰ位置においてＣ対立遺伝子の２つのコピーを有する個体（すなわち、劣性遺伝様式（Ｒｅｃ））は、危険性対立遺伝子の１つコピーを保有するかそのコピーを保有しない個体（非危険性対立遺伝子に関してヘテロ接合およびホモ接合）と比較した場合、遺伝子型によって層別化されていない症例集団およびコントロール集団（Ｓｔｒａｔｕｍ「Ａｌｌ」）においてＭＩの増加した危険性との有意な関連を示した（それぞれ、０．０９３および０．０５６のＰ値、１．２４および１．２１のＯＲ）。

【０４２３】

このＳＮＰマーカーおよび本明細書中に記載される全ての他のＳＮＰマーカーはまた、表１および表２に見出され得る。表１において、コンテクスト（ｃｏｎｔｅｘｔ）配列情報は、各ＳＮＰが見出される転写産物に関して提供される（ＳＮＰが転写産物中に存在する場合）。例えば、このＳＮＰマーカー（Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ　ｈＣＶ１６１８９７４７は、配列番号２１７（表１）の転写産物配列に見出される。ＳＮＰが位置する転写産物に関する他の情報もまた、表１において提供される：遺伝子記号、ＳＮＸ１９；転写産物中のＳＮＰの位置；染色体、１１；公的なＳＮＰ　ＩＤ（すなわち、ｒｓ、またはＲｅｆＳＮＰ（公知である場合、Ｎａｔｉｏｎａｌ　Ｃｅｎｔｅｒ　ｆｏｒ　Ｂｉｏｔｅｃｈｎｏｌｏｇｙ　Ｉｎｆｏｒｍａｔｉｏｎ　ＳＮＰデータベースからの番号））、ｒｓ２２９８５６６；ＳＮＰ型、ミスセンス変異など。本明細書中に記載される全てのＳＮＰマーカーについてのゲノム配列情報が、表２において提供される。例えば、Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ　ｈＣＶ１６１８９７４７が、配列番号２５９のゲノム配列に見出される（表２）。調べられたＳＮＰを有するＬＤにおいて存在することが算出されたＳＮＰが存在する事象において、その情報もまた、「Ｒｅｌａｔｅｄ　Ｉｎｔｅｒｒｏｇａｔｅｄ　ＳＮＰ」として表１および表２に提供される。例えば、表２における配列番号３９３（調べられたＳＮＰについてのＣｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤは、ｈＣＶ３１０８６９８であり、そして直接的に付随する関連したＬＤ　ＳＮＰは、ｈＣＶ１５９５４９６５である（０．８の検出力））を参照のこと。

【０４２４】

危険性対立遺伝子（ホモ接合）の２つのコピーを含む遺伝子型がＭＩについての危険性の増加に関連するＳＮＰマーカーの別の例は、ｈＣＶ７４２５２３２（ＭＹＨ１５遺伝子中のマーカー）である。ＣＣＦからのＵＣＳＦサンプルを、このＳＮＰ（表４）について

個別に遺伝子型決定した。ＣＣＦサンプルセットにおいて、遺伝子型決定結果を、１７０の女性症例および２２６の女性コントロールから得た。症例は、ＭＩの履歴を有し、一方でコントロールは、ＭＩを有さず、かつ低い（＜５０％）狭窄を有するかまたは狭窄を有さなかった。ＵＣＳＦサンプルセットにおいて、３００の女性症例および５５３の女性コントロールからの遺伝子型決定結果を得た。症例は、ＭＩの履歴を有し、一方でコントロールは、症候性のＣＶＤを有さなかった。女性症例対女性コントロールから得た対立遺伝子頻度の分析は、女性集団層別化（Ｓｔｒａｔｕｍ「ＦＭ」）においてこのＳＮＰとＭＩとの関連を示した。ＣＣＦセットおよびＵＣＳＦセットの両方において、このＳＮＰ位置におけるＣ対立遺伝子の２つのコピーを有する女性（すなわち、劣性遺伝様式（Ｒｅｃ））は、危険性対立遺伝子の１つコピーを保有するかそのコピーを保有しない個体（非危険性対立遺伝子についてヘテロ接合およびホモ接合）と比較した場合、ＭＩの増加した危険性との有意な関連を示した（それぞれ、０．０４９および０．０２９のＰ値、１．９０および１．６９のＯＲ）。

【０４２５】

危険性対立遺伝子の単一のコピーを含む遺伝子型（すなわち、ヘテロ接合）がＭＩについての危険性の増加に関連するＳＮＰマーカーの例は、ｈＣＶ９３２６８２２（ＳＴＸ１０遺伝子中のマーカー）である。ＣＣＦおよびＵＣＳＦからのサンプルを、このＳＮＰ（表４）について個別に遺伝子型決定した。ＣＣＦサンプルセットにおいて、３９８の症例および２３３のコントロールを、遺伝子型決定した。症例は、ＭＩの履歴を有し、一方でコントロールは、ＭＩも狭窄も有さなかった。ＵＣＳＦサンプルセットにおいて、６１１の症例および６１８のコントロールを、遺伝子型決定した。症例は、ＭＩの履歴を有し、一方でコントロールは、症候性のＣＶＤを有さなかった。ＣＣＦセットおよびＵＣＳＦセットの両方において、このマーカーのＴ対立遺伝子の１つまたは２つのコピーを有する個体（すなわち、優性遺伝様式（Ｄｏｍ））は、危険性対立遺伝子のコピーを保有しない個体（非危険性対立遺伝子についてホモ接合）と比較した場合、遺伝子型によって層別化されていない症例集団およびコントロール集団（Ｓｔｒａｔｕｍ「Ａｌｌ」）においてＭＩの増加した危険性との有意な関連を示した（それぞれ、０．０２６および０．０４３のＰ値、１．５２および１．２９のＯＲ）。

【０４２６】

危険性対立遺伝子がＭＩの増加した危険性に関連するＳＮＰの例は、ｈＣＶ２０９１６４４（ＶＡＭＰ８遺伝子中のマーカー）である。ＣＣＦおよびＵＣＳＦからのサンプルを、ｈＣＶ２０９１６４４（表４）について個別に遺伝子型決定した。ＣＣＦサンプルセットにおいて、１８２の症例および２３２のコントロールを、遺伝子型決定した。症例は、ＭＩの履歴を有し、かつ全て６０歳未満であり、一方でコントロールは、ＭＩを有さないか、低い（＜５０％）狭窄を有するか、または狭窄を有さず、かつ全て６０歳を超えていた。ＵＣＳＦサンプルセットにおいて、４１４の症例および４９２のコントロールを、遺伝子型決定した。症例は、ＭＩの履歴を有し、かつ６０歳未満の女性または５５歳未満の男性のいずれかであり、一方でコントロールは、症候性のＣＶＤを有さず、かつ７０歳を超える女性または６５歳を超える男性であった。ＣＣＦセットおよびＵＣＳＦセットの両方におけるこのマーカーのＣ対立遺伝子は、遺伝子型によって層別化されていない症例集団およびコントロール集団（Ｓｔｒａｔｕｍ「Ａｌｌ」）においてＭＩの増加した危険性との有意な関連を示した（それぞれ、０．００７および０．０１７のＰ値、１．４８および１．２６のＯＲ）。

【０４２７】

ＣＨＤ（特に、ＭＩ）との関連についての第２の症例－対照研究を、上に記載されるＵＣＳＦおよびＣＣＦから得たサンプルを使用して行った。この研究において、３つの連続した遺伝子型決定分析を、マーカーとＭＩとの関連を確認するために行った。

【０４２８】

第１の遺伝子型決定分析において、ＵＣＳＦサンプルを、３４０の症例と３４６のコントロールとに分けた。約５０個体からのＤＮＡサンプルをプールし、そしてそのプールを

、上に記載した対立遺伝子特異的ＰＣＲによってＳＮＰマーカーについて遺伝子型決定した。ＭＩとの関連についての０．０５未満のこの分析において観察されたＰ値（フィッシャーの正確な検定）を有するＳＮＰを、第２のプールしたサンプルの分析における連続して行われる遺伝子型決定のための候補として選択した。

【０４２９】

次なる遺伝子型決定分析において、ＣＣＦサンプルセットからのＤＮＡを、４４５の症例と６０６のコントロールとに分けた。症例は、心電図、心筋酵素または灌流画像法によって確認したＭＩの履歴を有する、６６歳未満の男性および７５歳未満の女性であった。コントロールは、ＭＩの履歴を有さず、かつ臨床的血管造影法に基づく５０％未満の冠動脈の内腔狭小化を有した。コントロールのうち、８１％は、安定狭心症を有した。第１の分析における危険性対立遺伝子と同じ危険性対立遺伝子を示し、そしてＭＩとの関連について０．０５未満のＰ値を有したこの二次分析のプールしたサンプル中のＳＮＰを、ＭＩの関連をさらに確認するために、個体の遺伝子型決定に関する候補として選択した。

【０４３０】

５６０の症例および８９１のコントロール（男性および女性）からのＵＣＳＦ　ＤＮＡサンプルを、個体の遺伝子型決定によって評価した。被験体は、５２歳～７９歳の範囲であった。コントロールは、ＭＩ、症候性の血管疾患または糖尿病の履歴を有さず、そして６５歳より前に症候性の冠状動脈疾患の履歴を有する既知の第一度近親者を有さなかった。コントロールのうち、１０％は、心臓カテーテル法を受けていた。遺伝子型決定は、上に記載したように、ＯＬＡを使用して行なった。

【０４３１】

各ＳＮＰを、症例とコントロールとの間のＳＮＰ対立遺伝子頻度またはＳＮＰ遺伝子型頻度を比較することによってＭＩとの関連について分析した。ＭＩと対立遺伝子頻度との間の関連を決定するために、フィッシャーの両側正確検定を、最初の２つのプールしたサンプルの分析に使用した。個別に遺伝子型決定したサンプル（ここで、事前の仮定は、上記関連についての危険性対立遺伝子が先の２つのプールしたサンプルの分析において観察された危険性対立遺伝子と一致することである）について、危険性の関連を、フィッシャーの片側正確検定によって評価した。危険性対立遺伝子に関するヘテロ接合体に対するホモ接合体の遺伝子型比較を、ロジスティック回帰分析を使用して行ない、そしてロジスティック回帰分析からのＰ値を、Ｗａｌｄ検定を使用して算出した。多重検定について補正するために、過誤発見率（ｆａｌｓｅ　ｄｉｓｃｏｖｅｒｙ　ｒａｔｅ）についての値を、以下の通りにＭＵＬＴＴＥＳＴ手順（ＳＡＳ　Ｉｎｓｔｉｔｕｔｅ，２００２；ＢｅｎｊａｍｉｎｉおよびＨｏｃｈｂｅｒｇ，１９９５）を使用して算出し、過誤発見率についての値を、漸増する順番において、ｉ番目の値に対するQ_iによって本明細書に記載した：ｍ個の仮説H_1、H_2、．．．、H_mおよび対応するＰ値であるP_1、P_2、．．．、P_mが与えられると、そのＰ値は、$P_{(m)} \geqq P_{(m-1)} \geqq \ldots \geqq P_{(1)}$のように順序付けられ。次いで$Q_{(m)} = P_{(m)}$、$Q_{(m-1)} = \min(Q_{(m)}, P_{(m-1)} \times [m \div (m-1)])$、．．．、$Q_{(m-j)} = \min(Q_{(m-j+1)}, P_{(m-j)} \times [m \div (m-j)])$、．．．、$Q_{(1)} = \min(Q_{(2)}, m \times P_{(1)})$となる。

【０４３２】

５種のＳＮＰマーカーは、ＭＩと関連することが表５および表６において示される。表５は、５６０の症例および８９１のコントロールからの個体の遺伝子型決定結果の比較に基づいて、各ＳＮＰマーカーの対立遺伝子とＭＩとの関連を列挙する。表６は、各ＳＮＰマーカーの遺伝子型とＭＩとの関連を列挙する。各ＳＮＰマーカーについて分析した各遺伝子型の症例およびコントロールの数を示す。列挙した全てのマーカーは、サンプルの遺伝子型が危険性対立遺伝子についてホモ接合であった場合、ＭＩの増加した危険性との関連を示した（表６、０．０５未満のＰ値）。これらのマーカーのサブセットはまた、その遺伝子型が危険性対立遺伝子についてヘテロ接合であった場合、増加したＭＩ危険性との関連を示した（表６、ＯＲ１３Ｇ１およびＺＮＦ６２７についてのマーカー、０．０５未

満のＰ値）。
【０４３３】
危険性対立遺伝子がＭＩを発症する危険性の増加を提供するＳＮＰマーカーの例は、ＯＲ１３Ｇ１遺伝子中のｈＣＶ１４４９４１４であり、それは、０．０１３のＰ値を有する（表５）。Ｇ対立遺伝子は、上記個体の遺伝子型が上記対立遺伝子についてヘテロ接合であるかまたはホモ接合であるかにかかわらず、ＭＩの増加した危険性に関連する（それぞれ、０．０１７および０．０１９のＰ値を有する）（表６）。
【０４３４】
危険性対立遺伝子がＭＩを発症する危険性の増加を提供するＳＮＰマーカーの第２の例は、ＺＮＦ６２７遺伝子中のｈＣＶ２５９９２０２４であり、それは、０．００３４のＰ値を有する（表５）。Ａ対立遺伝子は、上記個体の遺伝子型がこの対立遺伝子についてヘテロ接合であるかまたはホモ接合であるかにかかわらず、ＭＩの増加した危険性に関連する（それぞれ、０．０１８および０．００２のＰ値を有する）（表６）。
【０４３５】
ＭＩ危険性との関連が、危険性対立遺伝子の２つのコピーを有する個体に対して、危険性対立遺伝子の１つのコピーを有する個体よりも大きいＳＮＰマーカーの例（すなわち、ホモ接合体対ヘテロ接合体）は、ＴＡＳ２Ｒ５０遺伝子中のｈＣＶ１２１０７２７４である。危険性対立遺伝子Ｃの２つのコピーを有する個体は、１つのコピーを有する個体よりも大きいＭＩ危険性との関連を示し、それは、ホモ接合体について０．００７のＰ値を有した（表６）。
【０４３６】
ＭＩの危険性との関連が、危険性対立遺伝子の２つのコピーを有する個体に対して、危険性対立遺伝子の１つのコピーを有する個体よりも大きいＳＮＰマーカーの第２の例は、ＲＯＳ１遺伝子中のｈＣＶ１１３１５１６８である。危険性対立遺伝子Ｃの２つのコピーを有する個体は、１つのコピーを有する個体よりも大きいＭＩ危険性との関連を示し、それは、ホモ接合体について０．０１０のＰ値を有した（表６）。
【０４３７】
ＳＮＰがＭＩとの関連を有すると示された５種の遺伝子中のさらなるＳＮＰ（表４～６）を、さらなる検定のために選択した。これらの選択したＳＮＰを、ＵＣＳＦサンプルにおいて個別に遺伝子型決定し、症例とコントロールとに分けた（このサンプルセットについての記載については、上記を参照のこと）。遺伝子型決定を、上に記載した通り、アッセイに依存してＯＬＡまたは対立遺伝子特異的ＰＣＲによって行なった。個体の遺伝子型決定において示された症例の対立遺伝子頻度およびコントロールの対立遺伝子頻度に基づいて、ＭＩとの関連を示したこれらの５種の遺伝子中のＳＮＰマーカーを、表７に示し、それは、０．１未満のＰ値および１．０より大きいＯＲを有した。対立遺伝子のＰ値を、フィッシャーの正確な検定を使用して決定し；遺伝子型（優性／劣性）のＰ値を、漸近χ二乗検定を使用して決定した。
【０４３８】
表４～７に提示したＳＮＰは、ＣＨＤ（特に、ＭＩ）についての危険性に関連することが示される。表４に列挙した遺伝子中のＬＤ　ＳＮＰを含む他のＳＮＰ（例えば、表１および表２に提示したＳＮＰ）もまた、ＣＨＤ、そして特に狭窄の診断、予後診断などに有用であることが予想される。ＣＨＤに関連する全てのそのようなＳＮＰはまた、スタチンなどの治療薬に対する患者の応答を予想するのに有用であり得る。
【０４３９】
（実施例２：ＳＮＰ対立遺伝子と狭窄の危険性との関連および遺伝子型と狭窄の危険性との関連の統計分析）
症例－対照遺伝分析を、２つの独立して得られたサンプルセットからのゲノムＤＮＡを使用して、ヒトゲノム中のＳＮＰと、冠動脈心疾患（ＣＨＤ）そして特に狭窄との関連を決定するために行なった。Ｃｌｅｖｅｌａｎｄ　Ｃｌｉｎｉｃ　Ｆｏｕｎｄａｔｉｏｎ（ＣＣＦ）からの個体からなる１つのセットを、７８２の症例と２５４のコントロールとに

分けた。症例は、最も重篤な狭窄を有する個体であり、そしてコントロールは、検出可能な狭窄を有さず、かつＭＩの履歴を有さない個体であった。サンプルの第２のセットを、Ｕｎｉｖｅｒｓｉｔｙ ｏｆ Ｃａｌｉｆｏｒｎｉａ ａｔ Ｓａｎ Ｆｒａｎｃｉｓｃｏ（ＵＣＳＦ）から得た。このセットは、７７０の白人個体からのＤＮＡからなり、このセットを、４７２の症例と２９８のコントロールとに分けた。症例は、最も重篤な狭窄を有する個体であり、そしてコントロールは、最小の狭窄を有し、かつＭＩの履歴を有さない個体であった。狭窄の重篤度を、１個体あたり１０の冠動脈区域の血管造影による測定結果を得て、これらの測定結果に従って上記固体を順位付けすることによって、両方のサンプルセットにおいて決定した。

【０４４０】

ＤＮＡを、実施例１において上で記載した通り、ＣＣＦまたはＵＣＳＦにて血液サンプルから抽出した。抽出したＤＮＡサンプル中のＳＮＰマーカーを、遺伝子型決定によって分析した。最初に、プーリング研究を行い、このプーリング研究において、各サンプルセットからの約５０個体から得たＤＮＡサンプルを、プールし、そして特定のマーカーについての対立遺伝子頻度を、実施例１に記載した通り、対立遺伝子特異的ＰＣＲによって得た。次いで、狭窄に有意に関連することがプーリング研究において決定されたＳＮＰマーカーを、同様の方法によって個別に遺伝子型決定した。

【０４４１】

ＣＣＦサンプルセットを、プールしたサンプルを使用して、最初に遺伝子型決定した。狭窄との関連についての０．０５の観察されたＰ値および１．３より大きいオッズ比を有するＳＮＰを、ＵＣＳＦからのプールしたサンプルの第２のセットにおけるさらなる遺伝子型決定のために選択した。両方のプールしたサンプルの研究において同じ危険性対立遺伝子に対して狭窄の関連を有するＳＮＰを、ＣＣＦサンプルおよびＵＣＳＦサンプルにおいて個別に遺伝子型決定した。

【０４４２】

ＳＮＰマーカーと狭窄との関係を、遺伝子型関連または対立遺伝子関連を調査したか否かに依存して算出した：対立遺伝子関連についてのフィッシャーの正確な検定、および遺伝的形質の２つの異なる様式（優性およい劣性）の遺伝子型関連についての漸近カイ二乗試験。危険性の関連に対する対立遺伝子効果または遺伝子型効果の規模（効果の大きさ）を、オッズ比（ＯＲ）によって推定した。

【０４４３】

ＣＨＤ（特に、狭窄）との関連を示す１つの確認されたＳＮＰを、表８に示す。そのＳＮＰは、確認されたマーカーと見なされる。なぜならば、個体の遺伝子型決定における関連分析が、先の２つのプールしたサンプルの研究において同じ危険性対立遺伝子を示した（０．０５未満のＰ値を有する）からである。このＳＮＰマーカーについてのＡ危険性対立遺伝子は、狭窄に関連する（両方のサンプルセットにおいて、０．０４のＰ値）。さらに、そのＡ対立遺伝子は、狭窄の危険性に関して優性である；すなわち、遺伝子型分析が、個体がこの対立遺伝子についてヘテロ接合である場合に、狭窄との関連を示す（表８、「Ｄｏｍ」）。

【０４４４】

表８に提示したＳＮＰマーカーは、ＣＨＤ（特に、狭窄）の危険性に関連することが示された。表８に列挙した遺伝子中のＬＤ　ＳＮＰを含む他のＳＮＰマーカー（例えば、表１および表２に提示したＳＮＰマーカー）もまた、ＣＨＤ、そして特に狭窄の診断、予後診断などに有用であることが予想される。ＣＨＤに関連する全てのそのようなＳＮＰはまた、スタチンなどの治療薬に対する患者の応答を予想するのに有用であり得る。

【０４４５】

（実施例３：ＣＨＤに関連する調べられたＳＮＰマーカーを有するＬＤにおけるさらなるＳＮＰ）

研究を、表４～８に示されるような、ＣＨＤ（特に、ＭＩおよび狭窄）に関連することが見出されているＳＮＰを有する連鎖不均衡（ＬＤ）におけるＳＮＰマーカーを同定する

ために行なった。簡単にいうと、検出力閾値（Ｔ）を、ＬＤマーカーを使用して疾患の関連を検出するために７０％に設定した。この検出力閾値は、先の疾患関連研究からの対立遺伝子頻度データ、真に疾患に関連するマーカーを検出しない予想される誤差率、および０．０５の有意水準を組み込む上記の方程式（３１）に基づく。この検出力の算出およびサンプルサイズを使用して、それぞれの調べられたＳＮＰに対して、ＬＤの閾値レベルまたはr^2値を、導出した（r^2_T、方程式（３２）および（３３））。閾値r^2_Tは、調べられたＳＮＰとその可能なＬＤ　ＳＮＰとの間の連鎖不均衡の最小値であり、その結果、調べられていないＳＮＰは、依然として疾患の関連を検出する、Ｔより大きいか、またはＴに等しい検出力を維持する。

【０４４６】

上記の方法論に基づいて、ＬＤ　ＳＮＰは、表４～８に示した全ての調べられたＳＮＰについて見出された。ＬＤ　ＳＮＰは、表９に列挙され、各ＬＤ　ＳＮＰは、そのそれぞれの調べられたＳＮＰに関連する。調べられたＳＮＰおよびＬＤ　ＳＮＰについての公的なＳＮＰ　ＩＤ（ｒｓ番号）、これを決定するために使用される閾値r^2および検出力、ならびに調べられたＳＮＰとその一致するＬＤ　ＳＮＰとの間の連鎖不均衡のr^2値もまた、示される。表９における例のように、ＭＩに関連するＳＮＰであるｈＣＶ１１３１５１６８は、７０％の検出力の算出に基づいて、０．７１のr^2値にてｈＣＶ１１３１５１５６を有するＬＤにおいて存在することが算出された。

【０４４７】

ＣＨＤに関連するＳＮＰを有するＬＤにおいて存在することが算出された表９からの２つのマーカーをまた、ＭＩとのそれらの関連について分析した（実施例１における研究の記載、ＭＩの関連について分析した５種の遺伝子中のＳＮＰを参照のこと）。ＳＮＰマーカーｈＣＶ１１３１５１７１は、１．００のr^2値にて、マーカーｈＣＶ１１３１５１６８を有する算出されたＬＤにおいて存在する；ｈＣＶ１１３１５２３１は、０．６３のr^2値にて、ｈＣＶ８９０８８６３を有するＬＤにおいて存在する。これら２つのＳＮＰマーカーについてのデータを、実施例１の表７に示す。両方のＳＮＰは、ＭＩとの関連を示し、それは、０．０５未満のＰ値を有する。

【０４４８】

本明細書中に引用される全ての刊行物および特許は、それらの全体が本明細書中で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改変およびバリエーションが、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の例と関連して記載されているが、特許請求される本発明が、このような特定の実施形態に不当に制限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。

【０４４９】

（表１）

遺伝子番号：１
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１５９２６　－　９６０００７０１３３６３９
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ６９５６　－　９６０００７０１３３６４０
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ３５４３５　－　１９７０００６４９３９３８２
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＣＯＧ２
タンパク質名：オリゴマーゴルジ複合体２の成分
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＷＭＣ（６６１５３５５．．６６８６９２５）
染色体：　１
ＯＭＩＭ番号：６０６９７４

ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号１）：

タンパク質配列　（配列番号６８）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１３５）：
ＴＡＣＡＡＡＡＧＴＴＧＧＧＡＣＴＡＣＡＡＧＣＡＡＧＴＧＡＣＡＴＡＡＡＡＡＧＣＴＴ
ＣＴＣＡＧＣＴＣＴＣＧＣＡＧＡＧＣＴＴＧＴＴＧＣＴＧＣＴＧＣＣＡＡＧＧＡＣＣＡＧ
ＧＣＡＡＣＡＧＣＡＧＡＧＣＡＧＣＣＴＴＡ
Ｒ
ＧＣＡＴＣＴＴＧＧＡＡＧＡＴＣＣＣＧＡＧＧＴＴＡＧＡＴＴＣＴＴＡＡＧＣＡＡＧＡＧ
ＡＡＧＡＧＴＴＧＧＡＣＴＴＣＣＡＧＧＣＴＧＡＡＧＧＧＧＡＧＡＡＡＧＴＧＡＣＴＣＴ
ＧＴＴＣＴＣＴＴＡＧＣＡＡＣＣＧＴＣＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：ｈＣＶ３１８０４０４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：ｒｓ１０５１０３８
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号１
ＳＮＰ位置転写産物：２３５２
ＳＮＰ源：Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：白人（Ａ，２９｜Ｇ，１１）　アフリカ系アメリカ人（Ａ，２７｜Ｇ，９）　合計（Ａ，５６｜Ｇ，２０）
ＳＮＰ型：サイレント変異
タンパク質コード：配列番号６８，　位置７３９，（＊，ＴＡＡ）（＊，ＴＡＧ）
ＳＮＰ源：Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：サイレント変異
タンパク質コード：配列番号６８，　位置　７３９，（＊，ＴＡＡ）　（＊，ＴＡＧ）

遺伝子番号：２
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６４２５９９　－　１４６０００２２０４７４４５６
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ１６４２７２６　－　１４６０００２２０４７４４５７
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１６３３４１０　－　１９７０００００６４９３２３４１
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＦＣＲＬＭ２
タンパク質名：仮説タンパク質　ＦＬＪ３１０５２
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ２ＮＧ（４３８６７．．６６１３６）
染色体：　１
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号２）：

タンパク質配列　（配列番号６９）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１３６）：
ＧＧＧＣＣＡＣＣＣＧＣＣＴＧＣＧＣＴＣＣＧＣＣＧＡＣＧＣＣＣＴＴＧＧＡＡＣＡＡＴ
ＣＧＧＣＴＧＧＡＧＣＣＣＴＧＡＡＡＣＣＣＧＡＣＧＴＧＧＡＣＣＴＴＣＴＧＣＴＣＣＧ
ＡＧＡＡＡＴＧＣＡＧＣＴＧＣＴＣＡＡＡＧ
Ｒ
ＣＣＴＴＣＴＧＡＧＣＣＧＧＧＴＧＧＴＣＣＴＧＧＡＡＴＴＡＡＡＧＧＡＧＣＣＡＣＡＧ
ＧＣＣＣＴＣＣＧＧＧＡＧＣＴＣＡＧＧＧＧＡＡＣＧＣＣＣＧＡＧＡＣＣＣＣＣＡＣＣＴ
ＣＴＣＡＣＴＴＴＧＣＴＧＴＧＡＧＣＣＣＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５９５１６７８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２
ＳＮＰ位置転写産物：１４０３
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ３

遺伝子番号：３
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６４３６６２　－　８４０００３１４６１５９５５
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ１６４３７８９　－　８４０００３１４６１５９５６
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１６３９９０４　－　１９７０００００６９３８７３００
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＴ２Ｐ（４３０７５４．．５４７３６２）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号３）：

タンパク質配列　（配列番号７０）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１３７）：
ＧＣＴＣＣＣＡＧＡＡＣＴＡＧＧＡＡＡＣＴＴＡＴＡＴＴＴＡＡＣＴＧＧＴＣＡＧＡＡＧ
ＡＡＧＧＴＡＴＧＣＡＡＡＧＴＧＧＡＧＡＡＣＡＧＣＣＣＣＴＧＧＧＴＴＡＣＣＣＣＡＡ
ＴＴＧＣＴＧＧＣＣＡＧＴＴＣＣＡＧＣＴＴ
Ｓ
ＡＴＧＴＧＴＣＣＴＧＴＧＴＧＴＣＴＧＡＡＴＧＴＧＴＣＴＧＴＴＣＴＧＡＧＡＣＡＴＡ
ＴＧＡＧＴＡＣＣＴＣＴＡＴＧＧＣＡＧＣＡＣＡＴＧＣＡＧＧＣＡＡＡＴＣＣＡＧＡＡＣ
ＣＡＣＣＡＡＡＡＣＡＴＡＡＴＡＡＴＣＡＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ８８１２８３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２１１０７０
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号３
ＳＮＰ位置転写産物：５５０
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ

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７０，　位置　１８４，（Ｄ，ＧＡＴ）　（Ｈ，ＣＡＴ）

遺伝子番号：４
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６４５４４５　－　１４５０００１４７６９１０２８
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ１６４５５７２　－　１４５０００１４７６９１０２９
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１６０７０１８　－　１９７０００００６９３９０７７８
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＫＣＮＫ１３
タンパク質名：　カリウムチャネル，　サブファミリーＫ，　メンバー　１３
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ０ＱＰ（３７３１９８３３．．３７４６３９０１）
染色体：　１４
ＯＭＩＭ番号：６０７３６７
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号４）：

タンパク質配列　（配列番号７１）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１３８）：
ＣＡＴＣＴＡＣＴＣＣＴＴＧＴＴＣＡＡＴＧＴＣＡＴＣＴＣＴＡＴＣＣＴＣＡＴＣＡＡＡ
ＣＡＧＴＣＣＴＴＧＡＡＣＴＧＧＡＴＣＣＴＧＡＧＧＡＡＡＡＴＧＧＡＣＡＧＣＧＧＧＴ
ＧＣＴＧＣＣＣＧＣＡＡＴＧＣＣＡＧＡＧＡ
Ｒ
ＧＡＣＴＣＴＴＧＣＧＡＴＣＡＣＧＣＡＧＧＡＡＣＧＴＧＧＴＧＡＴＧＣＣＡＧＧＣＡＧ
ＣＧＴＣＣＧＧＡＡＣＣＧＣＴＧＣＡＡＣＡＴＣＴＣＣＡＴＡＧＡＧＡＣＡＧＡＣＧＧＧ
ＧＴＧＧＣＡＧＡＧＡＧＴＧＡＣＡＣＧＧＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６４１９２５
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ３８１４８４８
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号４
ＳＮＰ位置転写産物：１３５５
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
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７１，　位置　３０５，（Ｇ，ＧＧＡ）　（Ｒ，ＡＧＡ）

遺伝子番号：５
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６４９８４６　－　１０４０００１１７４０４３１３
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ１６４９９７３　－　１０４０００１１７４０４３１４
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１６３５６６９　－　１９７０００００６９４４９９２９
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：

タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（１２１４７２４０．．１２２１４５８８）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　　（配列番号５）：

タンパク質配列　　（配列番号７２）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号１３９）：
ＡＣＴＴＧＣＴＧＴＡＡＴＴＧＧＡＡＡＧＣＣＣＣＧＡＧＡＡＧＧＴＴＧＡＧＡＧＣＡＣＴＴＴＴＧＴＴＴＴＣＴＴＣＡＴＣＴＣＴＧＣＧＴＣＣＴＴＡＴＴＴＣＴＴＧＧＡＡＣＡＣＴＡＣＣＴＧＧＣＡＡＡＣＣＡＴＧＧＧＴ
Ｒ
ＣＡＣＣＡＴＧＣＡＧＣＡＡＧＴＴＡＡＧＧＴＣＧＣＣＧＡＡＧＴＡＧＡＡＣＴＧＣＧＴＡＴＴＡＡＧＣＣＡＧＴＧＴＣＴＣＣＡＴＣＣＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２７３１３４９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１２２６３５０３
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号５
ＳＮＰ位置転写産物：４８２
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ３

遺伝子番号：６
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６８５８０３　－　３０００００３５８１６７８９
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ１６８６５８７　－　３０００００３５８１６７９０
公開転写産物アクセッション：　ＮＭ＿００１００４４８８
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１６８９８８３　－　３０００００３５８１６７８６
公開タンパク質アクセッション：　ＮＰ＿００１００４４８８
遺伝子記号：ＯＲ２Ａ２５
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＴＡＱ（１９５０７５．．２１６００８）
染色体：　７
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　　（配列番号６）：

タンパク質配列　　（配列番号７３）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号１４０）：

ＣＴＴＴＴＴＣＴＧＴＧＡＡＡＴＴＡＴＧＧＣＴＧＴＴＣＴＣＡＡＡＣＴＴＧＣＣＴＧＴ
ＧＣＧＧＡＴＡＣＣＣＡＣＡＴＴＡＡＴＧＡＧＧＴＡＡＴＧＧＴＴＴＴＧＧＣＡＧＧＧＧ
ＣＡＧＴＧＴＣＴＧＴＧＣＴＧＧＴＧＧＧＡ
Ｓ
ＣＣＴＴＣＴＴＴＴＣＣＡＣＴＧＴＡＡＴＡＴＣＴＴＡＴＧＴＴＣＡＴＡＴＴＣＴＡＴＧ
ＴＧＣＣＡＴＴＣＴＡＡＡＧＡＴＣＣＡＧＴＣＡＧＧＡＧＡＧＧＧＧＴＧＣＣＡＧＡＡＡ
ＧＣＣＴＴＣＴＣＣＡＴＣＴＧＣＴＣＣＴＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１５６３８６６
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２９６１１３５
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号６
ＳＮＰ位置転写産物：６２５
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
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７３、位置２０９，（Ｐ，ＣＣＣ）　（Ａ，ＧＣＣ）

遺伝子番号：７
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６９００　－　１４６０００２１９５５７４３６
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ１９６２０３１　－　１４６０００２１９５５７４７７
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１７７７３９８　－　１９７０００００６４９５８６６０
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＥＩＦ２ＡＫ２
タンパク質名：　プロテインキナーゼ，　インターフェロン誘導性二本鎖ＲＮＡ依存性
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ５ＴＲ（４９６５４３４４．．４９７２９５３２）
染色体：　２
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号７）：

タンパク質配列　（配列番号７４）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１４１）：
ＣＴＣＴＧＡＡＡＡＡＴＧＡＴＧＧＡＡＡＧＣＧＡＡＣＡＡＧＧＡＧＴＡＡＧＧＧＡＡＣ
ＴＴＴＧＣＧＡＴＡＣＡＴＧＡＧＣＣＣＡＧＡＡＣＡＧＡＴＴＴＣＴＴＣＧＣＡＡＧＡＣ
ＴＡＴＧＧＡＡＡＧＧＡＡＧＴＧＧＡＣＣＴ
Ｓ
ＴＡＣＧＣＴＴＴＧＧＧＧＣＴＡＡＴＴＣＴＴＧＣＴＧＡＡＣＴＴＣＴＴＣＡＴＧＴＡＴ
ＧＴＧＡＣＡＣＴＧＣＴＴＴＴＧＡＡＡＣＡＴＣＡＡＡＧＴＴＴＴＴＣＡＣＡＧＡＣＣＴ
ＡＣＧＧＧＡＴＧＧＣＡＴＣＡＴＣＴＣＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１６１９６６１８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２３０７４６９
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号７
ＳＮＰ位置転写産物：１６５６
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ

集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｇ，－｜Ｃ，－）
ＳＮＰ型：サイレント変異
タンパク質コード：配列番号７４，　位置　４７１，（Ｌ，ＣＴＣ）　（Ｌ，ＣＴＧ）

遺伝子番号：７
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６９００　－　１４６０００２１９５５７４３６
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ１９６２０３２　－　１４６０００２１９５５７４５７
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１７７７４３６　－　１９７０００００６４９５８６５９
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＥＩＦ２ＡＫ２
タンパク質名：　プロテインキナーゼ，インターフェロン誘導性二本鎖ＲＮＡ依存性
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ５ＴＲ（４９６５４３４４．．４９７２９５３２）
染色体：　２
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号８）：

タンパク質配列　（配列番号７５）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１４２）：
ＣＴＣＴＧＡＡＡＡＡＴＧＡＴＧＧＡＡＡＧＣＧＡＡＣＡＡＧＧＡＧＴＡＡＧＧＧＡＡＣＴＴＴＧＣＧＡＴＡＣＡＴＧＡＧＣＣＣＡＧＡＡＣＡＧＡＴＴＴＣＴＴＣＧＣＡＡＧＡＣＴＡＴＧＧＡＡＡＧＧＡＡＧＴＧＧＡＣＣＴ
Ｓ
ＴＡＣＧＣＴＴＴＧＧＧＧＣＴＡＡＴＴＣＴＴＧＣＴＧＡＡＣＴＴＣＴＴＣＡＴＧＴＡＴＧＴＧＡＣＡＣＴＧＣＴＴＴＴＧＡＡＡＣＡＴＣＡＡＡＧＴＴＴＴＴＣＡＣＡＧＡＣＣＴＡＣＧＧＧＡＴＧＧＣＡＴＣＡＴＣＴＣＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１６１９６６１８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２３０７４６９
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号８
ＳＮＰ位置転写産物：１４７３
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｇ，－｜Ｃ，－）
ＳＮＰ型：サイレント変異
タンパク質コード：配列番号７５，　位置　４７１，（Ｌ，ＣＴＣ）　（Ｌ，ＣＴＧ）

遺伝子番号：７
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６９００　－　１４６０００２１９５５７４３６
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２２６４２５６　－　１４６０００２１９５５７４９８
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１８１６０２０　－　１９７０００００６４９５８６６１
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＥＩＦ２ＡＫ２

タンパク質名：　プロテインキナーゼ，　インターフェロン誘導性二本鎖ＲＮＡ依存性
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ５ＴＲ（４９６５４３４４．．４９７２９５３２）
染色体：　２
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号９）：

タンパク質配列　（配列番号７６）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１４３）：
ＣＴＣＴＧＡＡＡＡＡＴＧＡＴＧＧＡＡＡＧＣＧＡＡＣＡＡＧＧＡＧＴＡＡＧＧＧＡＡＣＴＴＴＧＣＧＡＴＡＣＡＴＧＡＧＣＣＣＡＧＡＡＣＡＧＡＴＴＴＣＴＴＣＧＣＡＡＧＡＣＴＡＴＧＧＡＡＡＧＧＡＡＧＴＧＧＡＣＣＴ
Ｓ
ＴＡＣＧＣＴＴＴＧＧＧＧＣＴＡＡＴＴＣＴＴＧＣＴＧＡＡＣＴＴＣＴＴＣＡＴＧＴＡＴＧＴＧＡＣＡＣＴＧＣＴＴＴＴＧＡＡＡＣＡＴＣＡＡＡＧＴＴＴＴＴＣＡＣＡＧＡＣＣＴＡＣＧＧＧＡＴＧＧＣＡＴＣＡＴＣＴＣＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１６１９６６１８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２３０７４６９
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号９
ＳＮＰ位置転写産物：１４７３
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｇ，－｜Ｃ，－）
ＳＮＰ型：サイレント変異
タンパク質コード：配列番号７６，　位置　４７１，（Ｌ，ＣＴＣ）　（Ｌ，ＣＴＧ）

遺伝子番号：７
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６９００　－　１４６０００２１９５５７４３６
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ７９４２　－　１４６０００２１９５５７４３７
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ３４５２７　－　１９７０００００６４９５８６５８
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＥＩＦ２ＡＫ２
タンパク質名：　プロテインキナーゼ、インターフェロン誘導性二本鎖ＲＮＡ依存性
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ５ＴＲ（４９６５４３４４．．４９７２９５３２）
染色体：　２
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号１０）：

タンパク質配列　（配列番号７７）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１４４）：
ＣＴＣＴＧＡＡＡＡＡＴＧＡＴＧＧＡＡＡＧＣＧＡＡＣＡＡＧＧＡＧＴＡＡＧＧＧＡＡＣ
ＴＴＴＧＣＧＡＴＡＣＡＴＧＡＧＣＣＣＡＧＡＡＣＡＧＡＴＴＴＣＴＴＣＧＣＡＡＧＡＣ
ＴＡＴＧＧＡＡＡＧＧＡＡＧＴＧＧＡＣＣＴ
Ｓ
ＴＡＣＧＣＴＴＴＧＧＧＧＣＴＡＡＴＴＣＴＴＧＣＴＧＡＡＣＴＴＣＴＴＣＡＴＧＴＡＴ
ＧＴＧＡＣＡＣＴＧＣＴＴＴＴＧＡＡＡＣＡＴＣＡＡＡＧＴＴＴＴＴＣＡＣＡＧＡＣＣＴ
ＡＣＧＧＧＡＴＧＧＣＡＴＣＡＴＣＴＣＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１６１９６６１８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２３０７４６９
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号１０
ＳＮＰ位置転写産物：１８３３
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｇ，－｜Ｃ，－）
ＳＮＰ型：サイレント変異
タンパク質コード：配列番号７７，　位置　４７１，（Ｌ，ＣＴＣ）　（Ｌ，ＣＴＧ）

遺伝子番号：８
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６９０２　－　１４６０００２１９５５７５４０
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２２６４２３６　－　１４６０００２１９５５７５５５
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１８１６０３０　－　１９７０００００６４９５８６７１
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ５ＴＲ（４９７４６４３１．．４９８５０３０８）
染色体：　２
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号１１）：

タンパク質配列　（配列番号７８）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１４５）：
ＧＣＡＡＴＡＡＡＧＴＣＴＧＣＡＧＡＴＡＡＴＣＡＧＧＴＴＣＣＴＣＣＡＣＣＡＧＴＣＡ
ＧＴＧＣＡＧＣＴＣＴＴＣＡＡＧＧＧＡＴＴＡＡＡＡＧＴＡＴＴＧＴＧＡＣＡＣＴＴＴＣ
ＡＡＴＧＧＣＣＡＡＡＡＣＴＧＡＧＧＣＴＧ
Ｓ
ＣＧＴＴＣＡＡＡＡＡＣＡＧＴＧＧＡＣＡＧＣＴＣＴＧＡＴＴＣＧＴＡＧＣＡＣＧＣＴＴ
ＧＣＴＴＧＣＡＴＣＣＴＧＧＡＡＴＡＴＴＣＴＣＡＡＣＣＡＧＡＡＧＡＣＴＣＴＧＴＡＣ
ＣＴＡＣＡＣＣＴＧＡＴＧＡＡＧＴＡＡＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５９２８５３８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号１１

ＳＮＰ位置転写産物：１０７３
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨａｐＭａｐ
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７８，　位置　３２１，（Ｇ，ＧＧＣ）　（Ａ，ＧＣＣ）

遺伝子番号：８
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６９０２　－　１４６０００２１９５５７５４０
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２２６４２３８　－　１４６０００２１９５５７５４１
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１８１６０２９　－　１９７０００００６４９５８６７０
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ５ＴＲ（４９７４６４３１．．４９８５０３０８）
染色体：　２
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　　（配列番号１２）：

タンパク質配列　　（配列番号７９）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号１４６）：
ＧＣＡＡＴＡＡＡＧＴＣＴＧＣＡＧＡＴＡＡＴＣＡＧＧＴＴＣＣＴＣＣＡＣＣＡＧＴＣＡ
ＧＴＧＣＡＧＣＴＣＴＴＣＡＡＧＧＧＡＴＴＡＡＡＡＧＴＡＴＴＧＴＧＡＣＡＣＴＴＴＣ
ＡＡＴＧＧＣＣＡＡＡＡＣＴＧＡＧＧＣＴＧ
Ｓ
ＣＧＴＴＣＡＡＡＡＡＣＡＧＴＧＧＡＣＡＧＣＴＣＴＧＡＴＴＣＧＴＡＧＣＡＣＧＣＴＴ
ＧＣＴＴＧＣＡＴＣＣＴＧＧＡＡＴＡＴＴＣＴＣＡＡＣＣＡＧＡＡＧＡＣＴＣＴＧＴＡＣ
ＣＴＡＣＡＣＣＴＧＡＴＧＡＡＧＴＡＡＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５９２８５３８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号１２
ＳＮＰ位置転写産物：１３４０
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨａｐＭａｐ
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７９，　位置　４１０，（Ｇ，ＧＧＣ）　（Ａ，ＧＣＣ）

遺伝子番号：８
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６９０２　－　１４６０００２１９５５７５４０
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ７９４４　－　１４６０００２１９５５７５６８
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ３４５３１　－　１９７０００００６４９５８６６３

公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ５ＴＲ（４９７４６４３１．．４９８５０３０８）
染色体：　２
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　　（配列番号１３）：

タンパク質配列　　（配列番号８０）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号１４７）：
ＧＣＡＡＴＡＡＡＧＴＣＴＧＣＡＧＡＴＡＡＴＣＡＧＧＴＴＣＣＴＣＣＡＣＣＡＧＴＣＡＧＴＧＣＡＧＣＴＣＴＴＣＡＡＧＧＧＡＴＴＡＡＡＡＧＴＡＴＴＧＴＧＡＣＡＣＴＴＴＣＡＡＴＧＧＣＣＡＡＡＡＣＴＧＡＧＧＣＴＧ
Ｓ
ＣＧＴＴＣＡＡＡＡＡＣＡＧＴＧＧＡＣＡＧＣＴＣＴＧＡＴＴＣＧＴＡＧＣＡＣＧＣＴＴＧＣＴＴＧＣＡＴＣＣＴＧＧＡＡＴＡＴＴＣＴＣＡＡＣＣＡＧＡＡＧＡＣＴＣＴＧＴＡＣＣＴＡＣＡＣＣＴＧＡＴＧＡＡＧＴＡＡＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５９２８５３８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号１３
ＳＮＰ位置転写産物：４０２２
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨａｐＭａｐ
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８０，　位置　１３１９，（Ｇ，ＧＧＣ）　（Ａ，ＧＣＣ）

遺伝子番号：９
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１７２５３７６　－　６６０００１１５６６０９５１
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ１７６３１１６　－　６６０００１１５６６０９５２
公開転写産物アクセッション：　ＮＭ＿００１００５４８７
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１７１２０６２　－　１９７０００００６９３７３８９４
公開タンパク質アクセッション：　ＮＰ＿００１００５４８７
遺伝子記号：ＯＲ１３Ｇ１
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＹＫＷ（４４８１３３８．．４５０２２６２）
染色体：　１
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　　（配列番号１４）：

タンパク質配列　　（配列番号８１）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１４８）：
ＣＴＴＣＴＴＧＴＴＣＡＣＡＴＧＧＴＣＴＣＴＧＧＧＡＧＣＴＧＡＧＡＴＧＧＴＴＣＴＣ
ＴＴＣＡＣＣＡＣＣＡＴＧＧＣＣＴＡＴＧＡＣＣＧＣＴＡＴＧＴＧＧＣＣＡＴＴＴＧＴＴ
ＴＣＣＣＴＣＴＴＣＡＴＴＡＣＡＧＴＡＣＴ
Ｒ
ＴＴＡＴＧＡＡＣＣＡＣＣＡＴＡＴＧＴＧＴＧＴＡＧＣＣＴＴＧＣＴＣＡＧＣＡＴＧＧＴ
ＣＡＴＧＧＣＴＡＴＴＧＣＡＧＴＣＡＣＣＡＡＴＴＣＣＴＧＧＧＴＧＣＡＣＡＣＡＧＣＴ
ＣＴＴＡＴＣＡＴＧＡＧＧＴＴＧＡＣＴＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１４４９４１４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１１５１６４０
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号１４
ＳＮＰ位置転写産物：３９４
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，１３｜Ａ，７）　アフリカ系アメリカ人（Ｇ，１１｜Ａ，２７）　合計（Ｇ，２４｜Ａ，３４）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号８１，　位置　１３２，（Ｖ，ＧＴＴ）　（Ｉ，ＡＴＴ）
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，５｜Ａ，１１）　アフリカ系アメリカ人（Ｇ，６｜Ａ，２８）　合計（Ｇ，１１｜Ａ，３９）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号８１，　位置　１３２，（Ｖ，ＧＴＴ）　（Ｉ，ＡＴＴ）
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
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８１，　位置　１３２，（Ｖ，ＧＴＴ）　（Ｉ，ＡＴＴ）

遺伝子番号：１０
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１７７２９２２　－　１０７０００１０９４６４８３０
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ１８１１５１２　－　１０７０００１０９４６４８３１
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１７３３１３３　－　１９７０００００６９４０７８０６
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＺＮＦ３５０
タンパク質名：　亜鉛フィンガータンパク質　３５０
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＹ４Ｔ（１８１４２３１．．１８５６９１９）
染色体：　１９
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号１５）：

タンパク質配列　（配列番号８２）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１４９）：
ＣＣＣＣＴＣＡＧＡＣＡＴＣＡＴＴＡＡＡＣＡＴＣＡＧＣＧＧＣＣＴＣＣＴＣＧＣＡＡＡ
ＣＡＧＧＡＡＣＧＴＡＧＴＣＣＴＴＧＴＧＧＧＡＣＡＧＣＣＡＧＴＧＧＴＣＡＧＡＴＧＴ
ＧＣＡＧＣＣＴＣＡＧＧＡＧＡＴＡＡＣＡＧ
Ｗ
ＧＧＡＴＴＴＧＣＡＣＡＧＧＡＣＡＧＡＡＡＣＣＴＴＧＴＧＡＡＴＧＣＡＧＴＧＡＡＴＧ
ＴＧＧＴＴＧＴＧＣＣＴＴＣＣＧＴＧＡＴＣＡＡＴＴＡＴＧＴＣＴＴＡＴＴＴＴＡＴＧＴ
ＴＡＣＡＧＡＡＡＡＣＣＣＡＴＡＧＧＡＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１５９６５４５９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２７８４１５
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号１５
ＳＮＰ位置転写産物：１７２８
ＳＮＰ源：　ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｔ，－｜Ａ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号８２，　位置　５０１，（Ｒ，ＡＧＡ）　（Ｓ，ＡＧＴ）

遺伝子番号：１０
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１７７２９２２　－　１０７０００１０９４６４８３０
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２２９６３５２　－　１０７０００１０９４６４８４０
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１８７４５４３　－　１９７０００００６９４０７８０７
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＺＮＦ３５０
タンパク質名：　亜鉛フィンガータンパク質　３５０
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＹ４Ｔ（１８１４２３１．．１８５６９１９）
染色体：　１９
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号１６）：

タンパク質配列　（配列番号８３）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１５０）：
ＣＣＣＣＴＣＡＧＡＣＡＴＣＡＴＴＡＡＡＣＡＴＣＡＧＣＧＧＣＣＴＣＣＴＣＧＣＡＡＡ
ＣＡＧＧＡＡＣＧＴＡＧＴＣＣＴＴＧＴＧＧＧＡＣＡＧＣＣＡＧＴＧＧＴＣＡＧＡＴＧＴ
ＧＣＡＧＣＣＴＣＡＧＧＡＧＡＴＡＡＣＡＧ
Ｗ
ＧＧＡＴＴＴＧＣＡＣＡＧＧＡＣＡＧＡＡＡＣＣＴＴＧＴＧＡＡＴＧＣＡＧＴＧＡＡＴＧ
ＴＧＧＴＴＧＴＧＣＣＴＴＣＣＧＴＧＡＴＣＡＡＴＴＡＴＧＴＣＴＴＡＴＴＴＴＡＴＧＴ
ＴＡＣＡＧＡＡＡＡＣＣＣＡＴＡＧＧＡＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１５９６５４５９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２７８４１５
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号１６

ＳＮＰ位置転写産物：１６７４
ＳＮＰ源：　ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｔ，－｜Ａ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号８３，　位置　５０１，（Ｒ，ＡＧＡ）　（Ｓ，ＡＧＴ）

遺伝子番号：１１
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１７７４０９０　－　７９０００７５６７６３４６
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ１８１２７２０　－　７９０００７５６７６３４７
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１７３２０２２　－　１９７０００６９４６７３４２
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ１ＥＴ（３０４４３３９３．．３０５１３６３７）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号１７）：

タンパク質配列　（配列番号８４）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１５１）：
ＴＴＴＴＣＴＴＣＴＧＧＡＴＣＧＧＡＡＴＣＴＧＡＡＧＧＡＧＡＣＡＴＴＴＴＴＡＣＴＡＧＣＣＣＴＡＡＧＡＧＡＡＴＴＴＣＡＧＧＣＣＣＧＧＡＧＴＧＴＡＣＴＡＣＴＣＣＣＡＡＡＧＣＴＴＣＣＡＣＴＴＣＣＧＣＧＡＡＣＡ
Ｒ
ＴＴＴＣＡＣＡＡＡＧＴＣＡＧＧＡＴＣＣＡＣＴＣＣＴＣＴＧＣＣＴＣＴＴＴＣＣＧＧＴＧＧＡＡＣＣＴＣＡＡＧＴＴＣＣＧＡＴＡＡＣＴＣＡＴＧＧＡＣＡＡＴＧＧＡＴＧＣＣＴＣＣＡＴＴＧＡＴＧＡＧＧＴＴＧＴＡＣＧＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１８１９９７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４７４７６４７
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号１７
ＳＮＰ位置転写産物：１０７０
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，１４｜Ｇ，２４）　アフリカ系アメリカ人（Ａ，２４｜Ｇ，１０）　合計（Ａ，３８｜Ｇ，３４）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号８４，　位置　３５７，（Ｎ，ＡＡＴ）　（Ｓ，ＡＧＴ）
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
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８４，　位置　３５７，（Ｎ，ＡＡＴ）　（Ｓ，ＡＧＴ）

遺伝子番号：１２
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２００１１４９　－　３０００００３６２５３１５６
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２２８４９９１　－　３０００００３６２５３１５７
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１８５４６１７　－　３０００００３６２５３１０３
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＳＬＣ２６Ａ８
タンパク質名：　溶質輸送体ファミリー　２６，　メンバー　８
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ６Ｗ６（８９２０１７７．．９０２１２５４）
染色体：　６
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号１８）：

タンパク質配列　（配列番号８５）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１５２）：
ＧＡＴＴＴＧＣＡＧＧＴＧＴＴＴＣＴＧＣＡＡＣＴＧＴＧＡＴＧＡＴＣＴＧＧＡＧＣＣＧ
ＣＴＧＣＣＣＡＧＧＡＴＴＣＴＴＴＡＣＡＣＡＧＡＧＣＧＡＴＴＴＧＡＡＡＡＴＡＡＡＣ
ＴＧＧＡＴＣＣＣＧＡＡＧＣＡＴＣＣＴＣＣ
Ｒ
ＴＴＡＡＣＣＴＧＡＴＴＣＡＣＴＧＣＴＣＡＣＡＴＴＴＴＧＡＧＡＧＣＡＴＧＡＡＣＡＣ
ＡＡＧＣＣＡＡＡＣＴＧＣＡＴＣＣＧＡＡＧＡＣＣＡＡＧＴＧＣＣＡＴＡＣＡＣＡＧＴＡ
ＴＣＧＴＣＣＧＴＧＴＣＴＣＡＧＡＡＡＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１３２８９０１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２９５８５２
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号１８
ＳＮＰ位置転写産物：２０１０
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
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８５，　位置　６３９，（Ｉ，ＡＴＴ）　（Ｖ，ＧＴＴ）

遺伝子番号：１２
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２００１１４９　－　３０００００３６２５３１５６
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２３５０３５５　－　３０００００３６２５３１３０
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１９１５６０６　－　３０００００３６２５３１０１
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＳＬＣ２６Ａ８
タンパク質名：　溶質輸送体ファミリー２６、メンバー８
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ６Ｗ６（８９２０１７７．．９０２１２５４）
染色体：　６
ＯＭＩＭ番号：

ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号１９）：

タンパク質配列　（配列番号８６）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１５３）：
ＧＡＴＴＴＧＣＡＧＧＴＧＴＴＴＣＴＧＣＡＡＣＴＧＴＧＡＴＧＡＴＣＴＧＧＡＧＣＣＧ
ＣＴＧＣＣＣＡＧＧＡＴＴＣＴＴＴＡＣＡＣＡＧＡＧＣＧＡＴＴＴＧＡＡＡＡＴＡＡＡＣ
ＴＧＧＡＴＣＣＣＧＡＡＧＣＡＴＣＣＴＣＣ
Ｒ
ＴＴＡＡＣＣＴＧＡＴＴＣＡＣＴＧＣＴＣＡＣＡＴＴＴＴＧＡＧＡＧＣＡＴＧＡＡＣＡＣ
ＡＡＧＣＣＡＡＡＣＴＧＣＡＴＣＣＧＡＡＧＡＣＣＡＡＧＴＧＣＣＡＴＡＣＡＣＡＧＴＡ
ＴＣＧＴＣＣＧＴＧＴＣＴＣＡＧＡＡＡＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１３２８９０１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２９５８５２
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号１９
ＳＮＰ位置転写産物：２０８１
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
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８６，　位置　６３９，（Ｉ，ＡＴＴ）　（Ｖ，ＧＴＴ）

遺伝子番号：１２
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２００１１４９　－　３０００００３６２５３１５６
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２３５０３５６　－　３０００００３６２５３１５０
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１９１５６０５　－　３０００００３６２５３１０４
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＳＬＣ２６Ａ８
タンパク質名：　溶質輸送体ファミリー　２６，　メンバー　８
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ６Ｗ６（８９２０１７７．．９０２１２５４）
染色体：　６
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号２０）：

タンパク質配列　（配列番号８７）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１５４）：
ＧＡＴＴＴＧＣＡＧＧＴＧＴＴＴＣＴＧＣＡＡＣＴＧＴＧＡＴＧＡＴＣＴＧＧＡＧＣＣＧ
ＣＴＧＣＣＣＡＧＧＡＴＴＣＴＴＴＡＣＡＣＡＧＡＧＣＧＡＴＴＴＧＡＡＡＡＴＡＡＡＣ
ＴＧＧＡＴＣＣＣＧＡＡＧＣＡＴＣＣＴＣＣ

R
ＴＴＡＡＣＣＴＧＡＴＴＣＡＣＴＧＣＴＣＡＣＡＴＴＴＴＧＡＧＡＧＣＡＴＧＡＡＣＡＣ
ＡＡＧＣＣＡＡＡＣＴＧＣＡＴＣＣＧＡＡＧＡＣＣＡＡＧＴＧＣＣＡＴＡＣＡＣＡＧＴＡ
ＴＣＧＴＣＣＧＴＧＴＣＴＣＡＧＡＡＡＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１３２８９０１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２９５８５２
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２０
ＳＮＰ位置転写産物：２０２６
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
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８７，　位置　６３９，（Ｉ，ＡＴＴ）　（Ｖ，ＧＴＴ）

遺伝子番号：１３
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１８１１５１６　－　２０７０００００６０３１７６０
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ１９５２９８３　－　２０７０００００６０３１７６１
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１７６６１９０　－　２０７０００００６０３１７５２
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＭＹＨ１５
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＹＱＧ（８７１０５０６４．．８７２７４００４）
染色体：　３
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　　（配列番号２１）：

タンパク質配列　　（配列番号８８）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号１５５）：
ＧＡＡＴＧＡＧＡＡＡＧＧＣＣＴＧＧＴＡＧＣＴＣＡＧＣＴＴＣＡＧＡＡＧＡＣＧＧＴＴ
ＡＡＡＧＡＧＣＴＴＣＡＧＡＣＴＣＡＡＡＴＡＡＡＧＧＡＴＴＴＧＡＡＡＧＡＧＡＡＡＣ
ＴＡＧＡＡＧＣＴＧＡＡＡＧＧＡＣＣＡＣＴ
Ｙ
ＧＡＧＣＣＡＡＧＡＴＧＧＡＡＡＧＧＧＡＧＡＧＡＧＣＴＧＡＣＣＴＣＡＣＣＣＡＡＧＡ
ＣＣＴＧＧＣＴＧＡＣＴＴＧＡＡＴＧＡＧＡＧＧＣＴＧＧＡＧＧＡＧＧＴＡＧＧＡＧＧＡ
ＴＣＣＡＧＴＴＴＧＧＣＴＣＡＧＣＴＧＧＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５９３７８０８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２１
ＳＮＰ位置転写産物：３４７８
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨａｐＭａｐ
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８８，　位置　１１４１，（Ｒ，ＣＧＡ）　（＊，ＴＧＡ）

コンテクスト　（配列番号１５６）：
ＧＣＴＧＡＧＧＡＡＡＡＡＡＧＡＡＴＴＡＧＡＡＴＴＧＡＧＴＣＡＧＡＴＧＡＡＴＴＣＡ
ＡＡＡＧＴＧＧＡＧＡＡＴＧＡＧＡＡＡＧＧＣＣＴＧＧＴＡＧＣＴＣＡＧＣＴＴＣＡＧＡ
ＡＧＡＣＧＧＴＴＡＡＡＧＡＧＣＴＴＣＡＧ
Ｒ
ＣＴＣＡＡＡＴＡＡＡＧＧＡＴＴＴＧＡＡＡＧＡＧＡＡＡＣＴＡＧＡＡＧＣＴＧＡＡＡＧ
ＧＡＣＣＡＣＴＣＧＡＧＣＣＡＡＧＡＴＧＧＡＡＡＧＧＧＡＧＡＧＡＧＣＴＧＡＣＣＴＣ
ＡＣＣＣＡＡＧＡＣＣＴＧＧＣＴＧＡＣＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ７４２５２３２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ３９００９４０
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２１
ＳＮＰ位置転写産物：３４３０
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，５｜Ａ，２５）　アフリカ系アメリカ人（Ｇ，４｜Ａ，２８）　合計（Ｇ，９｜Ａ，５３）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号８８，　位置　１１２５，（Ｔ，ＡＣＴ）　（Ａ，ＧＣＴ）
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
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８８，　位置　１１２５，（Ｔ，ＡＣＴ）　（Ａ，ＧＣＴ）

遺伝子番号：１４
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１８１１６６９　－　８３０００９９５０６７６１
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ１９５３７８８　－　８３０００９９５０６７６２
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１７６１３６８　－　１９７０００６９４０９７７３
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＲＯＳ１
タンパク質名：ｖ－ｒｏｓ　ＵＲ２　肉腫ウイルス癌遺伝子ホモログ１（鳥類）
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ０Ｆ９（５３２１８０７８．．５３３７５５５５）
染色体：　６
ＯＭＩＭ番号：１６５０２０
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号２２）：

タンパク質配列　（配列番号８９）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１５７）：
ＣＡＧＴＧＣＴＧＧＧＣＴＣＡＡＧＡＡＣＣＣＧＡＣＣＡＡＡＧＡＣＣＴＡＣＴＴＴＴＣ
ＡＴＡＧＡＡＴＴＣＡＧＡＡＣＣＡＡＣＴＴＣＡＧＴＴＡＴＴＣＡＧＡＡＡＴＴＴＴＴＴ
ＣＴＴＡＡＡＴＡＧＣＡＴＴＴＡＴＣＡＧＴ
Ｓ

ＣＡＧＡＧＡＴＧＡＡＧＣＡＡＡＣＡＡＣＡＧＴＧＧＡＧＴＣＡＴＡＡＡＴＧＡＡＡＧＣ
ＴＴＴＧＡＡＧＧＴＧＡＡＧＡＴＧＧＣＧＡＴＧＴＧＡＴＴＴＧＴＴＴＧＡＡＴＴＣＡＧ
ＡＴＧＡＣＡＴＴＡＴＧＣＣＡＧＴＴＧＣＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１３１５１６８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ６１９２０３
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２２
ＳＮＰ位置転写産物：６８９１
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，６｜Ｃ，３２）　アフリカ系アメリカ人（Ｇ，３｜Ｃ，３５）　合計（Ｇ，９｜Ｃ，６７）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号８９，　位置　２２２９，（Ｃ，ＴＧＣ）　（Ｓ，ＴＣＣ）
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
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８９，　位置　２２２９，（Ｃ，ＴＧＣ）　（Ｓ，ＴＣＣ）

コンテクスト　（配列番号１５８）：
ＧＡＣＣＣＡＧＴＧＣＴＧＧＧＣＴＣＡＡＧＡＡＣＣＣＧＡＣＣＡＡＡＧＡＣＣＴＡＣＴ
ＴＴＴＣＡＴＡＧＡＡＴＴＣＡＧＡＡＣＣＡＡＣＴＴＣＡＧＴＴＡＴＴＣＡＧＡＡＡＴＴ
ＴＴＴＴＣＴＴＡＡＡＴＡＧＣＡＴＴＴＡＴ
Ｍ
ＡＧＴＧＣＡＧＡＧＡＴＧＡＡＧＣＡＡＡＣＡＡＣＡＧＴＧＧＡＧＴＣＡＴＡＡＡＴＧＡ
ＡＡＧＣＴＴＴＧＡＡＧＧＴＧＡＡＧＡＴＧＧＣＧＡＴＧＴＧＡＴＴＴＧＴＴＴＧＡＡＴ
ＴＣＡＧＡＴＧＡＣＡＴＴＡＴＧＣＣＡＧＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１３１５１７０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ５２９１５６
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２２
ＳＮＰ位置転写産物：６８８７
関連する照会ＳＮＰ：ｈＣＶ１１３１５１６８　（検出力＝．８）
関連する照会ＳＮＰ：ｈＣＶ１１３１５１７１　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，７｜Ａ，３３）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，３｜Ａ，３５）　合計（Ｃ，１０｜Ａ，６８）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号８９，　位置　２２２８，（Ｑ，ＣＡＧ）　（Ｋ，ＡＡＧ）
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
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８９，　位置　２２２８，（Ｑ，ＣＡＧ）　（Ｋ，ＡＡＧ）

コンテクスト　（配列番号１５９）：
ＡＣＴＧＧＡＧＣＣＡＣＣＡＡＧＡＡＡＴＴＧＴＣＣＴＧＡＴＧＡＴＣＴＧＴＧＧＡＡＴ
ＴＴＡＡＴＧＡＣＣＣＡＧＴＧＣＴＧＧＧＣＴＣＡＡＧＡＡＣＣＣＧＡＣＣＡＡＡＧＡＣ
ＣＴＡＣＴＴＴＴＣＡＴＡＧＡＡＴＴＣＡＧ
Ｒ
ＡＣＣＡＡＣＴＴＣＡＧＴＴＡＴＴＣＡＧＡＡＡＴＴＴＴＴＴＣＴＴＡＡＡＴＡＧＣＡＴ
ＴＴＡＴＣＡＧＴＧＣＡＧＡＧＡＴＧＡＡＧＣＡＡＡＣＡＡＣＡＧＴＧＧＡＧＴＣＡＴＡ
ＡＡＴＧＡＡＡＧＣＴＴＴＧＡＡＧＧＴＧＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１３１５１７１

公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ５２９０３８
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２２
ＳＮＰ位置転写産物：６８４２
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，３２｜Ａ，６）　アフリカ系アメリカ人（Ｇ，３５｜Ａ，３）　合計（Ｇ，６７｜Ａ，９）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号８９，　位置　２２１３，（Ｎ，ＡＡＣ）　（Ｄ，ＧＡＣ）
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
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８９，　位置　２２１３，（Ｎ，ＡＡＣ）　（Ｄ，ＧＡＣ）

コンテクスト　（配列番号１６０）：
ＡＡＡＴＡＴＧＣＡＣＡＡＣＴＴＣＴＧＧＧＡＡＧＣＴＧＧＡＣＴＴＡＴＡＣＴＡＡＧＡ
ＣＴＧＴＧＴＣＣＡＧＡＣＣＧＴＣＣＴＡＴＧＴＧＧＴＣＡＡＧＣＣＣＣＴＧＣＡＣＣＣ
ＣＴＴＣＡＣＴＧＡＧＴＡＣＡＴＴＴＴＣＣ
Ｒ
ＡＧＴＧＧＴＴＴＧＧＡＴＣＴＴＣＡＣＡＧＣＧＣＡＧＣＴＧＣＡＧＣＴＣＴＡＣＴＣＣ
ＣＣＴＣＣＡＡＧＴＣＣＣＡＧＴＴＡＣＡＧＧＡＣＴＣＡＴＣＣＴＣＡＴＧＧＡＧＴＴＣ
ＣＴＧＡＡＡＣＴＧＣＡＣＣＴＴＴＧＡＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２１００１９７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２４３３８０
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２２
ＳＮＰ位置転写産物：７０５
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，３４｜Ａ，４）　アフリカ系アメリカ人（Ｇ，３４｜Ａ，２）　合計（Ｇ，６８｜Ａ，６）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号８９，　位置　１６７，（Ｒ，ＣＧＡ）　（Ｑ，ＣＡＡ）
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
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８９，　位置　１６７，（Ｒ，ＣＧＡ）　（Ｑ，ＣＡＡ）

遺伝子番号：１４
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１８１１６６９　－　８３０００９９５０６７６１
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２３３１７００　－　８３０００９９５０６８０９
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１８７６５１０　－　１９７０００６９４０９７７４
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＲＯＳ１
タンパク質名：　ｖ－ｒｏｓ　ＵＲ２　肉腫ウイルス癌遺伝子ホモログ１（鳥類）
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ０Ｆ９（５３２１８０７８．．５３３７５５５５）
染色体：　６
ＯＭＩＭ番号：１６５０２０
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号２３）：

タンパク質配列　（配列番号９０）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１６１）：
ＣＡＧＴＧＣＴＧＧＧＣＴＣＡＡＧＡＡＣＣＣＧＡＣＣＡＡＡＧＡＣＣＴＡＣＴＴＴＴＣ
ＡＴＡＧＡＡＴＴＣＡＧＡＡＣＣＡＡＣＴＴＣＡＧＴＴＡＴＴＣＡＧＡＡＡＴＴＴＴＴＴ
ＣＴＴＡＡＡＴＡＧＣＡＴＴＴＡＴＣＡＧＴ
Ｓ
ＣＡＧＡＧＡＴＧＡＡＧＣＡＡＡＣＡＡＣＡＧＴＧＧＡＧＴＣＡＴＡＡＡＴＧＡＡＡＧＣ
ＴＴＴＧＡＡＧＧＴＡＡＧＴＴＴＧＡＴＴＣＴＴＣＡＧＡＡＴＴＴＴＣＴＡＧＴＴＴＴＣ
ＧＣＴＧＣＡＣＴＧＴＧＡＡＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１３１５１６８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ６１９２０３
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２３
ＳＮＰ位置転写産物：６８９１
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，６｜Ｃ，３２）　アフリカ系アメリカ人（Ｇ，３｜Ｃ，３５）　合計（Ｇ，９｜Ｃ，６７）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号９０，　位置　２２２９，（Ｃ，ＴＧＣ）　（Ｓ，ＴＣＣ）
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
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９０，　位置　２２２９，（Ｃ，ＴＧＣ）　（Ｓ，ＴＣＣ）

コンテクスト　（配列番号１６２）：
ＧＡＣＣＣＡＧＴＧＣＴＧＧＧＣＴＣＡＡＧＡＡＣＣＣＧＡＣＣＡＡＡＧＡＣＣＴＡＣＴ
ＴＴＴＣＡＴＡＧＡＡＴＴＣＡＧＡＡＣＣＡＡＣＴＴＣＡＧＴＴＡＴＴＣＡＧＡＡＡＴＴ
ＴＴＴＴＣＴＴＡＡＡＴＡＧＣＡＴＴＴＡＴ
Ｍ
ＡＧＴＧＣＡＧＡＧＡＴＧＡＡＧＣＡＡＡＣＡＡＣＡＧＴＧＧＡＧＴＣＡＴＡＡＡＴＧＡ
ＡＡＧＣＴＴＴＧＡＡＧＧＴＡＡＧＴＴＴＧＡＴＴＣＴＴＣＡＧＡＡＴＴＴＴＣＴＡＧＴ
ＴＴＴＣＧＣＴＧＣＡＣＴＧＴＧＡＡＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１３１５１７０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ５２９１５６
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２３
ＳＮＰ位置転写産物：６８８７
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１１３１５１６８　（検出力＝．８）
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１１３１５１７１　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，７｜Ａ，３３）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，３｜Ａ，３５）　合計（Ｃ，１０｜Ａ，６８）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号９０，　位置　２２２８，（Ｑ，ＣＡＧ）　（Ｋ，ＡＡＧ）
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
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９０，　位置　２２２８，（Ｑ，ＣＡＧ）　（Ｋ，ＡＡＧ）

コンテクスト　（配列番号１６３）：
ＡＣＴＧＧＡＧＣＣＡＣＣＡＡＧＡＡＡＴＴＧＴＣＣＴＧＡＴＧＡＴＣＴＧＴＧＧＡＡＴ
ＴＴＡＡＴＧＡＣＣＣＡＧＴＧＣＴＧＧＧＣＴＣＡＡＧＡＡＣＣＣＧＡＣＣＡＡＡＧＡＣ
ＣＴＡＣＴＴＴＴＣＡＴＡＧＡＡＴＴＣＡＧ
Ｒ
ＡＣＣＡＡＣＴＴＣＡＧＴＴＡＴＴＣＡＧＡＡＡＴＴＴＴＴＴＣＴＴＡＡＡＴＡＧＣＡＴ
ＴＴＡＴＣＡＧＴＧＣＡＧＡＧＡＴＧＡＡＧＣＡＡＡＣＡＡＣＡＧＴＧＧＡＧＴＣＡＴＡ
ＡＡＴＧＡＡＡＧＣＴＴＴＧＡＡＧＧＴＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１３１５１７１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ５２９０３８
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２３
ＳＮＰ位置転写産物：６８４２
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，３２｜Ａ，６）　アフリカ系アメリカ人（Ｇ，３５｜Ａ，３）　合計（Ｇ，６７｜Ａ，９）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号９０，　位置　２２１３，（Ｎ，ＡＡＣ）　（Ｄ，ＧＡＣ）
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
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９０，　位置　２２１３，（Ｎ，ＡＡＣ）　（Ｄ，ＧＡＣ）

コンテクスト　（配列番号１６４）：
ＡＡＡＴＡＴＧＣＡＣＡＡＣＴＴＣＴＧＧＧＡＡＧＣＴＧＧＡＣＴＴＡＴＡＣＴＡＡＧＡ
ＣＴＧＴＧＴＣＣＡＧＡＣＣＧＴＣＣＴＡＴＧＴＧＧＴＣＡＡＧＣＣＣＣＴＧＣＡＣＣＣ
ＣＴＴＣＡＣＴＧＡＧＴＡＣＡＴＴＴＴＣＣ
Ｒ
ＡＧＴＧＧＴＴＴＧＧＡＴＣＴＴＣＡＣＡＧＣＧＣＡＧＣＴＧＣＡＧＣＴＣＴＡＣＴＣＣ
ＣＣＴＣＣＡＡＧＴＣＣＣＡＧＴＴＡＣＡＧＧＡＣＴＣＡＴＣＣＴＣＡＴＧＧＡＧＴＴＣ
ＣＴＧＡＡＡＣＴＧＣＡＣＣＴＴＴＧＡＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２１００１９７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２４３３８０
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２３
ＳＮＰ位置転写産物：７０５
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，３４｜Ａ，４）　アフリカ系アメリカ人（Ｇ，３４｜Ａ，２）　合計（Ｇ，６８｜Ａ，６）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号９０，　位置　１６７，（Ｒ，ＣＧＡ）　（Ｑ，ＣＡＡ）
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
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９０，　位置　１６７，（Ｒ，ＣＧＡ）　（Ｑ，ＣＡＡ）

遺伝子番号：１５
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１８１２０３４　－　２０８０００２６７２９３０２
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２２５６３４６　－　２０８０００２６７２９２８９

公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１８５５２５９　－　２０８０００２６７２９２８２
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＭＹＯＭ３
タンパク質名：　仮説タンパク質　ＦＬＪ３５９６１
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ３Ｐ１（７１７８７８７．．７２５４６０７）
染色体：　１
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号２４）：

タンパク質配列　（配列番号９１）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１６５）：
ＣＣＡＧＣＣＧＣＴＧＡＧＣＴＡＣＡＴＣＴＡＡＴＣＴＴＣＡＡＣＡＡＣＡＡＧＧＡＧＡＴＣＴＴＣＡＧＣＴＣＧＣＣＧＡＡＣＣＧＣＡＡＡＡＴＣＡＡＴＴＴＴＧＡＣＣＧＡＧＡＧＡＡＧＧＧＧＣＣＴＧＧＴＧＧＡＡＧＴＧＡ
Ｙ
ＣＡＴＣＣＡＧＡＡＣＴＴＧＴＣＴＧＡＧＧＡＧＧＡＣＡＡＡＧＧＧＴＣＧＴＡＣＡＣＣＧＣＴＣＡＡＣＴＣＣＡＡＧＡＴＧＧＡＡＡＡＧＣＣＡＡＡＡＡＣＣＡＧＡＴＴＡＣＣＴＴＧＡＣＡＣＴＧＧＴＧＧＡＴＧＡＣＧＡＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５９６５６６０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１２１４５３６０
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２４
ＳＮＰ位置転写産物：３３６９
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，３６｜Ｃ，４）　アフリカ系アメリカ人（Ｔ，２８｜Ｃ，８）　合計（Ｔ，６４｜Ｃ，１２）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号９１，　位置　１０６６，（Ｉ，ＡＴＣ）　（Ｔ，ＡＣＣ）
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　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９１，　位置　１０６６，（Ｉ，ＡＴＣ）　（Ｔ，ＡＣＣ）

遺伝子番号：１６
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１８１７９７６　－　１４６０００２２０４２８７８６
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ１９６０７０９　－　１４６０００２２０４２８８３３
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１７７３０６６　－　１９７０００００６９４５０５３９
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＨＰＳ１
タンパク質名：　Ｈｅｒｍａｎｓｋｙ－Ｐｕｄｌａｋ症候群　１
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（３３９０３４３２．．３３９５４４６０）

染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：６０４９８２
ＯＭＩＭ情報：　Ｈｅｒｍａｎｓｋｙ－Ｐｕｄｌａｋ症候群，　２０３３００　（３）

転写産物配列　　（配列番号２５）：

タンパク質配列　　（配列番号９２）：
ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号１６６）：
ＧＧＣＧＡＴＣＣＴＣＣＣＴＣＣＧＧＡＧＣＣＣＣＣＣＴＴＣＡＡＣＣＣＴＣＣＣＧＧＡ
ＡＧＴＧＡＧＧＡＣＣＡＧＧＧＡＴＧＣＴＧＴＧＣＴＧＣＴＣＴＣＣＣＡＴＧＡＧＣＣＡ
ＧＴＣＡＣＣＧＡＧＴＣＧＧＴＣＴＧＣＴＧ
Ｍ
ＡＧＣＣＣＴＴＴＣＴＧＡＡＣＣＴＣＴＧＧＣＣＧＴＣＴＧＧＡＴＧＣＴＣＣＡＣＴＧＴ
ＧＣＴＴＧＣＣＡＡＧＡＴＧＡＡＧＴＧＣＧＴＣＴＴＧＧＴＧＧＣＣＡＣＴＧＡＧＧＧＣ
ＧＣＡＧＡＧＧＴＣＣＴＣＴＴＣＴＡＣＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２１６９７６２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１８０４６８９
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２５
ＳＮＰ位置転写産物：１８１
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ
；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ａ，－）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ５

コンテクスト　　（配列番号１６７）：
ＧＧＣＡＡＧＧＧＧＣＣＧＣＴＧＧＣＴＧＣＣＴＴＴＧＴＣＡＡＡＡＣＴＡＡＧＧＴＣＴ
ＧＧＴＣＴＣＴＧＡＴＣＣＡＧＣＴＧＧＣＧＣＧＣＡＧＡＴＡＣＣＴＧＣＡＧＡＡＧＧＧ
ＣＴＡＣＡＣＣＡＣＧＣＴＧＣＴＧＴＴＣＣ
Ｒ
ＧＧＡＧＧＧＧＧＡＴＴＴＣＴＡＣＴＧＣＴＣＣＴＡＣＴＴＣＣＴＧＴＧＧＴＴＣＧＡＧ
ＡＡＴＧＡＣＡＴＧＧＧＧＴＡＣＡＡＡＣＴＣＣＡＧＡＴＧＡＴＣＧＡＧＧＴＧＣＣＣＧ
ＴＣＣＴＣＴＣＣＧＡＣＧＡＣＴＣＡＧＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１５７５２７１６
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２９６４３６
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２５
ＳＮＰ位置転写産物：２０４２
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ；　ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；
　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，１０７｜Ｇ，１３）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号９２，　位置　６０４，（Ｑ，ＣＡＧ）　（Ｒ，ＣＧＧ）

遺伝子番号：１６
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１８１７９７６　－　１４６０００２２０４２８７８６
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ１９６０７１０　－　１４６０００２２０４２８８１１
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１７７３０６９　－　１９７０００００６９４５０５４２

公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＨＰＳ１
タンパク質名：　Ｈｅｒｍａｎｓｋｙ－Ｐｕｄｌａｋ症候群　１
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（３３９０３４３２．．３３９５４４６０）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：６０４９８２
ＯＭＩＭ情報：　Ｈｅｒｍａｎｓｋｙ－Ｐｕｄｌａｋ症候群，　２０３３００　（３）

転写産物配列　（配列番号２６）：

タンパク質配列　（配列番号９３）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１６８）：
ＣＣＣＴＣＣＧＧＡＧＣＣＣＣＣＣＴＴＣＡＡＣＣＣＴＣＣＣＧＧＡＡＧＴＧＡＧＣＡＴＴＴＧＣＡＧＧＡＣＣＡＧＧＧＡＴＧＣＴＧＴＧＣＴＧＣＴＣＴＣＣＣＡＴＧＡＧＣＣＡＧＴＣＡＣＣＧＡＧＴＣＧＧＴＣＴＧＣＴＧ
Ｍ
ＡＧＣＣＣＴＴＴＣＴＧＡＡＣＣＴＣＴＧＧＣＣＧＴＣＴＧＧＡＴＧＣＴＣＣＡＣＴＧＴＧＣＴＴＧＣＣＡＡＧＡＴＧＡＡＧＴＧＣＧＴＣＴＴＧＧＴＧＧＣＣＡＣＴＧＡＧＧＧＣＧＣＡＧＡＧＧＴＣＣＴＣＴＴＣＴＡＣＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２１６９７６２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１８０４６８９
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２６
ＳＮＰ位置転写産物：１９０
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ａ，－）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ５

コンテクスト　（配列番号１６９）：
ＧＧＣＡＡＧＧＧＧＣＣＧＣＴＧＧＣＴＧＣＣＴＴＴＧＴＣＡＡＡＡＣＴＡＡＧＧＴＣＴＧＧＴＣＴＣＴＧＡＴＣＣＡＧＣＴＧＧＣＧＣＧＣＡＧＡＴＡＣＣＴＧＣＡＧＡＡＧＧＧＣＴＡＣＡＣＣＡＣＧＣＴＧＣＴＧＴＴＣＣ
Ｒ
ＧＧＡＧＧＧＧＧＡＴＴＴＣＴＡＣＴＧＣＴＣＣＴＡＣＴＴＣＣＴＧＴＧＧＴＴＣＧＡＧＡＡＴＧＡＣＡＴＧＧＧＧＴＡＣＡＡＡＣＴＣＣＡＧＡＴＧＡＴＣＧＡＧＧＴＧＣＣＣＧＴＣＣＴＣＴＣＣＧＡＣＧＡＣＴＣＡＧＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１５７５２７１６
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２９６４３６
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２６
ＳＮＰ位置転写産物：１７９０
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ；　ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，１０７｜Ｇ，１３）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号９３，　位置　５１７，（Ｑ，ＣＡＧ）　（Ｒ，ＣＧＧ）

遺伝子番号：１６
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１８１７９７６　－　１４６０００２２０４２８７８６
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２３２１２７７　－　１４６０００２２０４２８９２７
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１８９７２８２　－　１９７０００００６９４５０５４６
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＨＰＳ１
タンパク質名：　Ｈｅｒｍａｎｓｋｙ－Ｐｕｄｌａｋ症候群　１
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（３３９０３４３２．．３３９５４４６０）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：６０４９８２
ＯＭＩＭ情報：　Ｈｅｒｍａｎｓｋｙ－Ｐｕｄｌａｋ症候群，　２０３３００　（３）

転写産物配列　（配列番号２７）：

タンパク質配列　（配列番号９４）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１７０）：
ＣＧＣＧＣＣＣＧＧＧＣＴＣＣＴＧＣＡＧＧＣＧＧＧＧＣＧＣＴＧＴＧＣＧＣＧＣＣＧＣ
ＧＡＴＣＣＧＧＡＣＣＡＧＧＧＡＴＧＣＴＧＴＧＣＴＧＣＴＣＴＣＣＣＡＴＧＡＧＣＣＡ
ＧＴＣＡＣＣＧＡＧＴＣＧＧＴＣＴＧＣＴＧ
Ｍ
ＡＧＣＣＣＴＴＴＣＴＧＡＡＣＣＴＣＴＧＧＣＣＧＴＣＴＧＧＡＴＧＣＴＣＣＡＣＴＧＴ
ＧＣＴＴＧＣＣＡＡＧＡＴＧＡＡＧＴＧＣＧＴＣＴＴＧＧＴＧＧＣＣＡＣＴＧＡＧＧＧＣ
ＧＣＡＧＡＧＧＴＣＣＴＣＴＴＣＴＡＣＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２１６９７６２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１８０４６８９
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２７
ＳＮＰ位置転写産物：１０７
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ａ，－）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ５

コンテクスト　（配列番号１７１）：
ＧＧＣＡＡＧＧＧＧＣＣＧＣＴＧＧＣＴＧＣＣＴＴＴＧＴＣＡＡＡＡＣＴＡＡＧＧＴＣＴ
ＧＧＴＣＴＣＴＧＡＴＣＣＡＧＣＴＧＧＣＧＣＧＣＡＧＡＴＡＣＣＴＧＣＡＧＡＡＧＧＧ
ＣＴＡＣＡＣＣＡＣＧＣＴＧＣＴＧＴＴＣＣ
Ｒ
ＧＧＡＧＧＧＧＧＡＴＴＴＣＴＡＣＴＧＣＴＣＣＴＡＣＴＴＣＣＴＧＴＧＧＴＴＣＧＡＧ
ＡＡＴＧＡＣＡＴＧＧＧＧＴＡＣＡＡＡＣＴＣＣＡＧＡＴＧＡＴＣＧＡＧＧＴＧＣＣＣＧ
ＴＣＣＴＣＴＣＣＧＡＣＧＡＣＴＣＡＧＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１５７５２７１６
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２９６４３６
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２７
ＳＮＰ位置転写産物：１９０８

ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ；　ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ａ，１０７｜Ｇ，１３）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号９４，　位置　５８４，（Ｑ，ＣＡＧ）　（Ｒ，ＣＧＧ）

遺伝子番号：１６
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１８１７９７６　－　１４６０００２２０４２８７８６
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２３２１２７８　－　１４６０００２２０４２８７８７
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１８９７２７４　－　１９７０００００６９４５０５３８
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＨＰＳ１
タンパク質名：　Ｈｅｒｍａｎｓｋｙ－Ｐｕｄｌａｋ症候群　１
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（３３９０３４３２．．３３９５４４６０）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：６０４９８２
ＯＭＩＭ情報：　Ｈｅｒｍａｎｓｋｙ－Ｐｕｄｌａｋ症候群，　２０３３００　（３）

転写産物配列　　（配列番号２８）：

タンパク質配列　　（配列番号９５）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号１７２）：
ＧＧＣＧＡＴＣＣＴＣＣＣＴＣＣＧＧＡＧＣＣＣＣＣＣＴＴＣＡＡＣＣＣＴＣＣＣＧＧＡＡＧＴＧＡＧＧＡＣＣＡＧＧＧＡＴＧＣＴＧＴＧＣＴＧＣＴＣＴＣＣＣＡＴＧＡＧＣＣＡＧＴＣＡＣＣＧＡＧＴＣＧＧＴＣＴＧＣＴＧ
Ｍ
ＡＧＣＣＣＴＴＴＣＴＧＡＡＣＣＴＣＴＧＧＣＣＧＴＣＴＧＧＡＴＧＣＴＣＣＡＣＴＧＴＧＣＴＴＧＣＣＡＡＧＡＴＧＡＡＧＴＧＣＧＴＣＴＴＧＧＴＧＧＣＣＡＣＴＧＡＧＧＧＣＧＣＡＧＡＧＧＴＣＣＴＣＴＴＣＴＡＣＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２１６９７６２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１８０４６８９
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２８
ＳＮＰ位置転写産物：１８１
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ａ，－）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ５

コンテクスト　　（配列番号１７３）：
ＧＧＣＡＡＧＧＧＧＣＣＧＣＴＧＧＣＴＧＣＣＴＴＴＧＴＣＡＡＡＡＣＴＡＡＧＧＴＣＴＧＧＴＣＴＣＴＧＡＴＣＣＡＧＣＴＧＧＣＧＣＧＣＡＧＡＴＡＣＣＴＧＣＡＧＡＡＧＧＧＣＴＡＣＡＣＣＡＣＧＣＴＧＣＴＧＴＴＣＣ
Ｒ
ＧＧＡＧＧＧＧＧＡＴＴＴＣＴＡＣＴＧＣＴＣＣＴＡＣＴＴＣＣＴＧＴＧＧＴＴＣＧＡＧ

ＡＡＴＧＡＣＡＴＧＧＧＧＴＡＣＡＡＡＣＴＣＣＡＧＡＴＧＡＴＣＧＡＧＧＴＧＣＣＣＧ
ＴＣＣＴＣＴＣＣＧＡＣＧＡＣＴＣＡＧＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１５７５２７１６
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２９６４３６
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２８
ＳＮＰ位置転写産物：２０４０
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ；　ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；
　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ａ，１０７｜Ｇ，１３）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ３

遺伝子番号：１６
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１８１７９７６　－　１４６０００２２０４２８７８６
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２３２１２７９　－　１４６０００２２０４２８９５２
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１８９７２７６　－　１９７０００００６９４５０５４０
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＨＰＳ１
タンパク質名：　　Ｈｅｒｍａｎｓｋｙ－Ｐｕｄｌａｋ症候群１
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（３３９０３４３２．．３３９
５４４６０）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：６０４９８２
ＯＭＩＭ情報：　Ｈｅｒｍａｎｓｋｙ－Ｐｕｄｌａｋ症候群，　２０３３００　（３）

転写産物配列　　（配列番号２９）：

タンパク質配列　　（配列番号９６）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号１７４）：
ＣＧＣＧＣＣＣＧＧＧＣＴＣＣＴＧＣＡＧＧＣＧＧＧＧＣＧＣＴＧＴＧＣＧＣＧＣＣＧＣ
ＧＡＴＣＣＧＧＡＣＣＡＧＧＧＡＴＧＣＴＧＴＧＣＴＧＣＴＣＴＣＣＣＡＴＧＡＧＣＣＡ
ＧＴＣＡＣＣＧＡＧＴＣＧＧＴＣＴＧＣＴＧ
Ｍ
ＡＧＣＣＣＴＴＴＣＴＧＡＡＣＣＴＣＴＧＧＣＣＧＴＣＴＧＧＡＴＧＣＴＣＣＡＣＴＧＴ
ＧＣＴＴＧＣＣＡＡＧＡＴＧＡＡＧＴＧＣＧＴＣＴＴＧＧＴＧＧＣＣＡＣＴＧＡＧＧＧＣ
ＧＣＡＧＡＧＧＴＣＣＴＣＴＴＣＴＡＣＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２１６９７６２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１８０４６８９
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号２９
ＳＮＰ位置転写産物：１０７
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ
；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ａ，－）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ５

遺伝子番号：１６
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１８１７９７６　－　１４６０００２２０４２８７８６
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２３２１２８１　－　１４６０００２２０４２８８８１
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１８９７２８０　－　１９７０００００６９４５０５４４
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＨＰＳ１
タンパク質名：　Ｈｅｒｍａｎｓｋｙ－Ｐｕｄｌａｋ症候群　１
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（３３９０３４３２．．３３９５４４６０）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：６０４９８２
ＯＭＩＭ情報：　Ｈｅｒｍａｎｓｋｙ－Ｐｕｄｌａｋ症候群，　２０３３００　（３）

転写産物配列　（配列番号３０）：

タンパク質配列　（配列番号９７）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１７５）：
ＣＧＣＧＣＣＣＧＧＧＣＴＣＣＴＧＣＡＧＧＣＧＧＧＧＣＧＣＴＧＴＧＣＧＣＧＣＣＧＣ
ＧＡＴＣＣＧＧＡＣＣＡＧＧＧＡＴＧＣＴＧＴＧＣＴＧＣＴＣＴＣＣＣＡＴＧＡＧＣＣＡ
ＧＴＣＡＣＣＧＡＧＴＣＧＧＴＣＴＧＣＴＧ
Ｍ
ＡＧＣＣＣＴＴＴＣＴＧＡＡＣＣＴＣＴＧＧＣＣＧＴＣＴＧＧＡＴＧＣＴＣＣＡＣＴＧＴ
ＧＣＴＴＧＣＣＡＡＧＡＴＧＡＡＧＴＧＣＧＴＣＴＴＧＧＴＧＧＣＣＡＣＴＧＡＧＧＧＣ
ＧＣＡＧＡＧＧＴＣＣＴＣＴＴＣＴＡＣＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２１６９７６２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１８０４６８９
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号３０
ＳＮＰ位置転写産物：１０７
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ａ，－）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ５

コンテクスト　（配列番号１７６）：
ＧＧＣＡＡＧＧＧＧＣＣＧＣＴＧＧＣＴＧＣＣＴＴＴＧＴＣＡＡＡＡＣＴＡＡＧＧＴＣＴ
ＧＧＴＣＴＣＴＧＡＴＣＣＡＧＣＴＧＧＣＧＣＧＣＡＧＡＴＡＣＣＴＧＣＡＧＡＡＧＧＧ
ＣＴＡＣＡＣＣＡＣＧＣＴＧＣＴＧＴＴＣＣ
Ｒ
ＧＧＡＧＧＧＧＧＡＴＴＴＣＴＡＣＴＧＣＴＣＣＴＡＣＴＴＣＣＴＧＴＧＧＴＴＣＧＡＧ
ＡＡＴＧＡＣＡＴＧＧＧＧＴＡＣＡＡＡＣＴＣＣＡＧＡＴＧＡＴＣＧＡＧＧＴＧＣＣＣＧ
ＴＣＣＴＣＴＣＣＧＡＣＧＡＣＴＣＡＧＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１５７５２７１６
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２９６４３６
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号３０
ＳＮＰ位置転写産物：１９６８
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ；　ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；

ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，１０７｜Ｇ，１３）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号９７，　位置　６０４，（Ｑ，ＣＡＧ）　（Ｒ，ＣＧＧ）

遺伝子番号：１６
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１８１７９７６　－　１４６０００２２０４２８７８６
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２３２１２８３　－　１４６０００２２０４２８８５７
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１８９７２７９　－　１９７０００００６９４５０５４３
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＨＰＳ１
タンパク質名：　Ｈｅｒｍａｎｓｋｙ－Ｐｕｄｌａｋ症候群　１
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（３３９０３４３２．．３３９５４４６０）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：６０４９８２
ＯＭＩＭ情報：　Ｈｅｒｍａｎｓｋｙ－Ｐｕｄｌａｋ症候群，　２０３３００　（３）

転写産物配列　（配列番号３１）：

タンパク質配列　（配列番号９８）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１７７）：
ＧＣＴＣＣＴＧＣＡＧＧＣＧＧＧＧＣＧＣＴＧＴＧＣＧＣＧＣＣＧＣＧＡＴＣＣＧＣＡＴ
ＴＴＧＣＡＧＧＡＣＣＡＧＧＧＡＴＧＣＴＧＴＧＣＴＧＣＴＣＴＣＣＣＡＴＧＡＧＣＣＡ
ＧＴＣＡＣＣＧＡＧＴＣＧＧＴＣＴＧＣＴＧ
Ｍ
ＡＧＣＣＣＴＴＴＣＴＧＡＡＣＣＴＣＴＧＧＣＣＧＴＣＴＧＧＡＴＧＣＴＣＣＡＣＴＧＴ
ＧＣＴＴＧＣＣＡＡＧＡＴＧＡＡＧＴＧＣＧＴＣＴＴＧＧＴＧＧＣＣＡＣＴＧＡＧＧＧＣ
ＧＣＡＧＡＧＧＴＣＣＴＣＴＴＣＴＡＣＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２１６９７６２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１８０４６８９
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号３１
ＳＮＰ位置転写産物：１１０
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ａ，－）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ５

コンテクスト　（配列番号１７８）：
ＧＧＣＡＡＧＧＧＧＣＣＧＣＴＧＧＣＴＧＣＣＴＴＴＧＴＣＡＡＡＡＣＴＡＡＧＧＴＣＴ
ＧＧＴＣＴＣＴＧＡＴＣＣＡＧＣＴＧＧＣＧＣＧＧＣＡＧＡＴＡＣＣＴＧＣＡＧＡＡＧＧＧ
ＣＴＡＣＡＣＣＡＣＧＣＴＧＣＴＧＴＴＣＣ
Ｒ
ＧＧＡＧＧＧＧＧＡＴＴＴＣＴＡＣＴＧＣＴＣＣＴＡＣＴＴＣＣＴＧＴＧＧＴＴＣＧＡＧ
ＡＡＴＧＡＣＡＴＧＧＧＧＴＡＣＡＡＡＣＴＣＣＡＧＡＴＧＡＴＣＧＡＧＧＴＧＣＣＣＧ

ＴＣＣＴＣＴＣＣＧＡＣＧＡＣＴＣＡＧＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１５７５２７１６
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２９６４３６
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号３１
ＳＮＰ位置転写産物：１９６９
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ；　ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，１０７｜Ｇ，１３）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ３

遺伝子番号：１７
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１８６０８　－　２０９０００１０５７３０２０５
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２３４８７３５　－　２０９０００１０５７３０２０６
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１９１３９８５　－　２０９０００１０５７３０１９９
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＦＬＪ４２４８６
タンパク質名：　ＦＬＪ４２４８６　タンパク質
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ０ＱＰ（５１８６００１５．．５１８９１８９７）
染色体：　１４
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号３２）：

タンパク質配列　（配列番号９９）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１７９）：
ＣＡＡＴＴＧＣＣＣＡＧＧＴＣＣＡＡＴＴＣＣＧＧＡＣＣＣＣＡＧＧＣＴＧＧＣＣＴＣＴ
ＧＡＡＧＧＣＴＣＴＴＧＣＴＧＧＣＣＧＴＧＧＣＴＧＧＣＣＴＧＡＧＧＡＣＧＣＴＴＣＴ
ＣＣＴＧＧＣＣＡＧＧＡＧＣＣＣＴＣＣＡＡ
Ｓ
ＧＧＴＧＣＴＧＧＡＣＡＴＧＧＧＴＧＧＧＣＣＴＧＡＡＴＧＣＴＣＴＴＴＧＣＣＧＡＧＡ
ＴＧＡＡＣＴＧＧＡＣＣＴＧＴＣＡＡＡＧＡＣＡＣＣＴＴＣＡＴＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５９５９４３４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号３２
ＳＮＰ位置転写産物：５０７
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨａｐＭａｐ
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９９，　位置　１５９，（Ｋ，ＡＡＧ）　（Ｎ，ＡＡＣ）

遺伝子番号：１８
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０１３５１　－　６２０００１３３４９１９７３

Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２０１３５２　－　６２０００１３３４９１９７４
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ２０１７６１　－　１９７０００００６９４０８３６９
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＺＮＦ１３２
タンパク質名：　亜鉛フィンガータンパク質　１３２　（クローン　ｐＨＺ－１２）
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＹ４Ｔ（８２８５４６３．．８３１２４７０）
染色体：　１９
ＯＭＩＭ番号：６０４０７４
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号３３）：

タンパク質配列　（配列番号１００）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１８０）：
ＴＴＴＡＧＡＴＧＧＴＡＣＡＡＧＧＡＣＡＧＧＧＡＣＧＣＡＣＴＴＡＴＧＡＡＧＡＧＣＴＣＴＡＡＡＧＴＣＣＡＣＣＴＧＴＣＡＧＡＧＡＡＣＣＣＣＴＴＣＡＣＴＴＧＣＡＧＧＧＡＡＧＧＴＧＧＧＡＡＧＧＴＣＡＴＣＣＴＧＧ
Ｒ
ＣＡＧＣＴＧＴＧＡＣＣＴＣＣＴＣＣＡＧＣＴＴＣＡＡＧＣＴＧＴＴＧＡＣＡＧＴＧＧＧＣＡＧＡＡＧＣＣＡＴＡＴＴＣＣＡＡＴＣＴＴＧＧＧＣＡＧＣＴＴＣＣＡＧＡＡＧＴＣＴＧＴＡＣＣＡＣＡＣＡＧＡＡＡＣＴＣＴＴＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１１６７９３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１１２２９５５
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号３３
ＳＮＰ位置転写産物：７５３
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
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１００，　位置　８６，（Ｇ，ＧＧＣ）　（Ｄ，ＧＡＣ）

遺伝子番号：１８
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０１３５１　－　６２０００１３３４９１９７３
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２２９７３１９　－　６２０００１３３４９２０７６
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１８７５１１５　－　１９７０００００６９４０８３７９
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＺＮＦ１３２
タンパク質名：　亜鉛フィンガータンパク質　１３２　（クローン　ｐＨＺ－１２）
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＹ４Ｔ（８２８５４６３．．８３１２４７０）
染色体：　１９
ＯＭＩＭ番号：６０４０７４
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号３４）：

タンパク質配列　（配列番号１０１）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１８１）：
ＴＴＴＡＧＡＴＧＧＴＡＣＡＡＧＧＡＣＡＧＧＧＡＣＧＣＡＣＴＴＡＴＧＡＡＧＡＧＣＴ
ＣＴＡＡＡＧＴＣＣＡＣＣＴＧＴＣＡＧＡＧＡＡＣＣＣＣＴＴＣＡＣＴＴＧＣＡＧＧＧＡ
ＡＧＧＴＧＧＧＡＡＧＧＴＣＡＴＣＣＴＧＧ
Ｒ
ＣＡＧＣＴＧＴＧＡＣＣＴＣＣＴＣＣＡＧＣＴＴＣＡＡＧＣＴＧＴＴＧＡＣＡＧＴＧＧＧ
ＣＡＧＡＡＧＣＣＡＴＡＴＴＣＣＡＡＴＣＴＴＧＧＧＣＡＧＣＴＴＣＣＡＧＡＡＧＴＣＴ
ＧＴＡＣＣＡＣＡＣＡＧＡＡＡＣＴＣＴＴＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１１６７９３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１１２２９５５
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号３４
ＳＮＰ位置転写産物：６０８
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
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１０１，　位置　２０３，（Ｇ，ＧＧＣ）　（Ｄ，ＧＡＣ）

遺伝子番号：１９
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０４３０４６　－　２０８０００４４３５３２１３
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２３４９２１４　－　２０８０００４４３５３２１６
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１９１４４６５　－　２０８０００４４３５３２０３
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：Ｃ１０ｏｒｆ２８
タンパク質名：　染色体１０　オープンリーディングフレーム２８
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（３４１０５０５０．．３４２３５２７５）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号３５）：

タンパク質配列　（配列番号１０２）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１８２）：
ＧＡＣＡＧＴＧＣＣＧＴＧＧＧＣＡＴＴＧＡＣＣＴＧＧＧＴＡＧＴＡＣＴＧＧＴＧＡＴＡ
ＣＡＡＣＡＧＡＡＧＣＡＴＴＧＣＡＣＧＡＡＣＴＡＡＧＡＡＣＴＧＣＣＧＡＡＧＡＧＴＴ
ＣＡＡＡＡＣＡＧＡＡＧＡＧＣＡＡＧＡＴＧ
Ｍ
ＣＴＣＡＧＧＧＡＧＴＡＴＡＧＡＡＴＴＴＧＧＴＧＴＡＴＣＴＴＴＴＣＣＴＧＡＴＡＧＧ

ＧＡＡＴＣＡＴＣＡＴＣＴＡＴＧＧＡＡＡＣＡＴＣＣＡＴＣＧＡＡＣＣＡＡＡＡＧＣＡＡ
ＣＴＧＡＡＡＣＴＴＣＴＣＡＣＡＣＡＧＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６０５４０９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号３５
ＳＮＰ位置転写産物：１８５２
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨａｐＭａｐ
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１０２，　位置　５３５，（Ｄ，ＧＡＣ）　（Ａ，ＧＣＣ）

遺伝子番号：１９
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０４３０４６　－　２０８０００４４３５３２１３
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２３４９２１５　－　２０８０００４４３５３２３６
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１９１４４６４　－　２０８０００４４３５３２０２
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：Ｃ１０ｏｒｆ２８
タンパク質名：　染色体１０　オープンリーディングフレーム２８
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（３４１０５０５０．．３４２３５２７５）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号３６）：

タンパク質配列　（配列番号１０３）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１８３）：
ＧＡＣＡＧＴＧＣＣＧＴＧＧＧＣＡＴＴＧＡＣＣＴＧＧＧＴＡＧＴＡＣＴＧＧＴＧＡＴＡ
ＣＡＡＣＡＧＡＡＧＣＡＴＴＧＣＡＣＧＡＡＣＴＡＡＧＡＡＣＴＧＣＣＧＡＡＧＡＧＴＴ
ＣＡＡＡＡＣＡＧＡＡＧＡＧＣＡＡＧＡＴＧ
Ｍ
ＣＴＣＡＧＧＧＡＧＴＡＴＡＧＡＡＴＴＴＧＧＴＧＴＡＴＣＴＴＴＴＣＣＴＧＡＴＡＧＧ
ＧＡＡＴＣＡＴＣＡＴＣＴＡＴＧＧＡＡＡＣＡＴＣＣＡＴＣＧＡＡＣＣＡＡＡＡＧＣＡＡ
ＣＴＧＡＡＡＣＴＴＣＴＣＡＣＡＣＡＧＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６０５４０９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号３６
ＳＮＰ位置転写産物：１９０７
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨａｐＭａｐ
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１０３，　位置　５３５，（Ｄ，ＧＡＣ）　（Ａ，ＧＣＣ）

遺伝子番号：２０
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２６６７１　－　２０６０００４３２７８８４９
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ１７８０３　－　２０６０００４３２７８８４５
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ４３３１７　－　２０６０００４３２７８８３５
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＩＥＲ２
タンパク質名：　極初期反応２
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ１Ａ１（４３５７８７２．．４３８２３７４）
染色体：　１９
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号３７）：

タンパク質配列　（配列番号１０４）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１８４）：
ＧＡＧＧＣＧＣＣＧＡＣＡＧＣＣＧＡＧＧＡＧＡＣＣＴＣＣＧＣＣＴＧＣＴＧＴＧＣＣＣ
ＣＧＣＧＣＣＣＣＧＣＣＡＡＡＧＴＣＡＧＣＣＧＣＡＡＡＣＧＡＣＧＣＡＧＣＡＧＣＡＧ
ＣＣＴＧＡＧＣＧＡＣＧＧＣＧＧＧＧＡＣＧ
Ｙ
ＴＧＧＡＣＴＧＧＴＣＣＣＧＡＧＣＡＡＧＡＡＡＧＣＣＣＧＴＣＴＧＧＡＡＧＡＡＡＡＧ
ＧＡＡＧＡＡＧＡＧＧＡＧＧＧＡＧＣＧＴＣＡＴＣＣＧＡＡＧＴＣＧＣＣＧＡＴＣＧＣＣ
ＴＧＣＡＧＣＣＣＣＣＴＣＣＧＧＣＧＣＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ９３２６８２２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０４２１６４
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号３７
ＳＮＰ位置転写産物：７５５
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
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１０４，　位置　１３３，（Ａ，ＧＣＴ）　（Ｖ，ＧＴＴ）

遺伝子番号：２０
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２６６７１　－　２０６０００４３２７８８４９
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２２８４７８６　－　２０６０００４３２７８８３８
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１８９５８８５　－　２０６０００４３２７８８３７
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＩＥＲ２
タンパク質名：　極初期反応２
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ１Ａ１（４３５７８７２．．４３８２３７４）
染色体：　１９
ＯＭＩＭ番号：

ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号３８）：

タンパク質配列　（配列番号１０５）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１８５）：
ＧＡＧＧＣＧＣＣＧＡＣＡＧＣＣＧＡＧＧＡＧＡＣＣＴＣＣＧＣＣＴＧＣＴＧＴＧＣＣＣ
ＣＧＣＧＣＣＣＣＧＣＣＡＡＡＧＴＣＡＧＣＣＧＣＡＡＡＣＧＡＣＧＣＡＧＣＡＧＣＡＧ
ＣＣＴＧＡＧＣＧＡＣＧＧＣＧＧＧＧＡＣＧ
Ｙ
ＴＧＧＡＣＴＧＧＴＣＣＣＧＡＧＣＡＡＧＡＡＡＧＣＣＣＧＴＣＴＧＧＡＡＧＡＡＡＡＧ
ＧＡＡＧＡＡＧＡＧＧＡＧＧＧＡＧＣＧＴＣＡＴＣＣＧＡＡＧＴＣＧＣＣＧＡＴＣＧＣＣ
ＴＧＣＡＧＣＣＣＣＣＴＣＣＧＧＣＧＣＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ９３２６８２２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０４２１６４
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号３８
ＳＮＰ位置転写産物：７７９
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
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１０５，　位置　１３３，（Ａ，ＧＣＴ）　（Ｖ，ＧＴＴ）

遺伝子番号：２０
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２６６７１　－　２０６０００４３２７８８４９
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２３４１４１３　－　２０６０００４３２７８８４６
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１９０７９９７　－　２０６０００４３２７８８３６
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＩＥＲ２
タンパク質名：　極初期反応２
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ１Ａ１（４３５７８７２．．４３８２３７４）
染色体：　１９
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号３９）：

タンパク質配列　（配列番号１０６）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１８６）：
ＧＡＧＧＣＧＣＣＧＡＣＡＧＣＣＧＡＧＧＡＧＡＣＣＴＣＣＧＣＣＴＧＣＴＧＴＧＣＣＣ
ＣＧＣＧＣＣＣＣＧＣＣＡＡＡＧＴＣＡＧＣＣＧＣＡＡＡＣＧＡＣＧＣＡＧＣＡＧＣＡＧ
ＣＣＴＧＡＧＣＧＡＣＧＧＣＧＧＧＧＡＣＧ

Y
ＴＧＧＡＣＴＧＧＴＣＣＣＧＡＧＣＡＡＧＡＡＡＧＣＣＣＧＴＣＴＧＧＡＡＧＡＡＡＡＧ
ＧＡＡＧＡＡＧＡＧＧＡＧＧＧＡＧＣＧＴＣＡＴＣＣＧＡＡＧＴＣＧＣＣＧＡＴＣＧＣＣ
ＴＧＣＡＧＣＣＣＣＣＴＣＣＧＧＣＧＣＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ９３２６８２２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０４２１６４
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号３９
ＳＮＰ位置転写産物：６２６
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
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１０６，　位置　１３３，（Ａ，ＧＣＴ）　（Ｖ，ＧＴＴ）

遺伝子番号：２１
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０１６９３５　－　１４６０００２２０１４９９４０
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２３１０１３１　－　１４６０００２２０１４９９４１
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１９０２１２５　－　１９７０００００６９４６５３８９
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＸＲＲＡ１
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＹＡＵ（２０１９８５２５．．２０３２４８０５）
染色体：　１１
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号４０）：

タンパク質配列　（配列番号１０７）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１８７）：
ＡＡＧＣＡＴＣＡＴＧＴＴＴＴＧＡＴＧＴＣＴＣＧＧＡＡＧＧＡＡＴＣＡＴＧＧＡＡＧＧ
ＴＧＡＡＡＡＧＣＧＡＡＡＴＣＣＣＡＡＡＧＧＴＧＣＣＧＡＡＧＣＡＧＣＣＴＣＴＧＧＴ
ＧＣＴＣＣＡＴＣＡＣＣＣＧＣＧＣＡＴＧＡ
Ｓ
ＧＡＣＡＡＣＣＡＡＧＴＣＴＣＣＣＴＣＡＡＡＧＧＡＴＡＴＧＣＴＡＧＡＧＣＣＡＧＡＧ
ＧＣＡＧＡＧＣＴＧＧＣＴＧＡＡＧＡＴＣＴＧＣＣＣＡＣＴＡＣＣＡＡＡＡＧＣＡＣＴＴ
ＣＴＧＴＧＧＡＧＴＣＡＧＡＧＡＴＧＣＣＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２８０２６１５５
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４９４４９６０
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号４０
ＳＮＰ位置転写産物：１７０６
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，８２｜Ｇ，３８）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号１０７，　位置　４８１，（Ｔ，ＡＣＧ）　（Ｒ，ＡＧＧ）

遺伝子番号：２１
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０１６９３５　－　１４６０００２２０１４９９４０
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２３１０１３３　－　１４６０００２２０１４９９６４
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１９０２１２６　－　１９７０００００６９４６５３９０
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＸＲＲＡ１
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＹＡＵ（２０１９８５２５．．２０３２４８０５）
染色体：　１１
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　　（配列番号４１）：

タンパク質配列　　（配列番号１０８）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号１８８）：
ＡＡＧＣＡＴＣＡＴＧＴＴＴＴＧＡＴＧＴＣＴＣＧＧＡＡＧＧＡＡＴＣＡＴＧＧＡＡＧＧ
ＴＧＡＡＡＡＧＣＧＡＡＡＴＣＣＣＡＡＡＧＧＴＧＣＣＧＡＡＧＣＡＧＣＣＴＣＴＧＧＴ
ＧＣＴＣＣＡＴＣＡＣＣＣＧＣＧＣＡＴＧＡ
Ｓ
ＧＡＣＡＡＣＣＡＡＧＴＣＴＣＣＣＴＣＡＡＡＧＧＡＴＡＴＧＣＴＡＧＡＧＣＣＡＧＡＧ
ＧＣＡＧＡＧＣＴＧＧＣＴＧＡＡＧＡＴＣＴＧＣＣＣＡＣＴＡＣＣＡＡＡＡＧＣＡＣＴＴ
ＣＴＧＴＧＧＡＧＴＣＡＧＡＧＡＴＧＣＣＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２８０２６１５５
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４９４４９６０
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号４１
ＳＮＰ位置転写産物：１６７９
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｃ，８２｜Ｇ，３８）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号１０８，　位置　４７２，（Ｔ，ＡＣＧ）　（Ｒ，ＡＧＧ）

遺伝子番号：２２
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２９１９２　－　７９０００７５７６５１６７
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ１９５１１７１　－　７９０００７５７６５１８２
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１７６６６８９　－　１９７０００００６４９２７４８８
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＷＤＲ３１
タンパク質名：　　ＷＤリピートドメイン３１
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ１Ｖ９（２００８２６．．２４８００５）

染色体：　９
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　　（配列番号４２）：

タンパク質配列　　（配列番号１０９）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号１８９）：
ＡＧＧＧＡＡＡＧＡＴＡＡＧＡＣＡＧＴＴＧＴＧＧＣＣＴＡＴＡＡＴＴＧＧＡＡＡＡＣＴ
ＧＧＡＡＡＴＧＴＧＧＴＧＡＡＡＡＧＧＴＴＣＡＡＡＧＧＡＣＡＴＧＡＡＣＡＴＧＡＧＡ
ＴＣＡＣＣＡＡＧＧＴＡＧＣＣＴＧＴＡＴＴ
Ｙ
ＣＣＡＡＡＴＣＣＡＧＣＣＡＧＴＴＣＴＴＣＡＧＴＧＣＣＴＣＴＣＧＴＧＡＣＡＧＧＡＴ
ＧＧＴＣＡＴＧＡＴＧＴＧＧＧＡＣＴＴＧＣＡＣＧＧＴＴＣＣＴＣＡＣＡＡＣＣＡＡＧＧ
ＣＡＧＣＡＡＴＴＧＴＧＴＧＧＣＣＡＴＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６０９９８７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０８１７４７９
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号４２
ＳＮＰ位置転写産物：５８５
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　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１０９，　位置　１１２，（Ｐ，ＣＣＣ）　（Ｓ，ＴＣＣ）

遺伝子番号：２２
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２９１９２　－　７９０００７５７６５１６７
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２０３５２　－　７９０００７５７６５１６８
公開転写産物アクセッション：　ＮＭ＿００１０１２３６１
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ４４３７１　－　１９７０００６４９２７４８７
公開タンパク質アクセッション：　ＮＰ＿００１０１２３６１
遺伝子記号：ＷＤＲ３１
タンパク質名：　ＷＤリピートドメイン３１
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ１Ｖ９（２００８２６．．２４８００５）
染色体：　９
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　　（配列番号４３）：

タンパク質配列　　（配列番号１１０）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号１９０）：
ＡＧＧＧＡＡＡＧＡＴＡＡＧＡＣＡＧＴＴＧＴＧＧＣＣＴＡＴＡＡＴＴＧＧＡＡＡＡＣＴ

ＧＧＡＡＡＴＧＴＧＧＴＧＡＡＡＡＧＧＴＴＣＡＡＡＧＧＡＣＡＴＧＡＡＣＡＴＧＡＧＡ
ＴＣＡＣＣＡＡＧＧＴＡＧＣＣＴＧＴＡＴＴ
Ｙ
ＣＣＡＡＡＴＣＣＡＧＣＣＡＧＴＴＣＴＴＣＡＧＴＧＣＣＴＣＴＣＧＴＧＡＣＡＧＧＡＴ
ＧＧＴＣＡＴＧＡＴＧＴＧＧＧＡＣＴＴＧＣＡＣＧＧＴＴＣＣＴＣＡＣＡＡＣＣＡＡＧＧ
ＣＡＧＣＡＡＴＴＧＴＧＴＧＧＣＣＡＴＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６０９９８７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０８１７４７９
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号４３
ＳＮＰ位置転写産物：４２３
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　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１１０，　位置　１１３，（Ｐ，ＣＣＣ）　（Ｓ，ＴＣＣ）

遺伝子番号：２２
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２９１９２　－　７９０００７５７６５１６７
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２３１６８２１　－　７９０００７５７６５１９９
公開転写産物アクセッション：　ＮＭ＿００１０１２３６１
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１７９４８４８　－　１９７０００００６４９２７４８９
公開タンパク質アクセッション：　ＮＰ＿００１０１２３６１
遺伝子記号：ＷＤＲ３１
タンパク質名：　ＷＤリピートドメイン３１
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ１Ｖ９（２００８２６．．２４８００５）
染色体：　９
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号４４）：

タンパク質配列　（配列番号１１１）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１９１）：
ＡＧＧＧＡＡＡＧＡＴＡＡＧＡＣＡＧＴＴＧＴＧＧＣＣＴＡＴＡＡＴＴＧＧＡＡＡＡＣＴ
ＧＧＡＡＡＴＧＴＧＧＴＧＡＡＡＡＧＧＴＴＣＡＡＡＧＧＡＣＡＴＧＡＡＣＡＴＧＡＧＡ
ＴＣＡＣＣＡＡＧＧＴＡＧＣＣＴＧＴＡＴＴ
Ｙ
ＣＣＡＡＡＴＣＣＡＧＣＣＡＧＴＴＣＴＴＣＡＧＴＧＣＣＴＣＴＣＧＴＧＡＣＡＧＧＡＴ
ＧＧＴＣＡＴＧＡＴＧＴＧＧＧＡＣＴＴＧＣＡＣＧＧＴＴＣＣＴＣＡＣＡＡＣＣＡＡＧＧ
ＣＡＧＣＡＡＴＴＧＴＧＴＧＧＣＣＡＴＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６０９９８７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０８１７４７９
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号４４
ＳＮＰ位置転写産物：４２３
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　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１１１，　位置　１１３，（Ｐ，ＣＣＣ）　（Ｓ，ＴＣＣ）

遺伝子番号：２３
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２９９６７　－　６２０００１３３３７５４５０
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２１１３４　－　６２０００１３３３７５４５１
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ４４７３６　－　１９７０００００６９４４９０５６
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＺＮＦ６２７
タンパク質名：　亜鉛フィンガータンパク質　６２７
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ１Ａ１（２８０９３０４．．２８５０３６５）
染色体：　１９
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号４５）：

タンパク質配列　（配列番号１１２）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１９２）：
ＴＧＡＧＣＡＴＧＡＡＡＧＧＡＧＴＣＡＣＡＴＡＧＡＧＡＡＡＣＣＣＣＡＴＧＡＡＡＧＴＡＡＧＡＡＡＴＴＴＧＧＧＡＡＡＧＣＣＴＴＣＡＧＴＣＣＴＴＴＣＴＧＴＴＴＣＴＴＴＣＡＡＣＴＡＣＧＴＧＡＡＡＧＧＡＴＴＣＡＣ
Ｒ
ＧＴＧＧＡＧＡＡＡＧＡＣＣＣＴＧＴＡＡＧＡＴＡＡＴＴＧＧＣＴＴＴＡＡＡＴＴＡＣＧＡＧＡＧＡＣＴＴＧＴＧＡＴＡＧＧＡＣＡＧＴＡＡＡＡＣＣＴＡＧＡＧＴＴＧＧＡＧＴＴＧＧＡＴＣＴＣＴＧＧＡＴＴＧＴＧＴＴＡＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５９９２０２４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４８０４６１１
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号４５
ＳＮＰ位置転写産物：１６０２
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，２５｜Ｇ，７）　アフリカ系アメリカ人（Ａ，２３｜Ｇ，７）　合計（Ａ，４８｜Ｇ，１４）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ３
ＳＮＰ源：　ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ３

遺伝子番号：２４
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ３１４６４　－　８３０００９９５５０７４９
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２２６４５　－　８３０００９９５５０７５０
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ４５１６５　－　１９７０００００６４９２８０９８

公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＧＢＧＴ１
タンパク質名：　グロボシドα－１，３－Ｎ－アセチルガラクトサミニルトランスフェラーゼ１
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ１Ｖ９（２００４７８７４．．２００７８８１０）
染色体：　９
ＯＭＩＭ番号：６０６０７４
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号４６）：

タンパク質配列　（配列番号１１３）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１９３）：
ＣＣＡＴＣＧＴＣＴＣＣＧＡＧＧＧＡＡＣＣＴＴＣＡＡＣＣＣＡＧＡＧＣＴＴＣＴＧＣＡＧＣＡＣＡＴＣＴＡＣＣＡＧＣＣＡＣＴＧＡＡＣＣＴＧＡＣＣＡＴＴＧＧＧＧＴＣＡＣＧＧＴＧＴＴＴＧＣＣＧＴＧＧＧＧＡＡＧＴＡ
Ｍ
ＡＣＴＣＡＴＴＴＣＡＴＣＣＡＧＴＣＣＴＴＣＣＴＧＧＡＧＴＣＡＧＣＣＧＡＧＧＡＧＴＴＣＴＴＣＡＴＧＣＧＴＧＧＧＴＡＣＣＧＧＧＴＧＣＡＣＴＡＣＴＡＣＡＴＣＴＴＣＡＣＴＧＡＣＡＡＣＣＣＴＧＣＡＧＣＣＧＴＴＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６１１８５３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号４６
ＳＮＰ位置転写産物：６４４
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ａ，－）
ＳＮＰ型：ナンセンス変異
タンパク質コード：配列番号１１３，　位置　１２１，（Ｙ，ＴＡＣ）　（＊，ＴＡＡ）

遺伝子番号：２５
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ３４６０１　－　８４０００３１３５７６３２２
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２５８１０　－　８４０００３１３５７６３２３
公開転写産物アクセッション：　ＮＭ＿０００８２１
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ４７０００　－　１９７０００６４９５７４９７
公開タンパク質アクセッション：　ＮＰ＿０００８１２
遺伝子記号：ＧＧＣＸ
タンパク質名：　γ－グルタミルカルボキシラーゼ
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ５ＴＲ（１２６２６５１．．１２９５１１４）
染色体：　２
ＯＭＩＭ番号：１３７１６７
ＯＭＩＭ情報：　ビタミンＫ依存性凝固障害，　２７７４５０　（３）

転写産物配列　（配列番号４７）：

タンパク質配列　（配列番号１１４）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１９４）：
ＣＡＧＣＴＴＴＴＣＡＧＣＡＴＴＧＧＴＡＴＧＴＴＣＴＣＣＴＡＣＧＴＣＡＴＧＣＴＧＧ
ＣＣＡＧＣＡＧＣＣＣＴＣＴＣＴＴＣＴＧＣＴＣＣＣＣＴＧＡＧＴＧＧＣＣＴＣＧＧＡＡ
ＧＣＴＧＧＴＧＴＣＣＴＡＣＴＧＣＣＣＣＣ
Ｒ
ＡＡＧＧＴＴＧＣＡＡＣＡＡＣＴＧＴＴＧＣＣＣＣＴＣＡＡＧＧＣＡＧＣＣＣＣＴＣＡＧ
ＣＣＣＡＧＴＧＴＴＴＣＣＴＧＴＧＴＧＴＡＴＡＡＧＡＧＧＡＧＣＣＧＧＧＧＣＡＡＡＡ
ＧＴＧＧＣＣＡＧＡＡＧＣＣＡＧＧＧＣＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１０３６１２３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ６９９６６４
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号４７
ＳＮＰ位置転写産物：１０６２
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
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１１４，　位置　３２５，（Ｒ，ＣＧＡ）　（Ｑ，ＣＡＡ）

コンテクスト　（配列番号１９５）：
ＡＧＣＡＧＣＴＡＴＴＣＣＴＧＣＣＣＴＡＴＴＣＴＣＡＴＴＴＴＣＴＣＡＣＣＣＡＧＧＧ
ＣＴＡＴＡＡＣＡＡＣＴＧＧＡＣＡＡＡＴＧＧＧＣＴＧＴＡＴＧＧＣＴＡＴＴＣＣＴＧＧ
ＧＡＣＡＴＧＡＴＧＧＴＧＣＡＣＴＣＣＣＧ
Ｙ
ＴＣＣＣＡＣＣＡＧＣＡＣＧＴＧＡＡＧＡＴＣＡＣＣＴＡＣＣＧＴＧＡＴＧＧＣＣＧＣＡ
ＣＴＧＧＣＧＡＡＣＴＧＧＧＣＴＡＣＣＴＴＡＡＣＣＣＴＧＧＧＧＴＡＴＴＴＡＣＡＣＡ
ＧＡＧＴＣＧＧＣＧＡＴＧＧＡＡＧＧＡＴＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３２２５０４４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２５９２５５１
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号４７
ＳＮＰ位置転写産物：１３０６
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，１１｜Ｃ，２７）　アフリカ系アメリカ人（Ｔ，１２｜Ｃ，２６）　合計（Ｔ，２３｜Ｃ，５３）
ＳＮＰ型：サイレント変異
タンパク質コード：配列番号１１４，　位置　４０６，（Ｒ，ＣＧＣ）　（Ｒ，ＣＧＴ）
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
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１１４，　位置　４０６，（Ｒ，ＣＧＣ）　（Ｒ，ＣＧＴ）

遺伝子番号：２６
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ３４６０４　－　８４０００３１３５８５９０３
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ１９５４２０３　－　８４０００３１３５８５９１８
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１７６７７０１　－　１９７０００００６４９５７４４０
公開タンパク質アクセッション：

遺伝子記号：ＶＡＭＰ８
タンパク質名：　小胞結合膜タンパク質８（エンドブレビン）
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ５ＴＲ（１２３０６６１．．１２６６５３３）
染色体：　２
ＯＭＩＭ番号：６０３１７７
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号４８）：

タンパク質配列　（配列番号１１５）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号１９６）：
ＴＣＣＴＧＧＣＣＣＧＧＧＧＧＧＡＡＡＡＣＴＴＧＧＡＡＣＡＴＣＴＣＣＧＣＡＡＣＡＡＧＡＣＡＧＡＧＧＡＴＣＴＧＧＡＡＧＣＣＡＣＡＴＣＴＧＡＧＣＡＣＴＴＣＡＡＧＡＣＧＡＣＡＴＣＧＣＡＧＡＡＧＧＴＧＧＣＴＣＧ
Ｒ
ＡＡＡＴＴＣＴＧＧＴＧＧＡＡＧＡＡＣＧＴＧＡＡＧＡＴＧＡＴＴＧＴＣＣＴＴＡＴＣＴＧＣＧＴＧＡＴＴＧＴＴＴＴＴＡＴＣＡＴＣＡＴＣＣＴＣＴＴＣＡＴＴＧＴＧＣＴＣＴＴＴＧＣＣＡＣＴＧＧＴＧＣＣＴＴＣＴＣＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２０９１６４２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１００９
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号４８
ＳＮＰ位置転写産物：２９１
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，２０｜Ｇ，１８）　アフリカ系アメリカ人（Ａ，１７｜Ｇ，１３）　合計（Ａ，３７｜Ｇ，３１）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ５
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ５

コンテクスト　（配列番号１９７）：
ＣＴＴＡＴＣＴＧＣＧＴＧＡＴＴＧＴＴＴＴＡＴＣＡＴＣＡＴＣＣＴＣＴＴＣＡＴＴＧＴＧＣＴＣＴＴＴＧＣＣＡＣＴＧＧＴＧＣＣＴＴＣＴＣＴＴＡＡＧＴＡＡＣＡＧＧＧＧＡＡＣＣＴＣＴＣＣＣＡＣＣＴＧＣＣＣＴＴＣＴ
Ｙ
ＴＴＣＡＧＧＧＡＣＡＡＣＣＣＴＣＣＡＴＡＡＡＴＧＴＧＴＧＣＣＡＡＧＡＧＧＧＴＣＴＣＣＴＴＴＣＣＴＧＴＣＴＴＣＣＴＣＴＡＣＡＧＡＧＡＡＴＧＣＴＧＣＴＣＧＧＴＣＣＴＣＣＴＡＣＣＣＣＴＣＴＴＣＣＣＧＡＧＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２０９１６４３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０５８５８８
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号４８
ＳＮＰ位置転写産物：４２５
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，１４｜Ｔ，２２）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，１４｜Ｔ，１４）　合計（Ｃ，２８｜Ｔ，３６）

ＳＮＰ型：ＵＴＲ５
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ５

コンテクスト　（配列番号１９８）：
ＡＣＣＣＴＣＣＡＴＡＡＡＴＧＴＧＴＧＣＣＡＡＧＡＧＧＧＴＣＴＣＣＴＴＴＣＣＴＧＴ
ＣＴＴＣＣＴＣＴＡＣＡＧＡＧＡＡＴＧＣＴＧＣＴＣＧＧＴＣＣＴＣＣＴＡＣＣＣＣＴＣ
ＴＴＣＣＣＧＡＧＧＣＣＣＴＧＣＴＧＣＣＡ
Ｙ
ＧＴＴＧＴＡＴＧＣＣＣＣＡＧＡＡＧＧＣＡＧＧＡＡＴＡＧＡＧＴＴＧＧＡＧＣＧＧＴＧ
ＣＣＡＧＣＡＧＣＡＧＧＣＧＡＡＣＧＡＧＧＴＧＡＣＧＧＡＡＡＴＴＡＴＧＣＧＴＡＡＣ
ＡＡＣＴＴＣＧＧＣＡＡＧＧＴＣＣＴＧＧＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２０９１６４４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０１０
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号４８
ＳＮＰ位置転写産物：５３６
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，１６｜Ｔ，１８）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，１２｜Ｔ，１４）　合計（Ｃ，２８｜Ｔ，３２）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号１１５，　位置　１６，（Ｃ，ＴＧＴ）　（Ｒ，ＣＧＴ）
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
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１１５，　位置　１６，（Ｃ，ＴＧＴ）　（Ｒ，ＣＧＴ）
コンテクスト　（配列番号１９９）：
ＴＧＣＧＧＡＡＣＣＴＧＣＡＡＡＧＴＧＡＧＧＴＧＧＡＧＧＧＡＧＴＴＡＡＧＡＡＴＡＴ
ＴＡＴＧＡＣＣＣＡＧＡＡＴＧＴＧＧＡＧＣＧＧＡＴＣＣＴＧＧＣＣＣＧＧＧＧＧＧＧＡＡ
ＡＡＣＴＴＧＧＡＡＣＡＴＣＴＣＣＧＣＡＡ
Ｙ
ＡＡＧＡＣＡＧＡＧＧＡＴＣＴＧＧＡＡＧＣＣＡＣＡＴＣＴＧＡＧＣＡＣＴＴＣＡＡＧＡ
ＣＧＡＣＡＴＣＧＣＡＧＡＡＧＧＴＧＧＣＴＣＧＡＡＡＡＴＴＣＴＧＧＴＧＧＡＡＧＡＡ
ＣＧＴＧＡＡＧＡＴＧＡＴＴＧＴＣＣＴＴＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５９３５０７８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ３７３１８２８
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号４８
ＳＮＰ位置転写産物：２２８
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，２８｜Ｔ，１２）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，２３｜Ｔ，９）　合計（Ｃ，５１｜Ｔ，２１）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ５
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ５

遺伝子番号：２６
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ３４６０４　－　８４０００３１３５８５９０３
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２５８１３　－　８４０００３１３５８５９１１
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ４７００９　－　１９７０００００６４９５７４３９
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＶＡＭＰ８
タンパク質名：　小胞結合膜タンパク質８（エンドブレビン）
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ５ＴＲ（１２３０６６１．．１２６６５３３）
染色体：　２
ＯＭＩＭ番号：６０３１７７
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号４９）：

タンパク質配列　（配列番号１１６）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号２００）：
ＴＣＣＴＧＧＣＣＣＧＧＧＧＧＧＧＡＡＡＡＣＴＴＧＧＡＡＣＡＴＣＴＣＣＧＣＡＡＣＡＡＧＡＣＡＧＡＧＧＡＴＣＴＧＧＡＡＧＣＣＡＣＡＴＣＴＧＡＧＣＡＣＴＴＣＡＡＧＡＣＧＡＣＡＴＣＧＣＡＧＡＡＧＧＴＧＧＣＴＣＧ
Ｒ
ＡＡＡＴＴＣＴＧＧＴＧＧＡＡＧＡＡＣＧＴＧＡＡＧＡＴＧＡＴＴＧＴＣＣＴＴＡＴＣＴＧＣＧＴＧＡＴＴＧＴＴＴＴＴＡＴＣＡＴＣＡＴＣＣＴＣＴＴＣＡＴＴＧＴＧＣＴＣＴＴＴＧＣＣＡＣＴＧＧＴＧＣＣＴＴＣＴＣＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２０９１６４２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１００９
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号４９
ＳＮＰ位置転写産物：２９１
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，２０｜Ｇ，１８）　アフリカ系アメリカ人（Ａ，１７｜Ｇ，１３）　合計（Ａ，３７｜Ｇ，３１）
ＳＮＰ型：サイレント変異
タンパク質コード：配列番号１１６，　位置　６７，（Ｒ，ＣＧＡ）　（Ｒ，ＣＧＧ）
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：サイレント変異
タンパク質コード：配列番号１１６，　位置　６７，（Ｒ，ＣＧＡ）　（Ｒ，ＣＧＧ）

コンテクスト　（配列番号２０１）：
ＣＴＴＡＴＣＴＧＣＧＴＧＡＴＴＧＴＴＴＴＡＴＣＡＴＣＡＴＣＣＴＣＴＴＣＡＴＴＧＴＧＣＴＣＴＴＴＧＣＣＡＣＴＧＧＴＧＣＣＴＴＴＣＴＣＴＴＡＡＧＴＡＡＣＡＧＧＧＡＡＣＣＴＣＴＣＣＣＡＣＣＴＧＣＣＣＴＴＣＴ
Ｙ
ＴＴＣＡＧＧＧＡＣＡＡＣＣＣＴＣＣＡＴＡＡＡＴＧＴＧＴＧＣＣＡＡＧＡＧＧＧＴＣＴＣＣＴＴＴＣＣＴＧＴＣＴＴＣＣＴＣＴＡＣＡＧＡＧＡＡＴＧＣＴＧＣＴＣＧＧＴＣＣＴ

ＣＣＴＡＣＣＣＣＴＣＴＴＣＣＣＧＡＧＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２０９１６４３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０５８５８８
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号４９
ＳＮＰ位置転写産物：４２５
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，１４｜Ｔ，２２）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，１４｜Ｔ，１４）　合計（Ｃ，２８｜Ｔ，３６）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ３
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ３

コンテクスト　（配列番号２０２）：
ＡＣＣＣＴＣＣＡＴＡＡＡＴＧＴＧＴＧＣＣＡＡＧＡＧＧＧＴＣＴＣＣＴＴＴＣＣＴＧＴ
ＣＴＴＣＣＴＣＴＡＣＡＧＡＧＡＡＴＧＣＴＧＣＴＣＧＧＴＣＣＴＣＣＴＡＣＣＣＣＴＣ
ＴＴＣＣＣＧＡＧＧＣＣＣＴＧＣＴＧＣＣＡ
Ｙ
ＧＴＴＧＴＡＴＧＣＣＣＣＡＧＡＡＧＧＴＡＣＣＴＴＧＧＴＣＣＣＣＣＧＧＡＡＧＧＡＧ
ＡＧＡＡＡＡＡＡＧＡＧＡＧＡＴＧＧＡＣＴＧＴＧＧＣＴＧＣＡＴＴＴＣＴＴＧＧＧＴＣ
ＣＴＴＡＧＡＧＴＧＧＧＣＴＧＧＡＧＡＧＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２０９１６４４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０１０
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号４９
ＳＮＰ位置転写産物：５３６
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，１６｜Ｔ，１８）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，１２｜Ｔ，１４）　合計（Ｃ，２８｜Ｔ，３２）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ３
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ３

コンテクスト　（配列番号２０３）：
ＴＧＣＧＧＡＡＣＣＴＧＣＡＡＡＧＴＧＡＧＧＴＧＧＡＧＧＧＡＧＴＴＡＡＧＡＡＴＡＴ
ＴＡＴＧＡＣＣＣＡＧＡＡＴＧＴＧＧＡＧＣＧＧＡＴＣＣＴＧＧＣＣＣＧＧＧＧＧＧＧＡＡ
ＡＡＣＴＴＧＧＡＡＣＡＴＣＴＣＣＧＣＡＡ
Ｙ
ＡＡＧＡＣＡＧＡＧＧＡＴＣＴＧＧＡＡＧＣＣＡＣＡＴＣＴＧＡＧＣＡＣＴＴＣＡＡＧＡ
ＣＧＡＣＡＴＣＧＣＡＧＡＡＧＧＴＧＧＣＴＣＧＡＡＡＡＴＴＣＴＧＧＴＧＧＡＡＧＡＡ
ＣＧＴＧＡＡＧＡＴＧＡＴＴＧＴＣＣＴＴＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５９３５０７８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ３７３１８２８
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号４９
ＳＮＰ位置転写産物：２２８
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，２８｜Ｔ，１２）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，２３｜Ｔ，９）　合計（Ｃ，５１｜Ｔ，２１）

ＳＮＰ型：サイレント変異
タンパク質コード：配列番号１１６，　位置　４６，（Ｎ，ＡＡＣ）　（Ｎ，ＡＡＴ）
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　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１１６，　位置　４６，（Ｎ，ＡＡＣ）　（Ｎ，ＡＡＴ）

遺伝子番号：２７
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ３７０６７　－　８４０００３１５０２３３４５
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２３３４２７１　－　８４０００３１５０２３３５２
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１８１０７９５　－　１９７０００００６４９５３４３６
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＧＪＡ４
タンパク質名：　ギャップ結合タンパク質，α４，３７ｋＤａ（コネキシン３７）
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ８０２（４８３３９６８２．．４８３６２６０８）
染色体：　１
ＯＭＩＭ番号：１２１０１２
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号５０）：

タンパク質配列　（配列番号１１７）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号２０４）：
ＡＴＣＣＡＧＴＧＡＧＣＡＧＡＡＣＴＧＧＧＣＣＡＡＣＣＴＧＡＣＣＡＣＡＧＡＧＧＡＧ
ＡＧＧＣＴＧＧＣＧＴＣＴＴＣＣＡＧＧＣＣＣＣＣＴＣＴＣＴＴＣＣＴＧＧＡＣＣＣＡＣ
ＣＣＣＣＴＣＡＧＡＡＴＧＧＣＣＡＡＡＡＡ
Ｙ
ＣＣＣＣＡＡＧＴＣＧＴＣＣＣＡＧＣＡＧＣＴＣＴＧＣＴＴＣＴＡＡＧＡＡＧＣＡＧＴＡ
ＴＧＴＡＴＡＧＡＧＧＣＣＴＧＴＧＧＣＴＴＡＴＧＴＣＡＣＣＣＡＡＣＡＧＡＧＧＧＧＴ
ＣＣＴＧＡＧＡＡＧＴＣＴＧＧＣＴＧＣＣＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１７４１１１１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１７６４３９１
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号５０
ＳＮＰ位置転写産物：１１３７
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，２６｜Ｔ，１２）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，２０｜Ｔ，１０）　合計（Ｃ，４６｜Ｔ，２２）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号１１７，　位置　３１９，（Ｐ，ＣＣＣ）　（Ｓ，ＴＣＣ）
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨＧＭＤ；ｄｂＳＮＰ
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１１７，　位置　３１９，（Ｐ，ＣＣＣ）　（Ｓ，ＴＣＣ）

遺伝子番号：２７
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ３７０６７　－　８４０００３１５０２３３４５
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２８２９７　－　８４０００３１５０２３３４６
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ４７７１５　－　１９７０００６４９５３４３５
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＧＪＡ４
タンパク質名：　ギャップ結合タンパク質，α４，３７ｋＤａ（コネキシン３７）
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ８０２（４８３３９６８２．．４８３６２６０８）
染色体：　１
ＯＭＩＭ番号：１２１０１２
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号５１）：

タンパク質配列　（配列番号１１８）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号２０５）：
ＡＴＣＣＡＧＴＧＡＧＣＡＧＡＡＣＴＧＧＧＣＣＡＡＣＣＴＧＡＣＣＡＣＡＧＡＧＧＡＧ
ＡＧＧＣＴＧＧＣＧＴＣＴＴＣＣＡＧＧＣＣＣＣＣＴＣＴＣＴＴＣＣＴＧＧＡＣＣＣＡＣ
ＣＣＣＣＴＣＡＧＡＡＴＧＧＣＣＡＡＡＡＡ
Ｙ
ＣＣＣＣＡＡＧＴＣＧＴＣＣＣＡＧＣＡＧＣＴＣＴＧＣＴＴＣＴＡＡＧＡＡＧＣＡＧＴＡ
ＴＧＴＡＴＡＧＡＧＧＣＣＴＧＴＧＧＣＴＴＡＴＧＴＣＡＣＣＣＡＡＣＡＧＡＧＧＧＧＴ
ＣＣＴＧＡＧＡＡＧＴＣＴＧＧＣＴＧＣＣＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１７４１１１１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１７６４３９１
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号５１
ＳＮＰ位置転写産物：１０４２
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，２６｜Ｔ，１２）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，２０｜Ｔ，１０）　合計（Ｃ，４６｜Ｔ，２２）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号１１８，　位置　３１９，（Ｐ，ＣＣＣ）　（Ｓ，ＴＣＣ）
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨＧＭＤ；ｄｂＳＮＰ
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１１８，　位置　３１９，（Ｐ，ＣＣＣ）　（Ｓ，ＴＣＣ）

遺伝子番号：２８
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ３９６０２　－　１４５０００１４７４７４４２２
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ１９６１５７１　－　１４５０００１４７４７４４２３
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１７７４２８４　－　１９７０００６９４５０８２７

公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＭＫＩ６７
タンパク質名：　モノクローナル抗体Ｋｉ－６７により同定される抗原
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（４２５０６１９．．４３００３５５）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：１７６７４１
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号５２）：

タンパク質配列　（配列番号１１９）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号２０６）：
ＣＡＧＡＣＴＣＣＡＴＧＴＧＣＣＴＧＡＧＡＴＣＡＡＧＡＡＡＧＡＣＡＡＡＡＡＡＧＣＣＡＧＣＣＴＧＣＡＧＣＡＡＧＣＡＣＴＴＴＧＧＡＧＡＧＣＧＡＡＴＣＴＧＴＧＣＡＧＡＧＡＧＴＡＡＣＧＣＧＧＡＧＴＧＴＣＡＡＧＡＧ
Ｒ
ＴＧＴＧＣＡＧＡＡＡＡＴＣＣＡＡＡＧＡＡＧＧＣＴＧＡＧＧＡＣＡＡＴＧＴＧＴＧＴＧＴＣＡＡＧＡＡＡＡＴＡＡＧＡＡＣＣＡＧＡＡＧＴＣＡＴＡＧＧＧＡＣＡＧＴＧＡＡＧＡＴＡＴＴＴＧＡＣＡＧＡＡＡＡＡＴＣＧＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１２７６３６８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１００８２５０４
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号５２
ＳＮＰ位置転写産物：１００６０
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ｄｂＳＮＰ
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１１９，　位置　３２２８，（Ｒ，ＡＧＡ）　（Ｒ，ＡＧＧ）

コンテクスト　（配列番号２０７）：
ＣＣＴＡＡＧＧＡＡＡＡＧＧＣＣＣＡＧＧＣＴＣＴＡＧＡＡＧＡＣＣＴＧＧＣＴＧＧＣＴＴＴＡＡＡＧＡＧＣＴＣＴＴＣＣＡＧＡＣＴＣＣＴＧＧＴＣＡＣＡＣＣＧＡＧＧＡＡＴＴＡＧＴＧＧＣＴＧＣＴＧＧＴＡＡＡＡＣＣＡ
Ｙ
ＴＡＡＡＡＴＡＣＣＣＴＧＣＧＡＣＴＣＴＣＣＡＣＡＧＴＣＡＧＡＣＣＣＡＧＴＧＧＡＣＡＣＣＣＣＡＡＣＡＡＧＣＡＣＡＡＡＧＣＡＡＣＧＡＣＣＣＡＡＧＡＧＡＡＧＴＡＴＣＡＧＧＡＡＡＧＣＡＧＡＴＧＴＡＧＡＧＧＧＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１８０１１４９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４７５０６８５
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号５２
ＳＮＰ位置転写産物：４１１６
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　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１１９，　位置　１２４７，（Ｔ，ＡＣＴ）　（Ｉ，ＡＴＴ）

遺伝子番号：２８
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ３９６０２　－　１４５０００１４７４７４４２２
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２３２０２２０　－　１４５０００１４７４７４４６０
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１８９７５６５　－　１９７０００００６９４５０８２９
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＭＫＩ６７
タンパク質名：　モノクローナル抗体Ｋｉ－６７により同定される抗原
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（４２５０６１９．．４３００３５５）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：１７６７４１
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号５３）：

タンパク質配列　（配列番号１２０）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号２０８）：
ＣＡＧＡＣＴＣＣＡＴＧＴＧＣＣＴＧＡＧＡＴＣＡＡＧＡＡＡＧＡＣＡＡＡＡＡＧＣＣＡＧＣＣＴＧＣＡＧＣＡＡＧＣＡＣＴＴＴＧＧＡＧＡＧＣＧＡＡＴＣＴＧＴＧＣＡＧＡＧＡＧＴＡＡＣＧＣＧＧＡＧＴＧＴＣＡＡＧＡＧ
Ｒ
ＴＧＴＧＣＡＧＡＡＡＡＴＣＣＡＡＡＧＡＡＧＧＣＴＧＡＧＧＡＣＡＡＴＧＴＧＴＧＴＧＴＣＡＡＧＡＡＡＡＴＡＡＧＡＡＣＣＡＧＡＡＧＴＣＡＴＡＧＧＧＡＣＡＧＴＧＡＡＧＡＴＡＴＴＴＧＡＣＡＧＡＡＡＡＡＴＣＧＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１２７６３６８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１００８２５０４
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号５３
ＳＮＰ位置転写産物：８９８４
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ｄｂＳＮＰ
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１２０，　位置　２７７３，（Ｒ，ＡＧＡ）　（Ｒ，ＡＧＧ）

コンテクスト　（配列番号２０９）：
ＣＣＴＡＡＧＧＡＡＡＡＧＧＣＣＣＡＧＧＣＴＣＴＡＧＡＡＧＡＣＣＴＧＧＣＴＧＧＣＴＴＴＡＡＡＧＡＧＣＴＣＴＴＣＣＡＧＡＣＴＣＣＴＧＧＴＣＡＣＡＣＣＧＡＧＧＡＡＴＴＡＧＴＧＧＣＴＧＣＴＧＧＴＡＡＡＡＣＣＡ
Ｙ
ＴＡＡＡＡＴＡＣＣＣＴＧＣＧＡＣＴＣＴＣＣＡＣＡＧＴＣＡＧＡＣＣＣＡＧＴＧＧＡＣＡＣＣＣＣＡＡＣＡＡＧＣＡＣＡＡＡＧＣＡＡＣＧＡＣＣＣＡＡＧＡＧＡＡＧＴＡＴＣＡＧＧＡＡＡＧＣＡＧＡＴＧＴＡＧＡＧＧＧＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１８０１１４９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４７５０６８５

転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号５３
ＳＮＰ位置転写産物：３０４０
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　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１２０，　位置　７９２，（Ｔ，ＡＣＴ）　（Ｉ，ＡＴＴ）

遺伝子番号：２８
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ３９６０２　－　１４５０００１４７４７４４２２
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ３０８５４　－　１４５０００１４７４７４４４２
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ５０７５３　－　１９７０００００６９４５０８２８
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＭＫＩ６７
タンパク質名：　モノクローナル抗体Ｋｉ－６７により同定される抗原
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（４２５０６１９．．４３００３５５）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：１７６７４１
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号５４）：

タンパク質配列　（配列番号１２１）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号２１０）：
ＣＡＧＡＣＴＣＣＡＴＧＴＧＣＣＴＧＡＧＡＴＣＡＡＧＡＡＡＧＡＣＡＡＡＡＡＧＣＣＡＧＣＣＴＧＣＡＧＣＡＡＧＣＡＣＴＴＴＧＧＡＧＡＧＣＧＡＡＴＣＴＧＴＧＣＡＧＡＧＡＧＴＡＡＣＧＣＧＧＡＧＴＧＴＣＡＡＧＡＧ
Ｒ
ＴＧＴＧＣＡＧＡＡＡＡＴＣＣＡＡＡＧＡＡＧＧＣＴＧＡＧＧＡＣＡＡＴＧＴＧＴＧＴＧＴＣＡＡＧＡＡＡＡＴＡＡＧＡＡＣＣＡＧＡＡＧＴＣＡＴＡＧＧＧＡＣＡＧＴＧＡＡＧＡＴＡＴＴＴＧＡＣＡＧＡＡＡＡＡＴＣＧＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１２７６３６８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１００８２５０４
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号５４
ＳＮＰ位置転写産物：８９８０
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ｄｂＳＮＰ
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１２１，　位置　２８６８，（Ｒ，ＡＧＡ）　（Ｒ，ＡＧＧ）

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

Y
ＴＡＡＡＡＴＡＣＣＣＴＧＣＧＡＣＴＣＴＣＣＡＣＡＧＴＣＡＧＡＣＣＣＡＧＴＧＧＡＣ
ＡＣＣＣＣＡＡＣＡＡＧＣＡＣＡＡＡＧＣＡＡＣＧＡＣＣＣＣＡＡＧＡＧＡＡＧＴＡＴＣＡ
ＧＧＡＡＡＧＣＡＧＡＴＧＴＡＧＡＧＧＧＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１８０１１４９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４７５０６８５
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号５４
ＳＮＰ位置転写産物：３０３６
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　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１２１，　位置　８８７，（Ｔ，ＡＣＴ）　（Ｉ，ＡＴＴ）

遺伝子番号：２９
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ３９９４９　－　６３０００１３２５０２６８４
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ３１２０１　－　６３０００１３２５０２６８５
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ４９７３８　－　１９７０００６９３７２４４３
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＳＬＳ（２９４５９７６．．２９７２４０９）
染色体：　１
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　　（配列番号５５）：

タンパク質配列　　（配列番号１２２）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号２１２）：
ＴＣＴＴＣＴＧＧＣＴＴＧＴＡＣＣＡＡＣＡＣＡＧＡＴＧＴＴＡＡＣＧＡＡＴＴＴＧＴＧ
ＡＴＡＴＴＣＡＴＴＴＧＴＧＧＡＧＴＴＣＴＴＧＴＡＣＴＴＧＴＧＧＴＴＣＣＣＴＴＴＣ
ＴＧＴＴＴＡＴＣＴＧＴＧＴＴＴＣＴＴＡＴ
Y
ＴＣＴＧＣＡＴＴＣＴＧＡＧＧＡＣＴＡＴＣＣＴＧＡＡＧＡＴＴＣＣＣＴＣＡＧＣＴＧＡ
ＧＧＧＣＡＧＡＣＧＧＡＡＡＧＣＧＴＴＴＴＣＣＡＣＣＴＧＣＧＣＣＴＣＴＣＡＣＣＴＣ
ＡＧＴＧＴＴＧＴＴＡＴＴＧＴＴＣＡＴＴＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１９２１２２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１４１８８４３
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号５５
ＳＮＰ位置転写産物：９０３
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
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１２２，　位置　２２８，（Ｌ，ＣＴＣ）　（Ｆ，ＴＴＣ）

遺伝子番号：３０
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ４０２９８　－　６７０００１２９３３９８８５
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２２８９７９２　－　６７０００１２９３３９９４６
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１８８２９６８　－　１９７０００００６９４２６２３２
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＰＩＧＸ
タンパク質名：　ＥＬＬＰ３０３０
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＳＮ２（８９０３６９．．１００６４１２）
染色体：　３
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号５６）：

タンパク質配列　（配列番号１２３）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号２１３）：
ＣＴＧＧＧＧＧＧＴＴＣＴＧＡＡＴＧＧＧＡＧＣＣＴＣＧＣＣＣＣＡＣＴＣＣＡＧＧＡＴＧＴＴＧＣＣＣＣＣＡＴＧＴＴＡＣＡＧＧＴＣＣＴＧＴＣＴＣＴＣＡＧＧＡＡＣＡＴＧＧＧＣＣＴＣＣＡＣＴＣＣＡＧＣＴＴＴＡＴＧ
Ｓ
ＣＧＴＴＧＧＡＣＴＴＣＴＣＴＧＧＧＴＴＴＧＧＧＡＡＴＣＴＣＡＧＧＧＡＣＴＴＡＧＡＴＣＴＧＴＣＧＧＧＧＡＡＴＴＧＣＴＴＧＡＣＣＡＣＣＴＴＣＣＣＡＡＧＧＴＴＴＧＧＧＧＧＣＡＧＣＣＴＧＧＣＣＣＴＧＧＡＧＡＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６２３７４９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号５６
ＳＮＰ位置転写産物：２３５３
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨａｐＭａｐ
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１２３，　位置　７８５，（Ａ，ＧＣＧ）　（Ｐ，ＣＣＧ）

遺伝子番号：３０
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ４０２９８　－　６７０００１２９３３９８８５
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ３１５５３　－　６７０００１２９３３９８９５
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ５０１３１　－　１９７０００００６９４２６２２７
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＰＩＧＸ
タンパク質名：　ＥＬＬＰ３０３０
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＳＮ２（８９０３６９．．１００６４１２）

染色体：　３
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　　（配列番号５７）：

タンパク質配列　　（配列番号１２４）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号２１４）：
ＣＴＧＧＧＧＧＧＴＴＣＴＧＡＡＴＧＧＧＡＧＣＣＴＣＧＣＣＣＣＡＣＴＣＣＡＧＧＡＴ
ＧＴＴＧＣＣＣＣＣＡＴＧＴＴＡＣＡＧＧＴＣＣＴＧＴＣＴＣＴＣＡＧＧＡＡＣＡＴＧＧ
ＧＣＣＴＣＣＡＣＴＣＣＡＧＣＴＴＴＡＴＧ
Ｓ
ＣＧＴＴＧＧＡＣＴＴＣＴＣＴＧＧＧＴＴＴＧＧＧＡＡＴＣＴＣＡＧＧＧＡＣＴＴＡＧＡ
ＴＣＴＧＴＣＧＧＧＧＡＡＴＴＧＣＴＴＧＡＣＣＡＣＣＴＴＣＣＣＡＡＧＧＴＴＴＧＧＧ
ＧＧＣＡＧＣＣＴＧＧＣＣＣＴＧＧＡＧＡＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６２３７４９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号５７
ＳＮＰ位置転写産物：１８４９
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨａｐＭａｐ
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１２４，　位置　５９４，（Ａ，ＧＣＧ）　（Ｐ，ＣＣＧ）

遺伝子番号：３１
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ４０４１６　－　１０４０００１１７９１０９２２
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ３１６７４　－　１０４０００１１７９１０９２３
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ５０１８６　－　１９７０００００６９３６５６７７
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＳＮＸ１９
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＶＹ５（４０７７３５５１．．４０８３４１４４）
染色体：　１１
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　　（配列番号５８）：

タンパク質配列　　（配列番号１２５）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号２１５）：
ＧＣＴＡＧＣＡＡＧＴＣＴＡＧＧＣＴＧＡＧＧＴＴＣＴＣＡＴＣＣＡＧＴＡＡＡＡＴＴＴ

ＣＴＣＣＡＧＣＡＣＴＡＡＧＴＧＴＧＡＣＴＧＡＡＧＣＡＣＡＡＧＡＣＡＡＧＡＴＴＣＴ
ＴＴＡＴＴＧＴＣＴＣＣＡＧＧＡＡＧＧＣＡ
Ｒ
ＴＧＴＧＧＡＧＴＣＴＧＡＧＡＣＴＣＴＡＴＣＣＡＴＧＴＣＴＧＣＧＡＴＧＧＡＡＴＣＴ
ＴＴＴＡＴＴＧＡＡＡＡＡＣＡＧＡＣＡＡＡＧＴＴＡＣＴＧＧＡＡＡＴＧＣＡＧＣＣＡＡ
ＣＡＡＡＡＧＣＣＣＣＡＧＡＡＡＡＡＧＡＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６２６０７７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４４１４２２３
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号５８
ＳＮＰ位置転写産物：２７８６
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，２５｜Ａ，１３）　アフリカ系アメリカ人（Ｇ，１６｜Ａ，１４）　合計（Ｇ，４１｜Ａ，２７）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号１２５，　位置　７５３，（Ｓ，ＡＧＴ）　（Ｎ，ＡＡＴ）
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
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１２５，　位置　７５３，（Ｓ，ＡＧＴ）　（Ｎ，ＡＡＴ）

コンテクスト　（配列番号２１６）：
ＡＡＴＧＧＡＴＡＴＴＧＣＣＡＡＧＧＧＡＡＣＡＡＴＣＡＧＡＡＣＴＣＡＴＣＴＧＧＣＴ
ＴＴＧＡＡＡＡＣＧＡＣＣＴＧＣＣＡＡＧＴＴＴＧＧＣＴＡＧＣＡＧＧＴＴＣＡＧＡＣＡ
ＡＣＡＡＧＡＧＡＧＴＡＡＣＡＡＴＴＧＧＴ
Ｒ
ＧＡＧＡＧＣＣＡＣＡＧＧＴＡＧＡＡＡＡＧＡＴＡＣＴＣＣＣＡＧＣＴＧＡＣＡＧＧＧＴ
ＧＡＴＡＡＡＡＧＧＣＡＧＧＧＡＡＧＡＡＴＴＧＧＧＣＣＴＧＴＧＣＴＧＡＴＣＣＡＧＧ
ＡＡＧＧＴＴＴＴＡＴＴＧＴＴＴＧＣＴＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ７５０７６６６
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０５００７８
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号５８
ＳＮＰ位置転写産物：５６７８
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ；　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，７２｜Ｇ，４８）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ３

コンテクスト　（配列番号２１７）：
ＣＡＡＡＡＧＴＴＴＣＴＴＣＧＴＣＴＴＡＴＣＴＴＴＧＧＧＡＣＣＣＴＡＧＴＴＣＡＡＡ
ＧＧＴＧＧＣＴＡＧＡＧＧＴＧＣＡＧＧＴＡＧＣＴＡＡＴＴＴＡＡＣＡＡＧＴＣＣＡＣＡ
ＧＣＧＣＴＧＧＧＴＧＣＡＧＴＡＣＣＴＣＣ
Ｋ
ＧＣＴＴＣＴＴＣＡＧＧＡＧＴＣＣＡＴＣＴＧＧＣＣＴＧＧＴＧＧＡＧＴＴＴＴＧＣＣＴ
ＡＡＧＴＴＴＣＣＡＣＧＧＣＣＣＧＴＡＡＧＧＡＣＣＣＡＡＧＡＧＣＡＧＡＡＡＣＴＧＧ
ＣＴＧＣＴＧＡＧＡＡＡＣＡＧＧＣＴＴＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１６１８９７４７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２９８５６６
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号５８
ＳＮＰ位置転写産物：３１６１
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ；　ＣＤＸ

＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，６｜Ｇ，１１４）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号１２５，　位置　８７８，（Ｌ，ＣＴＧ）　（Ｒ，ＣＧＧ）

コンテクスト　（配列番号２１８）：
ＡＧＴＡＧＧＣＴＡＣＡＧＣＴＡＡＧＡＡＧＧＣＣＴＡＧＧＴＴＣＴＣＧＧＴＧＧＣＴＣ
ＡＣＴＴＣＴＣＴＣＣＣＡＣＴＴＣＴＧＣＴＣＣＡＴＴＴＧＴＡＧＣＡＧＧＴＧＡＣＡＧ
ＧＧＧＴＣＴＧＴＧＴＧＴＣＣＣＡＧＴＴＧ
Ｙ
ＡＴＧＣＡＣＧＴＴＴＡＴＴＴＣＣＣＴＧＴＴＣＣＴＴＴＴＧＴＧＡＴＧＴＴＧＧＧＡＴ
ＴＧＴＴＧＣＴＧＧＴＧＡＧＴＡＧＡＴＣＣＴＧＴＴＴＣＣＴＴＴＧＧＧＡＡＡＡＧＡＡ
ＧＣＴＧＴＧＡＧＧＴＡＧＡＧＧＡＡＴＧＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２７４６７５４９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ３１９０３３１
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号５８
ＳＮＰ位置転写産物：３６９３
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧＢＡＳＥ；　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，６７｜Ｃ，５３）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ３

コンテクスト　（配列番号２１９）：
ＡＡＣＴＧＣＡＴＧＡＣＡＡＧＣＴＧＣＡＴＡＴＴＣＡＧＣＣＴＣＡＧＴＴＴＴＴＣＣＡ
ＡＧＧＡＧＡＡＴＧＧＡＡＡＧＣＡＣＴＴＧＣＣＴＣＣＴＧＴＣＴＴＡＡＧＡＡＴＧＣＡ
ＣＡＡＡＧＡＧＴＡＧＧＡＣＴＡＧＣＡＡＧ
Ｓ
ＣＴＧＧＧＧＧＡＴＧＡＡＡＴＣＴＣＣＣＴＴＣＣＴＡＡＧＴＣＴＴＴＧＡＣＡＧＡＧＡ
ＡＣＴＴＴＴＡＴＴＡＴＴＣＴＧＡＡＣＡＧＡＴＡＡＧＡＴＴＡＧＣＡＡＡＣＴＴＡＣＡ
ＡＧＧＡＡＴＡＧＣＴＴＣＴＴＡＴＴＴＣＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２９１３８８２７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ６５９０５２０
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号５８
ＳＮＰ位置転写産物：４４３８
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，６７｜Ｃ，５１）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ３

遺伝子番号：３２
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ４０５０４　－　７９０００７５３１１１９７
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２２８９３８４　－　７９０００７５３１１２１５
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１８７９６２８　－　１９７０００６９４１２８９２
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＫＩＡＡ１３７０
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＹＬＳ（８８５６４０９．．８９７４

３９８）
染色体：　１５
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号５９）：
タンパク質配列　（配列番号１２６）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号２２０）：
ＴＴＣＴＴＴＧＡＡＡＣＡＴＣＡＡＡＣＡＡＧＡＡＡＴＣＡＧＴＧＴＣＡＧＡＡＣＡＡＴ
ＣＣＴＡＧＴＧＡＡＡＴＣＡＴＣＣＡＡＡＧＴＡＣＧＴＡＴＣＡＧＧＡＧＡＣＡＣＡＧＡ
ＡＣＡＡＡＡＧＴＴＣＴＡＧＴＴＴＡＴＣＡ
Ｒ
ＣＴＴＣＣＴＣＡＡＴＴＴＴＧＴＣＴＣＡＧＣＡＣＡＡＡＧＡＡＡＡＴＡＡＣＴＴＡＧＡ
ＴＴＴＧＡＣＡＡＧＣＡＧＡＴＴＣＡＡＧＧＡＧＣＡＡＧＡＡＡＴＧＡＧＣＡＡＴＧＧＡ
ＡＴＴＧＡＴＡＡＡＣＡＧＴＡＴＴＣＡＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６２８３７０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号５９
ＳＮＰ位置転写産物：１９８８
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，４｜Ａ，３０）　アフリカ系アメリカ人（Ｇ
，３｜Ａ，１９）　合計（Ｇ，７｜Ａ，４９）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号１２６，　位置　６１０，（Ｔ，ＡＣＴ）　（Ａ，ＧＣＴ）

遺伝子番号：３２
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ４０５０４　－　７９０００７５３１１１９７
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ３１７６４　－　７９０００７５３１１１９８
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ５０２６７　－　１９７０００００６９４１２８９１
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＫＩＡＡ１３７０
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＹＬＳ（８８５６４０９．．８９７４
３９８）
染色体：　１５
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号６０）：

タンパク質配列　（配列番号１２７）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号２２１）：

ＴＴＣＴＴＴＧＡＡＡＣＡＴＣＡＡＡＣＡＡＧＡＡＡＴＣＡＧＴＧＴＣＡＧＡＡＣＡＡＴ
ＣＣＴＡＧＴＧＡＡＡＴＣＡＴＣＣＡＡＡＧＴＡＣＧＴＡＴＣＡＧＧＡＧＡＣＡＣＡＧＡ
ＡＣＡＡＡＡＧＴＴＣＴＡＧＴＴＴＡＴＣＡ
Ｒ
ＣＴＴＣＣＴＣＡＡＴＴＴＴＧＴＣＴＣＡＧＣＡＣＡＡＡＧＡＡＡＡＴＡＡＣＴＴＡＧＡ
ＴＴＴＧＡＣＡＡＧＣＡＧＡＴＴＣＡＡＧＧＡＧＣＡＡＧＡＡＡＴＧＡＧＣＡＡＴＧＧＡ
ＡＴＴＧＡＴＡＡＡＣＡＧＴＡＴＴＣＡＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６２８３７０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号６０
ＳＮＰ位置転写産物：１９８８
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，４｜Ａ，３０）　アフリカ系アメリカ人（Ｇ，３｜Ａ，１９）　合計（Ｇ，７｜Ａ，４９）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号１２７，　位置　６１０，（Ｔ，ＡＣＴ）　（Ａ，ＧＣＴ）

遺伝子番号：３３
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ４０９３６　－　３０００００２３３３０７６２
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ３２２０４　－　３０００００２３３３０７７４
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ５０７３４　－　３０００００２３３３０７５５
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＴＭＰＲＳＳ１１Ｂ
タンパク質名：　仮説タンパク質　ＤＫＦＺｐ６８６Ｌ１８１８
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ７Ｋ２（１６３６６６９１．．１６４０５７２２）
染色体：　４
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号６１）：

タンパク質配列　（配列番号１２８）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号２２２）：
ＣＴＡＣＴＧＴＧＧＡＧＣＣＴＣＴＣＴＧＡＴＣＡＧＣＡＧＣＡＧＧＴＧＧＣＴＡＴＴＡ
ＴＣＴＧＣＡＧＣＴＣＡＣＴＧＣＴＴＴＧＣＴＡＡＧＡＡＡＡＡＴＡＡＴＴＣＡＡＡＡＡＧ
ＡＴＴＧＧＡＣＴＧＴＣＡＡＣＴＴＴＧＧＡ
Ｒ
ＴＴＧＴＡＧＴＡＡＡＴＡＡＡＣＣＡＴＡＴＡＴＧＡＣＡＣＧＧＡＡＡＧＴＣＣＡＡＡＡ
ＣＡＴＴＡＴＴＴＴＴＴＣＡＴＧＡＡＡＡＴＴＡＴＡＧＣＡＧＴＣＣＴＧＧＧＣＴＴＣＡＴ
ＧＡＴＧＡＴＡＴＴＧＣＣＣＴＴＧＴＧＣＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ８１７９４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１２３３１１４１
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号６１
ＳＮＰ位置転写産物：８５９

ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，２２｜Ａ，８）　アフリカ系アメリカ人（Ｇ，２０｜Ａ，１６）　合計（Ｇ，４２｜Ａ，２４）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号１２８，　位置　２４２，（Ｉ，ＡＴＴ）　（Ｖ，ＧＴＴ）
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ｄｂＳＮＰ
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１２８，　位置　２４２，（Ｉ，ＡＴＴ）　（Ｖ，ＧＴＴ）

遺伝子番号：３４
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ４２４３０　－　２０６０００４６０７２８５２
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２２７８９５７　－　２０６０００４６０７２８０８
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１８０２３６１　－　２０６０００４６０７２７９２
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＶ３４（３８５１５４８０．．３８６２３８５４）
染色体：　３
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号６２）：

タンパク質配列　（配列番号１２９）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号２２３）：
ＡＧＣＣＧＣＧＧＧＡＧＣＡＴＴＴＴＣＡＣＣＴＴＴＣＧＣＡＧＧＣＧＡＧＡＣＣＴＧＧ
ＧＴＴＣＴＧＡＡＧＣＡＧＡＴＴＴＴＧＣＡＧＡＴＧＡＴＧＡＡＡＡＣＡＧＣＡＣＡＧＣ
ＧＧＧＧＧＡＧＡＧＣＧＡＧＡＧＣＣＡＣＣ
Ｒ
ＣＡＣＡＴＣＡＣＴＧＣＴＧＧＴＧＣＣＣＴＧＧＣＣＣＣＴＧＣＧＣＣＧＧＡＣＣＡＧＴ
ＧＣＣＣＡＧＧＧＡＣＡＧＣＣＣＡＧＴＣＣＣＧＧＡＡＣＣＴＣＧＧＣＴＣＣＴＧＧＣＣ
ＡＣＧＣＣＣＴＣＣＡＴＧＧＣＡＡＡＡＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１９８７８６４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１８０５１２４
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号６２
ＳＮＰ位置転写産物：１７４１
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，５｜Ａ，３３）　アフリカ系アメリカ人（Ｇ，１０｜Ａ，２６）　合計（Ｇ，１５｜Ａ，５９）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号１２９，　位置　５６２，（Ｈ，ＣＡＣ）　（Ｒ，ＣＧＣ）
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，６｜Ａ，３２）　アフリカ系アメリカ人（Ｇ

，１１｜Ａ，２７）　合計（Ｇ，１７｜Ａ，５９）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号１２９，　位置　５６２，（Ｈ，ＣＡＣ）　（Ｒ，ＣＧＣ）
ＳＮＰ源：　ＨＧＢＡＳＥ；ＨＧＭＤ；ｄｂＳＮＰ
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１２９，　位置　５６２，（Ｈ，ＣＡＣ）　（Ｒ，ＣＧＣ）

遺伝子番号：３４
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ４２４３０　－　２０６０００４６０７２８５２
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２２７８９５９　－　２０６０００４６０７２８５３
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１８０２３６０　－　２０６０００４６０７２７９６
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＶ３４（３８５１５４８０．．３８６２３８５４）
染色体：　３
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号６３）：

タンパク質配列　（配列番号１３０）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号２２４）：
ＡＧＣＣＧＣＧＧＧＡＧＣＡＴＴＴＴＣＡＣＣＴＴＴＣＧＧＣＡＧＧＣＧＡＧＡＣＣＴＧＧ
ＧＴＴＣＴＧＡＡＧＣＡＧＡＴＴＴＴＧＣＡＧＡＴＧＡＴＧＡＡＡＡＣＡＧＣＡＣＡＧＣ
ＧＧＧＧＧＡＧＡＧＣＧＡＧＡＧＣＣＡＣＣ
Ｒ
ＣＡＣＡＴＣＡＣＴＧＣＴＧＧＴＧＣＣＣＴＧＧＣＣＣＣＴＧＣＧＣＣＧＧＡＣＣＡＧＴ
ＧＣＣＣＡＧＧＧＡＣＡＧＣＣＣＡＧＴＣＣＣＧＧＡＡＣＣＴＣＧＧＣＴＣＣＴＧＧＣＣ
ＡＣＧＣＣＣＴＣＣＡＴＧＧＣＡＡＡＡＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１９８７８６４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１８０５１２４
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号６３
ＳＮＰ位置転写産物：１７４１
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，５｜Ａ，３３）　アフリカ系アメリカ人（Ｇ，１０｜Ａ，２６）　合計（Ｇ，１５｜Ａ，５９）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号１３０，　位置　５６２，（Ｈ，ＣＡＣ）　（Ｒ，ＣＧＣ）
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，６｜Ａ，３２）　アフリカ系アメリカ人（Ｇ，１１｜Ａ，２７）　合計（Ｇ，１７｜Ａ，５９）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異

タンパク質コード：配列番号１３０，　位置　５６２，（Ｈ，ＣＡＣ）　（Ｒ，ＣＧＣ）
ＳＮＰ源：　ＨＧＢＡＳＥ；ＨＧＭＤ；ｄｂＳＮＰ
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１３０，　位置　５６２，（Ｈ，ＣＡＣ）　（Ｒ，ＣＧＣ）

遺伝子番号：３４
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ４２４３０　－　２０６０００４６０７２８５２
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ３３７０７　－　２０６０００４６０７２８２０
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ５１８９９　－　２０６０００４６０７２７９４
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＶ３４（３８５１５４８０．．３８６２３８５４）
染色体：　３
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　　（配列番号６４）：

タンパク質配列　　（配列番号１３１）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号２２５）：
ＡＧＣＣＧＣＧＧＧＡＧＣＡＴＴＴＴＣＡＣＣＴＴＴＣＧＣＡＧＧＣＧＡＧＡＣＣＴＧＧ
ＧＴＴＣＴＧＡＡＧＣＡＧＡＴＴＴＴＧＣＡＧＡＴＧＡＴＧＡＡＡＡＡＣＡＧＣＡＣＡＧＣ
ＧＧＧＧＧＡＧＡＧＣＧＡＧＡＧＣＣＡＣＣ
Ｒ
ＣＡＣＡＴＣＡＣＴＧＣＴＧＧＴＧＣＣＣＴＧＧＣＣＣＣＴＧＣＧＣＣＧＧＡＣＣＡＧＴ
ＧＣＣＣＡＧＧＧＡＣＡＧＣＣＣＡＧＴＣＣＣＧＧＡＡＣＣＴＣＧＧＣＴＣＣＴＧＧＣＣ
ＡＣＧＣＣＣＴＣＣＡＴＧＧＣＡＡＡＡＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１９８７８６４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１８０５１２４
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号６４
ＳＮＰ位置転写産物：１７４１
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，５｜Ａ，３３）　アフリカ系アメリカ人（Ｇ，１０｜Ａ，２６）　合計（Ｇ，１５｜Ａ，５９）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号１３１，　位置　５６２，（Ｈ，ＣＡＣ）　（Ｒ，ＣＧＣ）
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，６｜Ａ，３２）　アフリカ系アメリカ人（Ｇ，１１｜Ａ，２７）　合計（Ｇ，１７｜Ａ，５９）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号１３１，　位置　５６２，（Ｈ，ＣＡＣ）　（Ｒ，ＣＧＣ）
ＳＮＰ源：　ＨＧＢＡＳＥ；ＨＧＭＤ；ｄｂＳＮＰ

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１３１，　位置　５６２，（Ｈ，ＣＡＣ）　（Ｒ，ＣＧＣ）

遺伝子番号：３５
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０４２２５２　－　３０００００２３０４３７６９
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２３４７４８３　－　３０００００２３０４３７５１
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１９１２６０３　－　３０００００２３０４３７５４
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＳＬＣ３９Ａ７
タンパク質名：　溶質輸送体ファミリー３９（亜鉛輸送体），　メンバー　７
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ６Ｗ６（６１７７２８９．．６２００９００）
染色体：　６
ＯＭＩＭ番号：６０１４１６
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号６５）：

タンパク質配列　（配列番号１３２）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号２２６）：
ＴＧＧＣＣＡＴＡＧＣＣＡＴＧＧＣＴＡＣＴＣＣＣＡＴＧＡＧＡＧＣＣＴＣＴＡＣＣＡＣＡＧＡＧＧＡＣＡＴＧＧＡＣＡＴＧＡＣＣＡＴＧＡＧＣＡＴＡＧＣＣＡＴＧＧＡＧＧＣＴＡＴＧＧＧＧＡＧＴＣＴＧＧＧＧＣＴＣＣＡ
Ｓ
ＧＣＡＴＣＡＡＧＣＡＧＧＡＣＣＴＧＧＡＴＧＣＴＧＴＣＡＣＴＣＴＣＴＧＧＧＣＴＴＡＴＧＣＡＣＴＧＧＧＧＧＣＣＡＣＡＧＴＧＣＴＧＡＴＣＴＣＡＧＣＡＧＣＴＣＣＡＴＴＴＴＴＴＧＴＣＣＴＣＴＴＣＣＴＴＡＴＣＣＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６５１１０９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号６５
ＳＮＰ位置転写産物：４８７
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，２｜Ｇ，３８）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，０｜Ｇ，３２）　合計（Ｃ，２｜Ｇ，７０）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号１３２，　位置　１２４，（Ｇ，ＧＧＣ）　（Ｒ，ＣＧＣ）
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＨａｐＭａｐ
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１３２，　位置　１２４，（Ｇ，ＧＧＣ）　（Ｒ，ＣＧＣ）

遺伝子番号：３５
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０４２２５２　－　３０００００２３０４３７６９

Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２３４９２６５　－　３０００００２３０４３７５８
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１９１４５１５　－　３０００００２３０４３７５２
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＳＬＣ３９Ａ７
タンパク質名：　溶質輸送体ファミリー３９（亜鉛輸送体），　メンバー　７
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ６Ｗ６（６１７７２８９．．６２００９００）
染色体：　６
ＯＭＩＭ番号：６０１４１６
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　（配列番号６６）：

タンパク質配列　（配列番号１３３）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号２２７）：
ＴＧＧＣＣＡＴＡＧＣＣＡＴＧＧＣＴＡＣＴＣＣＣＡＴＧＡＧＡＧＣＣＴＣＴＡＣＣＡＣＡＧＡＧＧＡＣＡＴＧＧＡＣＡＴＧＡＣＣＡＴＧＡＧＣＡＴＡＧＣＣＡＴＧＧＡＧＧＣＴＡＴＧＧＧＧＡＧＴＣＴＧＧＧＧＣＴＣＣＡ
Ｓ
ＧＣＡＴＣＡＡＧＣＡＧＧＡＣＣＴＧＧＡＴＧＣＴＧＴＣＡＣＴＣＴＣＴＧＧＧＣＴＴＡＴＧＣＡＣＴＧＧＧＧＧＣＣＡＣＡＧＴＧＣＴＧＡＴＣＴＣＡＧＣＡＧＣＴＣＣＡＴＴＴＴＴＴＧＴＣＣＴＣＴＴＣＣＴＴＡＴＣＣＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６５１１０９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号６６
ＳＮＰ位置転写産物：６９６
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，２｜Ｇ，３８）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，０｜Ｇ，３２）　合計（Ｃ，２｜Ｇ，７０）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号１３３，　位置　１２４，（Ｇ，ＧＧＣ）　（Ｒ，ＣＧＣ）
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＨａｐＭａｐ
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１３３，　位置　１２４，（Ｇ，ＧＧＣ）　（Ｒ，ＣＧＣ）

遺伝子番号：３６
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０４３４１４　－　３０００００３５８６４８３７
Ｃｅｌｅｒａ転写産物：ｈＣＴ２３５０２３５　－　３０００００３５８６４８３５
公開転写産物アクセッション：
Ｃｅｌｅｒａタンパク質：ｈＣＰ１９１５４８１　－　３０００００３５８６４７８６
公開タンパク質アクセッション：
遺伝子記号：ＴＡＳ２Ｒ５０
タンパク質名：　味覚レセプター、２型，　メンバー　５０
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ４５Ｃ（１３９１２５８．．１４１２

１５８）
染色体：　１２
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

転写産物配列　　（配列番号６７）：

タンパク質配列　　（配列番号１３４）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号２２８）：
ＡＡＴＡＣＡＧＴＡＣＡＴＣＴＴＴＣＡＴＡＴＴＴＧＡＣＴＧＴＡＡＣＴＡＣＣＣＴＡＴ
ＧＧＡＧＣＴＴＣＡＴＡＣＣＣＴＴＴＡＣＴＣＴＧＴＣＣＣＴＧＡＴＡＴＣＴＴＴＴＴＣＴ
ＧＡＴＧＣＴＡＡＴＣＴＧＴＴＣＴＣＴＧＴ
Ｒ
ＴＡＡＡＣＡＴＣＴＣＡＡＧＡＡＧＡＴＧＣＡＧＣＴＣＣＡＴＧＧＡＧＡＡＧＧＡＴＣＧ
ＣＡＡＧＡＴＣＴＣＡＧＣＡＣＣＡＡＧＧＴＣＣＡＣＡＴＡＡＡＡＧＣＴＴＴＧＣＡＡＡ
ＣＴＣＴＧＡＴＣＴＣＣＴＴＣＣＴＣＴＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１２１０７２７４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１３７６２５１
転写産物配列内のＳＮＰ　配列番号６７
ＳＮＰ位置転写産物：６０８
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｇ，７８｜Ａ，４２）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異
タンパク質コード：配列番号１３４，　位置　２０３，（Ｙ，ＴＡＴ）　（Ｃ，ＴＧＴ）

【０４５０】
（表２）
遺伝子番号：１
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１５９２６　－　９６０００７０１３３６３９
遺伝子記号：ＣＯＧ２
タンパク質名：　　オリゴマーゴルジ複合体２の成分
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＷＭＣ（６６１５３５５．．６６８６９２５）
染色体：　１
ＯＭＩＭ番号：６０６９７４
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２２９）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号３００）：
ＴＡＣＡＡＡＡＧＴＴＧＧＧＡＣＴＡＣＡＡＧＣＡＡＧＴＧＡＣＡＴＡＡＡＡＡＧＣＴＴ
ＣＴＣＡＧＣＴＣＴＣＧＣＡＧＡＧＣＴＴＧＴＴＧＣＴＧＣＴＧＣＣＡＡＧＧＡＣＣＡＧ
ＧＣＡＡＣＡＧＣＡＧＡＧＣＡＧＣＣＴＴＡ
Ｒ
ＧＣＡＴＣＴＴＧＧＡＡＧＡＴＣＣＣＧＡＧＧＴＴＡＧＡＴＴＣＴＴＡＡＧＣＡＡＧＡＧ

ＡＡＧＡＧＴＴＧＧＡＣＴＴＣＣＡＧＧＣＴＧＡＡＧＧＧＧＡＧＡＡＡＧＴＧＡＣＴＣＴ
ＧＴＴＣＴＣＴＴＡＧＣＡＡＣＣＧＴＣＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１８０４０４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０５１０３８
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２２９
ＳＮＰゲノム位置：６０９７８
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，２９｜Ｇ，１１）　アフリカ系アメリカ人（Ａ，２７｜Ｇ，９）　合計（Ａ，５６｜Ｇ，２０）
ＳＮＰ型：ＥＳＳ；ヒトーマウスシンテニー領域；ＵＴＲ３；サイレント変異
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ＥＳＳ；ヒトーマウスシンテニー領域；ＵＴＲ３；サイレント変異

遺伝子番号：２
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６４２５９９　－　１４６０００２２０４７４４５６
遺伝子記号：ＦＣＲＬＭ２
タンパク質名：　仮説タンパク質　ＦＬＪ３１０５２
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ２ＮＧ（４３８６７．．６６１３６）
染色体：　１
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２３０）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号３０１）：
ＧＧＧＣＣＡＣＣＣＧＣＣＴＧＣＧＣＴＣＣＧＣＣＧＡＣＧＣＣＣＴＴＧＧＡＡＣＡＡＴ
ＣＧＧＣＴＧＧＡＧＣＣＣＴＧＡＡＡＣＣＣＧＡＣＧＴＧＧＡＣＣＴＴＣＴＧＣＴＣＣＧ
ＡＧＡＡＡＴＧＣＡＧＣＴＧＣＴＣＡＡＡＧ
Ｒ
ＣＣＴＴＣＴＧＡＧＣＣＧＧＧＴＧＧＴＣＣＴＧＧＡＡＴＴＡＡＡＧＧＡＧＣＣＡＣＡＧ
ＧＣＣＣＴＣＣＧＧＧＡＧＣＴＣＡＧＧＧＧＡＡＣＧＣＣＣＧＡＧＡＣＣＣＣＣＡＣＣＴ
ＣＴＣＡＣＴＴＴＧＣＴＧＴＧＡＧＣＣＣＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５９５１６７８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２３０
ＳＮＰゲノム位置：１１６５６
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；Ａｐｐｌｅｒａ；ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー　領域；ＵＴＲ３

遺伝子番号：３
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６４３６６２　－　８４０００３１４６１５９５５
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＴ２Ｐ（４３０７５４．．５４７３６

２）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２３１）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号３０２）：
ＧＣＴＣＣＣＡＧＡＡＣＴＡＧＧＡＡＡＣＴＴＡＴＡＴＴＴＡＡＣＴＧＧＴＣＡＧＡＡＧ
ＡＡＧＧＴＡＴＧＣＡＡＡＧＴＧＧＡＧＡＡＣＡＧＣＣＣＣＴＧＧＧＴＴＡＣＣＣＣＡＡ
ＴＴＧＣＴＧＧＣＣＡＧＴＴＣＣＡＧＣＴＴ
Ｓ
ＡＴＧＴＧＴＣＣＴＧＴＧＴＧＴＣＴＧＡＡＴＧＴＧＴＣＴＧＴＴＣＴＧＡＧＡＣＡＴＡ
ＴＧＡＧＴＡＣＣＴＣＴＡＴＧＧＣＡＧＣＡＣＡＴＧＣＡＧＧＣＡＡＡＴＣＣＡＧＡＡＣ
ＣＡＣＣＡＡＡＡＣＡＴＡＡＴＡＡＴＣＡＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ８８１２８３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２１１０７０
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２３１
ＳＮＰゲノム位置：１０６４５１
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；イントロン

遺伝子番号：４
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６４５４４５　－　１４５０００１４７６９１０２８
遺伝子記号：ＫＣＮＫ１３
タンパク質名：　カリウムチャネル，　サブファミリーＫ，　メンバー　１３
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ０ＱＰ（３７３１９８３３．．３７４６３９０１）
染色体：　１４
ＯＭＩＭ番号：６０７３６７
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２３２）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号３０３）：
ＣＡＴＣＴＡＣＴＣＣＴＴＧＴＴＣＡＡＴＧＴＣＡＴＣＴＣＴＡＴＣＣＴＣＡＴＣＡＡＡ
ＣＡＧＴＣＣＴＴＧＡＡＣＴＧＧＡＴＣＣＴＧＡＧＧＡＡＡＡＴＧＧＡＣＡＧＣＧＧＧＴ
ＧＣＴＧＣＣＣＧＣＡＡＴＧＣＣＡＧＡＧＡ
Ｒ
ＧＡＣＴＣＴＴＧＣＧＡＴＣＡＣＧＣＡＧＧＡＡＣＧＴＧＧＴＧＡＴＧＣＣＡＧＧＣＡＧ
ＣＧＴＣＣＧＧＡＡＣＣＧＣＴＧＣＡＡＣＡＴＣＴＣＣＡＴＡＧＡＧＡＣＡＧＡＣＧＧＧ
ＧＴＧＧＣＡＧＡＧＡＧＴＧＡＣＡＣＧＧＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６４１９２５
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ３８１４８４８

ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２３２
ＳＮＰゲノム位置：１３２９００
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；Ａｐｐｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ヒトーマウスシンテニー領域

遺伝子番号：５
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６４９８４６　－　１０４０００１１７４０４３１３
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（１２１４７２４０．．１２２１４５８８）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２３３）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号３０４）：
ＡＣＴＴＧＣＴＧＴＡＡＴＴＧＧＡＡＡＧＣＣＣＣＧＡＧＡＡＧＧＴＴＧＡＧＡＧＣＡＣＴＴＴＴＧＴＴＴＴＣＴＴＣＡＴＣＴＣＴＧＣＧＴＣＣＴＴＡＴＴＴＣＴＴＧＧＡＡＣＡＣＴＡＣＣＴＧＧＣＡＡＡＣＣＡＴＧＧＧＴ
Ｒ
ＣＡＣＣＡＴＧＣＡＧＣＡＡＧＴＴＡＡＧＧＴＣＧＣＣＧＡＡＧＴＡＧＡＡＣＴＧＣＧＴＡＴＴＡＡＧＣＣＡＧＴＧＴＣＴＣＣＡＴＣＣＡＧＧＴＡＡＧＡＡＡＧＡＡＡＧＴＧＧＧＴＴＣＣＡＴＣＣＴＴＧＣＴＴＣＣＣＣＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２７３１３４９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１２２６３５０３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２３３
ＳＮＰゲノム位置：５７２８５
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ３

遺伝子番号：６
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６８５８０３　－　３０００００３５８１６７８９
遺伝子記号：ＯＲ２Ａ２５
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＴＡＱ（１９５０７５．．２１６００８）
染色体：　７
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２３４）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号３０５）：
ＣＴＴＴＴＴＣＴＧＴＧＡＡＡＴＴＡＴＧＧＣＴＧＴＴＣＴＣＡＡＡＣＴＴＧＣＣＴＧＴ
ＧＣＧＧＡＴＡＣＣＣＡＣＡＴＴＡＡＴＧＡＧＧＴＡＡＴＧＧＴＴＴＴＧＧＣＡＧＧＧＧ
ＣＡＧＴＧＴＣＴＧＴＧＣＴＧＧＴＧＧＧＡ
Ｓ
ＣＣＴＴＣＴＴＴＴＣＣＡＣＴＧＴＡＡＴＡＴＣＴＴＡＴＧＴＴＣＡＴＡＴＴＣＴＡＴＧ
ＴＧＣＣＡＴＴＣＴＡＡＡＧＡＴＣＣＡＧＴＣＡＧＧＡＧＡＧＧＧＧＴＧＣＣＡＧＡＡＡ
ＧＣＣＴＴＣＴＣＣＡＴＣＴＧＣＴＣＣＴＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１５６３８６６
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２９６１１３５
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２３４
ＳＮＰゲノム位置：１０６２５
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮ
Ｐ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｇ，－）
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：７
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６９００　－　１４６０００２１９５５７４３６
遺伝子記号：ＥＩＦ２ＡＫ２
タンパク質名：　プロテインキナーゼ，　インターフェロン誘導性二本鎖ＲＮＡ依存性
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ５ＴＲ（４９６５４３４４．．４９７
２９５３２）
染色体：　２
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２３５）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号３０６）：
ＴＴＣＴＴＧＴＴＴＡＡＴＴＣＴＴＴＣＴＴＴＧＡＧＡＴＡＡＴＴＴＴＡＣＣＴＴＴＧＡ
ＴＧＴＴＴＣＡＡＡＡＧＣＡＧＴＧＴＣＡＣＡＴＡＣＡＴＧＡＡＧＡＡＧＴＴＣＡＧＣＡ
ＡＧＡＡＴＴＡＧＣＣＣＣＡＡＡＧＣＧＴＡ
Ｓ
ＡＧＧＴＣＣＡＣＴＴＣＣＴＴＴＣＣＡＴＡＧＴＣＴＴＧＣＧＡＡＧＡＡＡＴＣＴＡＡＡ
ＧＡＧＡＣＣＡＡＡＡＴＡＧＡＴＴＴＡＣＣＴＴＴＧＴＴＡＴＧＣＴＣＣＴＴＡＣＡＴＡ
ＡＡＴＡＴＣＣＡＧＣＣＴＴＣＴＡＡＡＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１６１９６６１８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２３０７４６９
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２３５
ＳＮＰゲノム位置：１７４８６
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
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；サイレント変異

コンテクスト　（配列番号３０７）：
ＴＴＣＴＧＡＣＴＡＴＡＴＴＴＡＣＡＴＣＴＴＴＧＣＣＴＴＴＣＴＣＴＴＣＡＧＴＴＡＡ
ＴＴＧＡＣＡＴＡＧＣＡＴＴＴＧＡＣＣＴＴＴＴＴＴＴＴＡＡＴＣＣＡＡＧＴＴＴＴＴＡＴ
ＧＣＴＡＴＴＴＴＡＡＣＣＴＴＡＣＴＴＧＴ
Ｙ
ＴＧＣＡＡＡＡＴＡＡＴＡＣＡＣＴＴＣＴＣＴＴＧＡＡＡＡＣＡＣＴＴＣＴＡＣＡＧＴＧ
ＡＡＡＡＣＡＧＣＣＣＡＡＴＴＣＣＴＴＧＣＣＡＧＴＣＴＴＧＴＡＣＡＡＡＡＴＡＡＴＧ
ＣＣＣＴＴＡＡＣＣＴＡＡＴＴＡＣＴＣＴＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３００８７６２９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４６４８１９７
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２３５
ＳＮＰゲノム位置：４４８８８
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１６１９６６１８　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，１１２｜Ｔ，４）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３０８）：
ＴＡＡＡＴＴＡＴＧＣＴＡＡＣＡＴＴＡＧＡＴＡＣＣＴＡＡＡＡＧＡＡＡＧＡＡＧＡＡＡ
ＴＣＴＧＴＴＴＧＣＧＧＧＧＧＧＧＧＧＣＡＧＴＡＴＣＴＧＡＡＡＡＡＡＡＡＴＡＧＧＡＧ
ＣＴＡＴＡＧＡＡＡＴＧＡＴＣＣＡＧＴＣＡ
Ｙ
ＴＣＡＡＣＣＣＡＧＣＴＡＴＴＴＡＡＴＴＣＡＧＧＧＴＣＴＡＧＣＧＧＧＧＡＡＧＡＣＴ
ＣＡＣＣＣＴＧＴＴＴＧＧＡＴＧＴＧＴＴＴＣＴＣＴＣＧＡＴＧＧＣＴＴＣＣＡＡＣＡＧ
ＡＡＡＣＡＴＡＡＡＧＣＡＡＡＡＧＧＡＧＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３２３７８６７０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４６４８１８２
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２３５
ＳＮＰゲノム位置：４８７８２
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１６１９６６１８　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，１１６｜Ｔ，４）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３０９）：
ＣＴＴＴＴＴＣＴＴＴＣＴＴＴＴＴＴＴＴＴＣＴＴＣＡＧＡＧＧＣＡＡＧＧＴＣＴＣＡＣ
ＣＣＣＡＴＣＴＣＣＣＡＧＣＣＴＧＧＡＧＴＧＣＡＧＴＧＧＴＧＴＧＡＴＣＡＴＡＧＣＴ
ＣＡＣＴＡＣＡＡＣＴＴＴＧＡＡＡＴＴＣＴ
Ｒ
ＧＧＣＴＣＡＧＡＧＧＡＧＡＴＣＣＴＣＣＣＡＣＣＴＣＡＧＣＣＴＣＣＣＡＧＧＴＡＧＣ
ＴＧＧＧＡＴＴＡＣＡＧＧＣＡＴＧＴＧＣＣＡＣＣＡＴＡＣＣＴＧＧＣＴＡＡＴＴＣＴＴ
ＴＴＴＡＴＴＴＴＴＡＧＴＡＧＡＧＡＣＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１８４４７３７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４６４８２０３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２３５
ＳＮＰゲノム位置：４３９４７
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１６１９６６１８　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，１１６｜Ａ，４）

ＳＮＰ型：イントロン；反復

コンテクスト　（配列番号３１０）：
ＧＴＧＧＡＴＴＣＡＣＴＣＴＧＣＡＴＧＧＴＣＣＡＡＧＧＧＡＡＡＡＧＡＴＣＣＡＧＧＡ
ＣＴＡＴＡＧＧＧＴＧＧＡＡＡＴＧＡＣＣＴＡＡＡＧＡＴＴＡＧＣＴＴＴＡＡＡＡＴＡＴ
ＣＣＴＡＡＴＡＴＣＣＴＡＡＴＡＧＴＧＴＴ
Ｓ
ＴＣＣＡＡＡＧＡＡＴＧＧＧＡＧＴＴＡＧＡＣＡＧＴＴＣＣＣＣＡＴＣＣＣＡＡＧＡＴＡ
ＧＧＧＣＴＧＡＡＣＡＡＣＣＡＣＴＴＧＡＧＧＡＡＡＴＧＴＴＧＣＡＡＡＴＡＴＧＡＧＴ
ＣＣＡＴＧＡＴＣＴＧＡＴＡＧＧＧＡＣＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１８４４７５２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４６４８２２８
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２３５
ＳＮＰゲノム位置：２３７６９
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１６１９６６１８　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，１１６｜Ｇ，４）
ＳＮＰ型：イントロン；反復

遺伝子番号：８
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６９０２　－　１４６０００２１９５５７５４０
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ５ＴＲ（４９７４６４３１．．４９８５０３０８）
染色体：　２
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２３６）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号３１１）：
ＡＣＴＡＡＣＴＡＡＡＡＣＧＴＴＴＡＡＡＡＣＴＧＡＴＡＧＧＴＴＡＣＣＴＧＧＴＴＧＡ
ＧＡＡＴＡＴＴＣＣＡＧＧＡＴＧＣＡＡＧＣＡＡＧＣＧＴＧＣＴＡＣＧＡＡＴＣＡＧＡＧ
ＣＴＧＴＣＣＡＣＴＧＴＴＴＴＴＧＡＡＣＧ
Ｓ
ＣＡＧＣＣＴＣＡＧＴＴＴＴＧＧＣＣＡＴＴＧＡＡＡＧＴＧＴＣＡＣＡＡＴＡＣＴＴＴＴ
ＡＡＴＣＣＣＴＴＧＡＡＧＡＧＣＴＧＣＡＣＴＧＡＣＴＧＧＴＧＧＡＧＧＡＡＣＣＴＧＡ
ＴＴＡＴＣＴＧＣＡＧＡＣＴＴＴＡＴＴＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５９２８５３８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２３６
ＳＮＰゲノム位置：２９６６３
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；Ａｐｐｌｅｒａ；ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＥＳＳ；ヒトーマウスシンテニー領域

コンテクスト　（配列番号３１２）：
ＴＧＴＡＡＴＴＴＴＡＧＡＧＡＴＧＡＡＡＡＴＡＧＡＧＴＡＡＡＡＴＡＣＴＧＡＴＧＴＴ
ＴＡＡＣＡＡＴＡＴＣＴＧＴＴＡＴＴＴＣＡＣＴＣＴＡＴＴＴＴＴＡＴＣＴＣＴＡＡＡＡ
ＴＴＡＣＡＴＴＡＴＴＴＴＣＡＡＣＣＴＴＴ
Ｍ
ＴＴＣＡＣＴＧＡＴＴＡＡＡＡＴＡＴＡＧＡＴＣＡＡＡＧＣＡＴＡＡＣＡＡＡＡＴＴＣＡ
ＣＣＴＴＡＡＡＣＴＧＴＣＡＡＴＡＴＴＴＴＴＡＧＡＡＴＣＣＡＡＡＣＡＴＡＡＡＡＴＡ
ＣＡＣＡＡＡＡＡＧＣＡＡＴＴＴＴＴＡＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５９２７０６４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０２０２６９３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２３６
ＳＮＰゲノム位置：８９９３２
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１６１９６６１８　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，３７｜Ｃ，３）　アフリカ系アメリカ人（Ａ，３８｜Ｃ，０）　合計（Ａ，７５｜Ｃ，３）
ＳＮＰ型：イントロン
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｃ，－）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３１３）：
ＴＡＴＡＴＴＴＡＣＡＴＴＧＣＴＡＡＡＡＡＡＴＴＣＡＴＴＴＡＡＣＡＴＡＣＣＡＣＴＧ
ＡＡＣＡＴＡＣＴＴＡＡＣＡＴＡＡＡＣＴＴＣＴＧＧＡＡＡＴＧＡＧＴＴＧＣＡＡＣＴＴ
ＴＴＴＧＴＴＴＴＣＴＴＣＡＧＡＡＡＡＧＡ
Ｒ
ＡＡＧＴＡＧＧＴＣＡＡＡＧＴＡＴＡＡＴＴＴＣＣＡＡＣＡＧＡＴＡＧＡＴＧＣＴＴＡＧ
ＡＴＣＴＧＴＧＴＣＡＴＡＡＣＴＴＴＧＴＡＧＴＡＣＡＴＡＴＡＴＧＣＡＣＡＣＡＣＴＴ
ＴＴＴＡＣＡＧＣＡＧＣＡＧＣＴＡＡＡＣＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１８４４７９０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１３４２６４００
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２３６
ＳＮＰゲノム位置：９０３４４
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１６１９６６１８　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，１１４｜Ｇ，４）
ＳＮＰ型：転写因子結合部位；イントロン

遺伝子番号：９
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１７２５３７６　－　６６０００１１５６６０９５１
遺伝子記号：ＯＲ１３Ｇ１
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＹＫＷ（４４８１３３８．．４５０２６２）
染色体：　１
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２３７）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号３１４）：
ＡＡＡＧＴＣＡＡＣＣＴＣＡＴＧＡＴＡＡＧＡＧＣＴＧＴＧＴＧＣＡＣＣＣＡＧＧＡＡＴ
ＴＧＧＴＧＡＣＴＧＣＡＡＴＡＧＣＣＡＴＧＡＣＣＡＴＧＣＴＧＡＧＣＡＡＧＧＣＴＡＣ
ＡＣＡＣＡＴＡＴＧＧＴＧＧＴＴＣＡＴＡＡ
Ｙ
ＡＧＴＡＣＴＧＴＡＡＴＧＡＡＧＡＧＧＧＡＡＡＣＡＡＡＴＧＧＣＣＡＣＡＴＡＧＣＧＧ
ＴＣＡＴＡＧＧＣＣＡＴＧＧＴＧＧＴＧＡＡＧＡＧＡＡＣＣＡＴＣＴＣＡＧＣＴＣＣＣＡ
ＧＡＧＡＣＣＡＴＧＴＧＡＡＣＡＡＧＡＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１４４９４１４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１１５１６４０
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２３７
ＳＮＰゲノム位置：１０５３１
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，１３｜Ｔ，７）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ
，１１｜Ｔ，２７）　合計（Ｃ，２４｜Ｔ，３４）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ヒト－マウスシンテニー領域
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，５｜Ｔ，１１）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ
，６｜Ｔ，２８）　合計（Ｃ，１１｜Ｔ，３９）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ヒト－マウスシンテニー領域
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
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

遺伝子番号：１０
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１７７２９２２　－　１０７０００１０９４６４８３０
遺伝子記号：ＺＮＦ３５０
タンパク質名：　亜鉛フィンガータンパク質　３５０
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＹ４Ｔ（１８１４２３１．．１８５６
９１９）
染色体：　１９
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２３８）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号３１５）：
ＣＴＴＣＣＴＡＴＧＧＧＴＴＴＴＣＴＧＴＡＡＣＡＴＡＡＡＡＴＡＡＧＡＣＡＴＡＡＴＴ
ＧＡＴＣＡＣＧＧＡＡＧＧＣＡＣＡＡＣＣＡＣＡＴＴＣＡＣＴＧＣＡＴＴＣＡＣＡＡＧＧ
ＴＴＴＣＴＧＴＣＣＴＧＴＧＣＡＡＡＴＣＣ
Ｗ
ＣＴＧＴＴＡＴＣＴＣＣＴＧＡＧＧＣＴＧＣＡＣＡＴＣＴＧＡＣＣＡＣＴＧＧＣＴＧＴＣ
ＣＣＡＣＡＡＧＧＡＣＴＡＣＧＴＴＣＣＴＧＴＴＴＧＣＧＡＧＧＡＧＧＣＣＧＣＴＧＡＴ
ＧＴＴＴＡＡＴＧＡＴＧＴＣＴＧＡＧＧＧＧ

Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１５９６５４５９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２７８４１５
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２３８
ＳＮＰゲノム位置：１０８１５
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＵＴＲ３

遺伝子番号：１１
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１７７４０９０　－　７９０００７５６７６３４６
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ１ＥＴ（３０４４３３９３．．３０５１３６３７）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２３９）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号３１６）：
ＴＴＴＴＣＴＴＣＴＧＧＡＴＣＧＧＡＡＴＣＴＧＡＡＧＧＡＧＡＣＡＴＴＴＴＴＡＣＴＡＧＣＣＣＴＡＡＧＡＧＡＡＴＴＴＣＡＧＧＣＣＣＧＧＡＧＴＧＴＡＣＴＡＣＴＣＣＣＡＡＡＧＣＴＴＣＣＡＣＴＴＣＣＧＣＧＡＡＣＡ
Ｒ
ＴＴＴＣＡＣＡＡＡＧＴＣＡＧＧＡＴＣＣＡＣＴＣＣＴＣＴＧＣＣＴＣＴＴＴＣＣＧＧＴＧＧＡＡＣＣＴＣＡＡＧＴＴＣＣＧＡＴＡＡＣＴＣＡＴＧＧＡＣＡＡＴＧＧＡＴＧＣＣＴＣＣＡＴＴＧＡＴＧＡＧＧＴＴＧＴＡＣＧＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１８１９９７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４７４７６４７
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２３９
ＳＮＰゲノム位置：１６２７５
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，１４｜Ｇ，２４）　アフリカ系アメリカ人（Ａ，２４｜Ｇ，１０）　合計（Ａ，３８｜Ｇ，３４）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＥＳＳ；ヒトーマウスシンテニー領域
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＥＳＳ；ヒトーマウスシンテニー領域

遺伝子番号：１２
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２００１１４９　－　３０００００３６２５３１５６
遺伝子記号：ＳＬＣ２６Ａ８
タンパク質名：　溶質輸送体ファミリー２６，　メンバー　８
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ６Ｗ６（８９２０１７７．．９０２１２５４）

染色体：　６
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２４０）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号３１７）：
ＴＴＴＴＴＣＴＧＡＧＡＣＡＣＧＧＡＣＧＡＴＡＣＴＧＴＧＴＡＴＧＧＣＡＣＴＴＧＧＴ
ＣＴＴＣＧＧＡＴＧＣＡＧＴＴＴＧＧＣＴＴＧＴＧＴＴＣＡＴＧＣＴＣＴＣＡＡＡＡＴＧ
ＴＧＡＧＣＡＧＴＧＡＡＴＣＡＧＧＴＴＡＡ
Ｙ
ＧＧＡＧＧＡＴＧＣＴＴＣＧＧＧＡＴＣＣＡＧＴＴＴＡＴＴＴＴＣＡＡＡＴＣＧＣＴＣＴ
ＧＴＧＴＡＡＡＧＡＡＴＣＴＧＧＧＡＣＧＡＣＡＧＡＧＴＴＡＡＧＧＧＡＧＧＧＣＴＧＴ
ＧＧＴＡＡＧＡＣＡＣＣＡＡＣＡＡＧＧＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１３２８９０１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２９５８５２
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４０
ＳＮＰゲノム位置：２１９５７
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭ
ａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＥＳＳ

遺伝子番号：１３
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１８１１５１６　－　２０７０００００６０３１７６０
遺伝子記号：ＭＹＨ１５
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＹＱＧ（８７１０５０６４．．８７２
７４００４）
染色体：　３
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２４１）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号３１８）：
ＡＧＡＧＣＴＣＴＧＧＣＴＴＣＣＴＧＧＡＧＧＧＡＡＡＡＧＣＣＡＣＧＣＡＣＡＴＴＴＴ
ＴＧＣＣＡＴＧＧＧＴＧＡＧＡＡＴＴＣＴＡＡＣＴＴＧＡＧＡＡＡＡＡＡＡＡＡＣＴＧＡＧ
ＧＡＴＧＡＧＣＡＧＡＣＴＣＴＡＡＧＣＴＧ
Ｍ
ＧＣＡＧＧＣＣＣＴＣＴＣＴＧＡＣＡＡＧＣＴＧＣＴＴＧＣＴＧＡＧＣＴＣＡＧＧＧＴＣ
ＡＣＡＧＡＴＣＴＣＣＣＴＴＡＡＴＣＡＡＡＡＣＡＡＣＡＣＴＧＧＧＡＡＡＴＣＣＡＴＧ
ＡＧＧＣＴＧＡＡＡＣＴＴＣＣＣＣＡＧＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１５８８５１０８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２９０６００

ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４１
ＳＮＰゲノム位置：１４２１２
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；Ａｐｐｌｅｒａ；ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｃ，－）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３１９）：
ＴＧＣＣＧＡＧＴＧＡＡＧＴＴＧＣＴＣＴＴＴＴＣＣＣＴＧＧＡＡＡＧＴＴＧＧＴＴＴＡ
ＴＣＡＧＡＧＣＣＴＣＣＴＴＣＴＣＴＴＣＡＡＧＣＣＴＣＣＧＴＡＧＧＡＡＣＴＣＧＣＣ
ＴＡＣＡＧＡＡＡＧＡＴＴＴＣＡＣＡＡＡＡ
Ｓ
ＴＡＣＡＴＡＡＴＴＡＣＡＧＴＣＴＴＣＣＴＡＴＣＴＡＴＴＧＣＣＴＣＣＴＴＣＡＣＴＴ
ＧＡＣＴＴＡＣＴＧＡＣＴＴＴＡＡＧＧＧＴＡＧＣＣＡＧＡＡＴＧＡＣＴＣＣＴＡＣＣＣ
ＡＣＡＴＡＴＴＴＴＴＧＡＴＡＴＴＴＡＧＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１６３９７８０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１１９２７６０３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４１
ＳＮＰゲノム位置：４６５６９
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；Ａｐｐｌｅｒａ；ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；Ｃｅｌｅｒａ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３２０）：
ＡＧＣＡＣＴＴＴＡＣＣＡＡＣＴＣＡＧＡＧＧＡＧＴＴＡＡＴＧＣＣＣＡＴＧＡＧＧＡＡ
ＡＧＣＡＧＣＴＴＴＧＴＣＡＧＣＡＴＣＴＧＧＴＣＡＴＣＡＧＡＡＡＴＡＧＡＡＧＡＡＡ
ＡＧＧＡＡＧＧＡＧＡＧＡＧＧＡＡＡＡＣＡ
Ｙ
ＴＧＴＴＡＡＧＡＴＴＣＡＴＴＣＣＡＴＴＡＴＡＧＣＣＡＡＡＣＴＡＡＣＴＡＣＣＣＡＧ
ＡＧＧＡＣＡＧＡＡＡＧＡＴＡＧＴＧＴＧＴＴＴＡＣＡＴＣＡＧＣＧＴＡＧＣＡＡＡＧＴ
ＡＧＡＴＴＧＴＡＧＴＴＴＴＣＡＡＡＴＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２０２８００
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ３９９６００３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４１
ＳＮＰゲノム位置：１０６１７６
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，２４｜Ｔ，８）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，３０｜Ｔ，４）　合計（Ｃ，５４｜Ｔ，１２）
ＳＮＰ型：イントロン
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３２１）：
ＴＣＣＡＧＣＴＧＡＧＣＣＡＡＡＣＴＧＧＡＴＣＣＴＣＣＴＡＣＣＴＣＣＴＣＣＡＧＣＣ
ＴＣＴＣＡＴＴＣＡＡＧＴＣＡＧＣＣＡＧＧＴＣＴＴＧＧＧＴＧＡＧＧＴＣＡＧＣＴＣＴ
ＣＴＣＣＣＴＴＴＣＣＡＴＣＴＴＧＧＣＴＣ
Ｒ

ＡＧＴＧＧＴＣＣＴＴＴＣＡＧＣＴＴＣＴＡＧＴＴＴＣＴＣＴＴＴＣＡＡＡＴＣＣＴＴＴ
ＡＴＴＴＧＡＧＴＣＴＧＴＡＧＣＡＡＧＡＡＡＴＡＡＴＴＴＴＧＡＣＴＴＴＴＡＣＴＡＡ
ＧＣＡＣＴＴＧＴＡＧＣＡＡＧＡＧＣＴＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５９３７８０８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４１
ＳＮＰゲノム位置：５８４５１
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；Ａｐｐｌｅｒａ；ＨａｐＭａｐ
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

コンテクスト　（配列番号３２２）：
ＡＡＧＴＣＡＧＣＣＡＧＧＴＣＴＴＧＧＧＴＧＡＧＧＴＣＡＧＣＴＣＴＣＴＣＣＣＴＴＴ
ＣＣＡＴＣＴＴＧＧＣＴＣＧＡＧＴＧＧＴＣＣＴＴＴＣＡＧＣＴＴＣＴＡＧＴＴＴＣＴＣ
ＴＴＴＣＡＡＡＴＣＣＴＴＴＡＴＴＴＧＡＧ
Ｙ
ＣＴＧＴＡＧＣＡＡＧＡＡＡＴＡＡＴＴＴＴＧＡＣＴＴＴＴＡＣＴＡＡＧＣＡＣＴＴＧＴ
ＡＧＣＡＡＧＡＧＣＴＴＴＡＣＴＣＴＡＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴＡＡＴＣＡＣＡＡＡＧＣＴＡ
ＡＣＡＴＧＡＡＡＣＴＴＴＴＧＧＴＴＣＣＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ７４２５２３２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ３９００９４０
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４１
ＳＮＰゲノム位置：５８４９９
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，５｜Ｔ，２５）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ
，４｜Ｔ，２８）　合計（Ｃ，９｜Ｔ，５３）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ヒト－マウスシンテニー領域
ＳＮＰ源Ａｐｐｌｅｒａ；ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；Ｃｅｌｅｒａ；
ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
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

コンテクスト　（配列番号３２３）：
ＡＡＴＡＡＡＴＡＡＣＧＣＡＡＴＧＴＴＡＣＡＡＡＴＡＣＡＴＧＴＣＣＡＡＧＴＴＧＡＴ
ＧＡＡＧＴＡＴＴＴＡＴＧＧＡＴＧＴＧＧＣＴＧＡＧＧＡＣＡＧＡＡＧＴＧＧＡＧＡＡＡ
ＡＴＧＣＧＡＡＴＡＧＡＡＴＧＴＧＴＴＧＣ
Ｙ
ＡＴＣＴＡＧＴＧＧＴＡＣＴＡＡＧＴＧＧＴＴＴＧＡＧＣＡＴＴＡＴＧＧＣＣＴＴＣＣＴ
ＧＴＣＡＴＴＣＴＣＡＣＣＣＴＴＧＡＣＣＣＡＣＧＴＧＡＴＧＡＴＣＧＡＣＴＧＡＡＴＡ
ＣＡＣＡＡＡＧＡＴＧＣＣＴＣＴＧＴＧＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３０４９０７７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ９３６２６６
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４１
ＳＮＰゲノム位置：３６４０１
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧ
ＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，９２｜Ｔ，２８）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３２４）：

ＴＡＴＴＧＴＴＡＴＴＴＧＴＡＧＡＡＧＡＴＣＴＣＣＡＡＴＧＧＣＡＴＴＧＴＧＣＡ
ＴＡＴＧＡＧＧＧＴＧＡＧＣＣＡＡＴＧＴＡＣＴＴＡＴＴＣＴＴＡＴＧＡＴＡＧＡＡＧＣ
ＡＴＧＡＡＡＣＡＴＧＧＧＡＴＴＧＴＡＴＡ
Ｙ
ＡＡＧＴＧＧＡＡＡＧＡＡＡＣＡＣＡＡＣＴＡＴＡＡＴＴＣＡＣＴＴＧＣＡＡＡＴＴＡＴ
ＡＧＴＴＴＧＡＴＴＧＴＡＴＡＣＴＴＣＣＴＴＴＴＴＴＡＣＴＧＣＡＴＴＣＣＴＴＴＴＴＡＧ
ＴＡＴＴＴＡＴＧＴＧＴＴＣＣＡＴＴＡＡＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ７４２２４９０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１４６３４２７
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４１
ＳＮＰゲノム位置：６５２１
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，１１４｜Ｔ，６）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３２５）：
ＴＧＧＡＡＣＡＴＴＡＡＧＡＡＴＣＣＴＴＣＴＧＡＴＧＡＧＧＡＣＴＣＡＣＡＡＧＡＡＧ
ＡＧＧＡＧＡＧＣＴＧＴＡＧＡＧＡＧＡＧＡＡＴＴＡＡＴＣＴＴＣＴＴＡＧＡＧＡＴＡＧ
ＴＴＧＧＡＴＧＧＣＴＧＴＧＡＴＴＡＣＡＡ
Ｙ
ＧＣＴＧＧＴＡＧＴＡＡＡＡＣＡＧＡＣＡＧＴＡＡＡＧＧＣＡＡＴＴＣＴＧＣＴＧＡＧＧ
ＴＣＴＴＡＡＡＴＧＧＡＡＡＴＧＧＧＧＡＡＴＡＴＣＣＴＡＴＴＧＧＡＡＡＣＴＧＧＡＡ
ＧＡＣＡＧＡＣＣＡＴＣＣＴＴＧＴＴＡＣＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ７４２５２４２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１４５６７２２
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４１
ＳＮＰゲノム位置：５５４６７
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，１４｜Ｃ，１０６）
ＳＮＰ型：イントロン；反復

コンテクスト　（配列番号３２６）：
ＡＡＡＣＡＣＴＴＡＧＴＧＧＧＧＡＡＴＡＡＡＡＡＴＴＡＴＣＡＧＡＡＡＴＣＣＴＴＴＣ
ＴＣＡＴＡＧＧＡＧＡＣＣＣＡＡＡＣＣＣＴＧＡＣＡＧＧＧＡＣＡＴＴＴＴＡＡＡＡＡＡ
ＴＧＡＡＧＴＡＡＡＴＧＡＡＣＴＣＴＧＴＣ
Ｒ
ＡＴＴＴＴＡＡＴＴＣＣＴＧＧＴＧＴＴＣＡＴＧＡＡＴＡＡＴＧＣＡＧＡＧＣＴＧＧＡＡ
ＡＴＧＴＡＧＡＴＡＧＣＡＡＴＧＧＡＴＴＴＧＡＧＧＧＡＧＧＣＡＧＣＣＡＧＧＡＴＴＴ
ＴＡＡＣＡＣＴＧＧＣＴＴＴＧＣＴＧＧＴＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ９３０２０７１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２６８８２５２
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４１
ＳＮＰゲノム位置：１３７９６８
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，８３｜Ｇ，３７）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３２７）：
ＡＧＡＧＡＣＣＡＧＧＴＣＴＣＣＴＣＴＡＣＣＴＡＡＴＴＴＴＣＴＴＣＴＴＣＣＣＣＡＡ
ＡＴＣＣＴＣＴＣＣＴＣＴＣＴＡＴＧＡＡＴＧＣＴＴＴＴＴＣＴＣＴＡＧＣＴＧＡＴＣＣ

ＴＣＡＴＣＴＣＴＣＴＡＧＧＣＴＡＧＴ
Ｋ
ＡＴＴＴＴＧＣＡＴＣＡＴＡＴＴＧＧＡＴＣＣＣＡＣＴＧＧＴＧＣＡＴＴＡＴＣＡＴＧＴ
ＡＴＧＡＴＡＴＧＣＡＴＧＧＣＡＡＡＴＧＡＴＴＴＧＴＴＡＣＣＡＡＣＡＧＣＡＡＴＴＡ
ＡＧＴＡＣＴＡＴＡＧＡＣＣＡＧＣＧＧＴＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２９２８１０５９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４８５５５５９
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４１
ＳＮＰゲノム位置：２５８２１
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，９１｜Ｔ，２９）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３２８）：
ＴＴＴＴＴＴＣＴＴＴＣＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴＡＧＧＡＧＡＡＡＧＧＧＡＧＴ
ＴＡＧＧＡＡＧＴＧＣＴＴＴＧＣＡＧＡＡＡＧＧＴＡＡＴＣＴＡＧＡＴＴＧＴＣＡＣＡＧ
ＣＴＣＡＡＧＴＴＴＧＡＡＡＡＡＡＧＡＣＡＣ
Ｙ
ＴＧＴＡＡＴＣＡＧＴＣＡＡＡＧＡＴＡＡＧＴＴＴＡＧＣＣＴＣＡＡＡＴＧＴＴＡＧＴＣ
ＣＴＡＧＧＣＴＧＧＡＧＡＴＣＴＧＧＡＡＡＴＧＣＡＧＧＡＧＧＧＴＡＧＣＴＡＡＧＡＡＧ
ＧＣＴＣＣＣＴＡＡＡＡＧＧＴＴＣＡＧＴＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３０５５５３８７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０５１１２７１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４１
ＳＮＰゲノム位置：２５３５７
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，３０｜Ｔ，９０）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３２９）：
ＡＴＣＡＡＡＴＧＴＧＣＡＧＴＧＡＡＡＧＣＣＴＧＣＡＴＴＡＧＡＧＡＴＧＡＴＧＧＡＧ
ＴＧＧＧＧＣＡＡＣＴＧＡＣＡＡＧＡＧＡＧＴＴＴＣＧＴＴＴＧＧＡＴＧＣＣＡＣＡＧＧ
ＴＧＡＴＧＣＡＣＡＣＡＡＡＣＡＣＣＡＴＴ
Ｍ
ＡＧＡＴＡＡＡＡＴＧＴＧＣＡＧＧＧＣＴＴＴＣＣＧＣＣＣＣＣＡＴＴＴＣＣＣＡＴＣＣ
ＴＣＴＧＡＴＡＧＧＧＣＣＴＡＡＧＴＣＣＴＧＡＣＡＴＧＧＡＴＣＡＡＣＡＴＡＧＣＡＧ
ＧＣＡＧＧＧＡＣＡＡＴＴＣＴＣＣＣＧＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＤＶ６９２８８４４５
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１１９１７９６５
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４１
ＳＮＰゲノム位置：９９５１３
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；　ＣＤＸ＿Ｈｅａ
ｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，７７｜Ｃ，４３）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３３０）：
ＴＡＴＣＡＡＧＧＣＣＣＡＧＧＧＴＴＴＴＧＣＣＣＴＴＣＡＴＣＡＡＡＡＡＡＡＴＴＣ
ＴＴＴＴＡＧＡＣＡＣＴＧＡＣＴＣＡＧＡＡＣＣＴＣＴＴＡＡＧＴＡＧＡＴＣＡＧＡＡＴ
ＴＣＣＴＣＧＣＣＡＣＡＧＴＣＡＧＴＣＣＴ

R
ＴＡＧＡＡＧＡＡＡＡＴＧＣＣＡＧＴＧＡＧＴＧＡＧＡＧＣＡＡＡＧＡＴＡＡＣＴＣＡＡ
ＡＧＣＡＣＡＴＡＧＡＡＧＧＣＣＡＡＡＴＴＴＧＧＣＴＴＧＡＣＡＣＣＣＴＣＡＴＴＡＡ
ＡＡＡＡＴＴＧＡＣＣＣＣＣＴＴＧＡＧＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３０３７５３３５
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ７６３０３５２
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４１
ＳＮＰゲノム位置：３３７８７
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，７９｜Ａ，３７）
ＳＮＰ型：ヒト－マウスシンテニー領域；イントロン
コンテクスト　（配列番号３３１）：
ＧＡＧＣＡＣＡＴＴＧＴＧＧＡＡＧＧＣＴＴＴＧＧＣＴＡＴＣＴＣＧＣＴＡＡＧＧＡＧＴ
ＴＴＡＧＡＴＴＴＴＡＴＴＣＴＡＴＡＴＴＴＣＡＡＡＡＣＡＴＴＣＴＴＴＴＡＡＧＧＣＡ
ＡＡＡＣＡＣＡＴＴＴＴＴＴＴＣＡＡＡＣＡＡ
W
ＣＴＣＣＡＡＣＡＴＡＧＧＴＣＴＣＴＴＧＡＣＴＧＡＧＡＣＡＴＴＴＴＣＴＴＣＣＡＡＣ
ＡＡＧＧＴＧＧＧＧＡＡＡＣＡＧＧＧＧＡＡＡＡＧＡＴＴＴＡＧＣＣＣＣＣＴＡＣＣＴＡＡ
ＡＡＣＡＡＣＴＴＡＡＧＡＡＡＡＡＡＧＣＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＤＶ７０３２７７６９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ９２８８８７６
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４１
ＳＮＰゲノム位置：１５９１９３
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ
；　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，９８｜Ａ，２２）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

遺伝子番号：１４
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１８１１６６９　－　８３０００９９５０６７６１
遺伝子記号：ＲＯＳ１
タンパク質名：　ｖ－ｒｏｓ　ＵＲ２　肉腫ウイルス癌遺伝子ホモログ１（鳥類）
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ０Ｆ９（５３２１８０７８．．５３３
７５５５５）
染色体：　６
ＯＭＩＭ番号：１６５０２０
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２４２）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号３３２）：
ＴＧＴＴＣＡＧＴＴＣＡＣＡＧＴＧＣＡＧＣＧＡＡＡＡＣＴＡＧＡＡＡＡＴＴＣＴＧＡＡ
ＧＡＡＴＣＡＡＡＣＴＴＡＣＣＴＴＣＡＡＡＧＣＴＴＴＣＡＴＴＴＡＴＧＡＣＴＣＣＡＣ
ＴＧＴＴＧＴＴＴＧＣＴＴＣＡＴＣＴＣＴＧ
S
ＡＣＴＧＡＴＡＡＡＴＧＣＴＡＴＴＴＡＡＧＡＡＡＡＡＡＴＴＴＣＴＧＡＡＴＡＡＣＴＧ
ＡＡＧＴＴＧＧＴＴＣＴＧＡＡＴＴＣＴＡＴＧＡＡＡＡＧＴＡＧＧＴＣＴＴＴＧＧＴＣＧ

ＧＧＴＴＣＴＴＧＡＧＣＣＣＡＧＣＡＣＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１３１５１６８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ６１９２０３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：２２６５０
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，６｜Ｇ，３２）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，３｜Ｇ，３５）　合計（Ｃ，９｜Ｇ，６７）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ヒトーマウスシンテニー領域
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ヒトーマウスシンテニー領域

コンテクスト　（配列番号３３３）：
ＴＴＡＣＣＴＴＣＡＡＡＧＣＴＴＴＣＡＴＴＴＡＴＧＡＣＴＣＣＡＣＴＧＴＴＧＴＴＴＧ
ＣＴＴＣＡＴＣＴＣＴＧＣＡＣＴＧＡＴＡＡＡＴＧＣＴＡＴＴＴＡＡＧＡＡＡＡＡＡＴＴ
ＴＣＴＧＡＡＴＡＡＣＴＧＡＡＧＴＴＧＧＴ
Ｙ
ＣＴＧＡＡＴＴＣＴＡＴＧＡＡＡＡＧＴＡＧＧＴＣＴＴＴＧＧＴＣＧＧＧＴＴＣＴＴＧＡ
ＧＣＣＣＡＧＣＡＣＴＧＧＧＴＣＡＴＴＡＡＡＴＴＣＣＡＣＣＴＡＡＡＴＡＴＡＴＧＧＧ
ＧＡＡＡＧＡＴＧＧＧＡＡＡＧＴＡＡＡＴＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１３１５１７１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ５２９０３８
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：２２６９９
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，３２｜Ｔ，６）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，３５｜Ｔ，３）　合計（Ｃ，６７｜Ｔ，９）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ヒトーマウスシンテニー領域
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ヒトーマウスシンテニー領域

コンテクスト　（配列番号３３４）：
ＴＡＡＧＡＡＡＴＧＴＧＴＧＣＡＣＡＣＣＡＴＡＣＣＴＣＣＡＴＧＡＧＧＡＴＧＡＧＴＣ
ＣＴＧＴＡＡＣＴＧＧＧＡＣＴＴＧＧＡＧＧＧＧＡＧＴＡＧＡＧＣＴＧＣＡＧＣＴＧＣＧ
ＣＴＧＴＧＡＡＧＡＴＣＣＡＡＡＣＣＡＣＴ
Ｙ
ＧＧＡＡＡＡＴＧＴＡＣＴＣＡＧＴＧＡＡＧＧＧＧＴＧＣＡＧＧＧＧＣＴＴＧＡＣＣＡＣ
ＡＴＡＧＧＡＣＧＧＴＣＴＧＧＡＣＡＣＡＧＴＣＴＡＧＡＴＣＡＡＧＧＡＧＴＧＡＴＣＡ
ＡＴＡＡＴＣＡＧＣＡＴＴＡＴＡＧＡＡＴＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２１００１９７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２４３３８０
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：１２４８４０
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，３４｜Ｔ，４）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，３４｜Ｔ，２）　合計（Ｃ，６８｜Ｔ，６）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域

ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
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；ヒトーマウスシンテニー領域

コンテクスト　（配列番号３３５）：
ＣＣＴＧＡＡＴＴＴＡＡＴＴＡＡＡＴＴＣＡＣＣＴＡＡＡＧＴＡＡＧＡＴＧＣＡＴＡＧＡ
ＴＡＧＧＣＴＣＡＴＣＴＧＧＴＡＣＴＡＣＡＡＴＧＴＴＴＣＡＴＴＡＧＣＡＡＧＣＡＡＧ
ＴＴＴＣＴＣＡＡＡＧＡＴＴＡＴＴＴＡＴＴ
Ｓ
ＣＣＡＡＴＧＧＡＡＧＡＧＡＡＴＴＣＡＴＣＴＴＴＡＣＡＡＧＧＣＴＡＡＣＡＣＡＴＡＣ
ＣＣＡＴＴＧＴＡＴＧＡＡＴＣＡＧＣＣＡＣＡＡＴＴＴＴＴＴＧＡＧＧＴＧＣＡＣＴＡＡ
ＴＡＧＡＧＧＧＴＧＧＡＧＴＡＡＴＴＴＣＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ８９０８８６３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１５３５３３０
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：１１４８０６
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；Ａｐｐｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮ
Ｐ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ヒトーマウスシンテニー領域；イントロン

コンテクスト　（配列番号３３６）：
ＴＡＡＧＡＣＴＴＴＣＣＴＡＣＣＣＡＣＣＴＣＡＧＡＧＣＴＣＴＧＴＧＡＧＧＡＴＣＡＡ
ＡＴＧＡＡＡＴＧＡＴＧＴＴＴＣＴＧＡＣＡＣＡＴＧＡＴＡＧＧＴＡＴＧＴＡＧＴＡＡＡ
ＴＡＧＴＴＡＡＴＡＡＡＧＧＡＧＴＧＡＴＡ
Ｙ
ＡＴＡＡＡＡＡＴＧＴＧＴＴＴＴＧＴＡＣＡＣＴＴＴＡＡＧＧＴＧＡＴＡＣＡＣＡＣＡＴ
ＧＴＡＡＴＧＡＴＡＴＧＧＣＴＡＧＴＡＴＣＴＴＴＴＴＴＡＡＡＡＴＡＴＣＴＴＴＴＣＣ
ＣＣＡＡＡＡＣＡＴＴＡＡＡＴＴＴＡＧＡＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２１００２５０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ３７７７９７２
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：８６２１１
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，１０４｜Ｔ，１６）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３３７）：
ＧＡＴＡＴＡＧＧＴＧＡＡＧＧＴＴＴＣＡＴＡＧＧＣＴＴＧＴＣＴＡＣＴＣＡＣＴＣＴＡ
ＴＧＣＣＡＣＴＧＣＴＧＣＴＣＡＧＧＴＡＴＡＡＣＴＣＴＣＴＡＧＴＡＴＣＴＡＴＴＡＴ
ＣＡＴＴＴＧＣＴＧＴＧＣＡＴＧＴＧＴＴＴ
Ｒ
ＴＣＴＣＣＣＴＣＣＴＧＴＴＴＴＡＴＧＡＡＣＴＣＣＡＴＣＡＧＡＧＡＡＡＧＣＡＴＣＴ
ＣＴＴＣＴＴＡＴＴＣＣＴＴＧＴＴＡＡＡＴＣＴＴＣＣＣＡＴＡＴＣＴＡＧＴＡＴＡＧＡ
ＡＣＴＧＧＣＡＴＡＣＡＧＴＡＡＧＴＧＧＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ８９０８８７５
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１３２１８０７
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：８５４６２

ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ａ，６３｜Ｇ，５７）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　　（配列番号３３８）：
ＧＡＡＡＧＡＣＡＴＧＡＧＧＣＡＡＧＧＴＴＣＴＴＡＣＡＧＧＡＣＣＴＧＧＡＡＡＴＡＡ
ＧＧＴＡＡＴＣＡＴＣＣＡＧＡＡＡＴＧＡＡＡＣＣＣＧＴＡＡＡＡＡＣＣＡＡＴＧＣＣＴ
ＧＡＡＧＴＡＴＡＡＡＴＴＴＧＣＣＡＴＡＴ
Ｘ
ＴＡＧＡＧＧＴＧＡＡＧＣＡＧＡＡＧＧＧＣＴＴＴＧＧＧＡＣＣＡＡＴＣＡＡＴＧＣＡＡ
ＴＡＡＡＴＴＡＧＣＣＴＡＴＡＧＡＴＧＴＧＡＡＧＴＴＡＧＣＣＴＡＣＧＧＡＴＧＴＧＡ
ＡＧＣＡＧＡＡＧＧＧＣＴＴＴＧＧＧＡＣＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１３１５２３１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ３７９８３８１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：８８７３７
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧ
ＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｇ，８７｜Ａ，３３）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　　（配列番号３３９）：
ＣＡＧＧＡＴＴＴＡＣＡＴＴＣＡＴＴＧＴＡＡＡＴＡＡＣＡＧＡＡＣＡＧＣＡＡＴＴＴＣ
ＴＣＴＴＴＴＣＣＴＡＡＡＡＴＴＴＴＡＴＴＴＣＴＧＴＣＡＴＧＧＣＣＣＡＧＡＡＡＴＧ
ＣＴＴＧＴＴＴＣＴＴＴＣＴＡＡＡＴＴＧＴ
Ｗ
ＡＴＡＧＴＴＴＧＡＴＧＡＴＡＴＴＣＣＣＴＧＴＴＡＡＡＴＴＣＴＴＣＣＴＧＣＡＴＣＡ
ＴＴＡＣＴＴＴＧＡＡＴＡＴＴＴＧＴＣＴＧＣＴＴＣＴＣＴＡＴＴＧＴＴＧＧＧＡＡＴＡ
ＴＴＡＣＴＴＡＧＡＡＴＴＴＴＡＡＴＴＣＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２７４８４７８８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ３７９８３６６
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：１２８９２
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｔ，１０３｜Ａ，１７）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　　（配列番号３４０）：
ＣＡＧＴＴＣＡＣＡＧＴＧＣＡＧＣＧＡＡＡＡＣＴＡＧＡＡＡＡＴＴＣＴＧＡＡＧＡＡＴ
ＣＡＡＡＣＴＴＡＣＣＴＴＣＡＡＡＧＣＴＴＴＣＡＴＴＴＡＴＧＡＣＴＣＣＡＣＴＧＴＴ
ＧＴＴＴＧＣＴＴＣＡＴＣＴＣＴＧＣＡＣＴ
Ｋ
ＡＴＡＡＡＴＧＣＴＡＴＴＴＡＡＧＡＡＡＡＡＡＴＴＴＣＴＧＡＡＴＡＡＣＴＧＡＡＧＴ
ＴＧＧＴＴＣＴＧＡＡＴＴＣＴＡＴＧＡＡＡＡＧＴＡＧＧＴＣＴＴＴＧＧＴＣＧＧＧＧＴＴ
ＣＴＴＧＡＧＣＣＣＡＧＣＡＣＴＧＧＧＴＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１３１５１７０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ５２９１５６
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：２２６５４
関連する照会ＳＮＰ：　　ｈＣＶ１１３１５１６８　（検出力＝．８）

関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１１３１５１７１　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，７｜Ｔ，３３）　アフリカ系アメリカ人（Ｇ，３｜Ｔ，３５）　合計（Ｇ，１０｜Ｔ，６８）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＥＳＳ；ヒトーマウスシンテニー領域
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｇ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＥＳＳ；ヒトーマウスシンテニー領域

コンテクスト　（配列番号３４１）：
ＡＡＴＣＣＴＡＡＡＴＧＡＡＧＡＣＴＣＴＴＧＡＡＣＡＧＡＡＴＣＴＧＧＡＡＴＡＡＣＣＴＴＡＧＧＧＧＴＡＡＡＧＧＡＡＡＡＧＴＴＣＣＣＴＡＣＡＧＧＡＴＧＡＡＡＣＡＡＡＡＡＡＡＡＡＧＡＡＡＴＡＧＧＡＧＡＡＡＡＡＡ
W
ＴＧＧＧＧＡＴＴＡＴＴＧＡＣＣＡＡＴＡＴＡＧＡＡＡＴＣＡＴＡＧＡＡＡＡＴＣＡＡＴＡＧＣＡＡＴＴＡＣＴＡＡＴＡＡＴＴＡＧＡＡＣＴＧＡＡＡＣＡＡＡＡＴＴＴＴＴＣＴＴＴＴＣＴＴＴＡＡＣＡＴＡＴＣＣＴＧＡＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１６１７６６５７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２４３３８３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：８７４１３
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ８９０８８６３　（検出力＝．８）
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ８９０８８７５　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，１２｜Ｔ，２２）　アフリカ系アメリカ人（Ａ，１２｜Ｔ，２６）　合計（Ａ，２４｜Ｔ，４８）
ＳＮＰ型：イントロン
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３４２）：
ＧＣＴＧＴＧＧＧＴＴＧＣＡＧＡＡＴＴＣＧＧＴＧＣＡＡＧＧＴＧＴＧＡＣＴＧＡＴＡＡＴＡＣＴＧＴＡＧＴＡＧＡＡＣＡＴＣＴＧＧＴＡＧＣＣＡＡＡＡＴＴＧＧＡＡＡＣＴＴＣＴＧＴＣＣＡＡＴＡＣＡＡＧＣＧＡＣＴＡＴ
R
ＧＡＧＧＡＡＡＡＡＡＡＡＧＴＣＣＣＣＣＣＡＡＣＴＴＡＡＴＧＡＧＴＡＡＡＡＴＡＣＡＴＣＡＴＴＴＣＡＡＡＴＡＴＴＧＧＴＴＴＣＴＡＡＴＧＣＡＧＡＧＣＡＡＣＴＡＴＴＧＣＴＡＡＴＧＡＣＴＧＴＧＡＧＧＧＡＣＡＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３２２８４８１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２４３３８４
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：７８５４９
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ８９０８８６３　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，２３｜Ｇ，１７）　アフリカ系アメリカ人（Ａ，２８｜Ｇ，８）　合計（Ａ，５１｜Ｇ，２５）
ＳＮＰ型：ヒトーマウスシンテニー領域；イントロン
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）

ＳＮＰ型：ヒト－マウスシンテニー領域；イントロン

コンテクスト　（配列番号３４３）：
ＡＡＡＡＴＴＴＴＡＴＴＣＡＧＡＧＡＡＡＴＧＴＣＴＣＡＴＴＡＡＧＴＡＡＡＴＧＣＴＴ
ＡＧＡＡＡＡＴＧＡＣＡＡＧＧＣＣＴＴＡＡＴＡＧＴＡＣＣＴＡＧＡＡＴＧＧＣＴＴＡＡ
ＧＧＧＴＡＴＧＴＴＴＧＣＣＴＡＡＴＣＣＴ
Ｒ
ＴＧＴＧＡＴＣＴＴＣＡＣＡＴＡＧＧＣＡＡＧＴＡＴＡＴＧＴＡＧＡＧＣＣＣＣＣＣ
ＡＡＡＡＧＧＡＴＧＧＡＧＴＴＧＣＴＧＴＧＣＣＡＧＴＴＡＴＡＡＴＴＣＣＣＡＡＧＴＧ
ＴＴＣＴＧＣＣＡＴＴＧＧＣＡＴＴＣＴＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ８５０５４４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４８５７６８
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：２０６１２
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１１３１５１６８　（検出力＝．８）
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１１３１５１７１　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，９０｜Ｇ，３０）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３４４）：
ＣＴＣＡＡＣＡＡＣＣＴＴＧＣＣＣＣＡＧＣＴＣＡＧＣＴＴＡＴＴＡＴＴＴＴＣＡＧＣＣ
ＡＴＧＡＧＡＡＴＴＧＧＣＴＣＧＧＴＧＧＡＧＧＴＧＧＴＣＣＡＣＣＣＣＡＧＧＣＣＡＧ
ＡＧＴＧＧＧＴＴＡＴＧＣＡＴＧＡＣＡＣＡ
Ｍ
ＡＣＡＴＡＴＴＧＴＣＡＧＡＣＡＣＴＧＧＴＴＧＴＣＴＣＴＧＴＧＴＴＧＴＣＴＴＣＡＧ
ＴＡＴＣＴＴＴＧＣＣＴＴＴＡＧＧＧＣＡＧＡＡＧＡＡＡＧＧＴＣＣＴＴＡＡＡＧＧＡＡ
ＴＧＡＣＡＴＴＧＧＡＡＧＧＣＴＧＣＡＧＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２１００２１６
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ３７９８３８５
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：１１６７３３
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ８９０８８６３　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，８９｜Ａ，３１）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３４５）：
ＴＡＡＣＡＡＴＣＡＡＡＴＡＧＧＡＴＴＴＡＴＧＴＴＣＡＴＡＴＧＣＣＣＣＴＡＡＡＴＡ
ＡＣＣＣＡＧＡＡＡＴＧＡＣＡＴＣＡＣＡＴＧＡＴＧＴＡＴＣＡＣＴＡＴＴＣＴＣＡＡＣ
ＡＡＣＣＴＴＧＣＣＣＣＡＧＣＴＣＡＧＣＴ
Ｙ
ＡＴＴＡＴＴＴＴＣＡＧＣＣＡＴＧＡＧＡＡＴＴＧＧＣＴＣＧＧＴＧＧＡＧＧＴＧＧＴＣ
ＣＡＣＣＣＣＡＧＧＣＣＡＧＡＧＴＧＧＧＴＴＡＴＧＣＡＴＧＡＣＡＣＡＣＡＣＡＴＡＴ
ＴＧＴＣＡＧＡＣＡＣＴＧＧＴＴＧＴＣＴＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２１００２１７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ３７９８３８４
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２

ＳＮＰゲノム位置：１１６６５９
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ８９０８８６３　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，８６｜Ｃ，３４）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３４６）：
ＴＴＡＴＣＡＴＴＴＣＴＡＧＴＣＡＣＡＴＴＧＣＡＡＡＡＴＣＴＡＡＧＣＡＣＡＡＡＴＣ
ＣＡＴＴＴＴＡＴＣＣＴＡＡＴＧＧＡＡＡＡＡＡＡＧＡＧＣＣＡＣＴＧＡＡＧＡＣＣＴＣ
ＡＧＴＧＡＴＣＧＣＡＴＴＴＧＡＡＴＧＡＴ
Ｙ
ＧＡＴＴＡＧＴＧＧＧＴＡＡＡＧＴＴＣＡＴＴＡＴＣＣＴＣＡＧＡＡＴＧＡＧＴＣＡＴＴ
ＴＴＧＴＧＴＡＡＧＴＧＴＣＡＡＣＡＡＣＡＡＡＧＴＴＡＣＡＴＴＴＣＡＴＡＧＧＡＣＣ
ＧＴＡＧＡＣＣＴＴＴＡＣＡＣＡＴＧＡＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２１００２２１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ９４８１７０４
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：１１３６７０
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ８９０８８６３　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，８９｜Ｔ，３１）
ＳＮＰ型：転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域；イントロン

コンテクスト　（配列番号３４７）：
ＴＴＧＣＴＧＡＣＣＴＣＴＧＴＧＣＴＡＧＡＴＡＣＴＧＴＴＣＴＡＡＧＴＧＣＴＣＴＡＣ
ＴＡＡＴＧＴＧＴＴＴＴＡＡＴＴＴＴＡＴＣＴＧＴＡＣＡＡＣＡＧＴＴＣＣＡＴＴＡＡＡ
ＡＧＡＴＡＴＡＡＴＡＡＡＴＡＴＴＣＣＣＣ
Ｒ
ＴＴＴＣＣＡＧＧＴＧＴＧＧＡＡＡＣＴＧＡＧＡＣＡＣＡＧＡＧＴＧＧＴＴＴＡＧＴＡＡ
ＣＴＴＧＣＣＣＡＧＧＧＴＣＡＴＴＣＴＡＴＴＡＡＣＡＡＡＴＧＧＣＡＡＧＴＡＴＴＴＧ
ＡＡＴＣＣＧＴＧＣＡＧＧＣＴＧＡＣＴＣＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２１００２２３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ９３７４６５５
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：１１０４４８
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ８９０８８６３　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，７４｜Ｇ，４４）
ＳＮＰ型：イントロン；反復

コンテクスト　（配列番号３４８）：
ＡＧＧＴＡＡＡＡＡＴＧＴＡＴＴＣＴＧＧＣＡＡＴＴＣＴＣＡＧＣＣＴＴＴＴＡＧＧＡＧ
ＴＴＧＡＡＴＣＡＴＧＴＣＣＴＴＧＣＴＣＣＡＴＧＣＴＧＡＧＡＧＡＧＡＴＣＴＡＴＴＧ
ＡＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴＣＡＧＴＴＡＡＡ
Ｒ
ＡＧＡＡＡＴＣＡＧＧＴＴＡＡＣＣＴＴＧＴＴＴＧＧＴＴＡＴＴＴＡＣＡＡＴＧＡＧＡＴ
ＡＣＡＣＴＡＧＡＧＴＴＴＣＴＡＣＡＴＴＡＣＡＡＡＴＴＡＡＧＴＣＴＡＴＴＴＣＡＴＣ
ＴＡＴＴＴＴＡＡＡＡＡＧＧＡＧＡＴＴＣＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２１００２２７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ３７９８３８３

ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：１０２１４１
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ８９０８８６３　（検出力＝．８）
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ８９０８８７５　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，６４｜Ｇ，５６）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３４９）：
ＡＡＴＴＴＴＴＴＡＡＡＡＴＡＡＡＡＧＴＧＴＡＡＡＡＴＴＴＡＴＴＴＴＴＡＡＡＡＴＡ
ＴＣＴＧＡＣＡＡＴＧＣＴＡＡＴＧＴＧＧＡＡＧＡＴＧＴＡＧＡＧＡＴＡＣＣＧＡＣＡＡ
ＧＡＴＣＡＧＧＡＣＡＧＧＧＧＧＡＴＡＡＧ
Ｙ
ＴＴＧＡＧＧＡＣＡＣＡＧＡＴＣＡＡＧＧＡＧＡＴＡＡＴＴＣＡＴＧＴＧＧＴＣＣＣＴＴ
ＴＣＡＣＴＣＴＣＴＡＡＴＴＴＴＣＡＴＴＴＡＡＧＡＣＡＴＣＡＣＡＧＧＡＡＧＡＧＴＴ
ＣＴＧＣＣＴＴＣＡＣＴＣＣＡＴＡＡＴＧＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２１００２３０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ９３２０５９７
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：１００２９１
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ８９０８８６３　（検出力＝．８）
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ８９０８８７５　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，６４｜Ｔ，５６）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３５０）：
ＧＡＡＴＣＡＴＴＴＴＴＴＡＴＧＣＡＣＴＡＣＴＡＴＣＡＡＡＴＴＴＧＧＴＣＡＧＡＴＧ
ＴＧＴＧＴＧＴＡＴＣＴＧＡＴＣＴＣＣＣＴＧＴＡＡＡＣＡＴＣＧＣＡＧＡＧＡＣＴＡＴ
ＴＡＡＧＴＴＡＡＡＴＣＡＧＡＡＡＣＡＡＧ
Ｙ
ＧＧＴＡＡＴＴＣＣＡＡＴＣＴＴＣＴＴＣＴＡＧＣＴＧＧＡＡＧＡＴＴＴＡＡＡＴＡＡＴ
ＡＣＡＡＡＡＡＣＡＴＴＣＡＣＣＡＧＴＡＧＡＡＣＡＴＣＴＡＡＣＣＡＡＧＧＴＧＣＣＣ
ＡＧＣＴＣＴＴＡＡＴＣＡＴＣＴＴＴＴＧＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２２１７３８１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ５０７２８０
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：２９３１７
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１１３１５１６８　（検出力＝．７）
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１１３１５１７１　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，９５｜Ｔ，２５）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３５１）：
ＴＣＴＡＡＡＣＡＡＡＴＴＴＧＣＡＧＧＴＣＣＴＴＣＡＡＧＴＴＴＧＴＴＡＡＡＡＴＴＴ
ＡＣＣＴＧＧＧＣＴＧＧＴＴＧＴＴＴＴＧＧＣＴＣＣＡＧＡＡＡＡＡＴＡＣＴＣＡＴＴＡ
ＴＡＣＴＴＧＡＡＧＴＡＴＣＴＣＡＴＴＴＧ
Ｓ

ＣＴＡＡＧＴＡＧＡＧＧＴＴＣＣＡＡＴＴＣＣＴＣＣＡＣＴＣＡＣＣＡＴＧＣＡＡＡＣＴ
ＣＴＴＴＡＣＡＡＣＴＣＴＴＣＴＣＣＴＣＡＡＧＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴ
ＴＣＡＡＡＡＴＡＧＣＡＣＡＧＧＡＣＴＣＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２２１７３８２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ５８７５７５
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：２７５９７
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１１３１５１６８　（検出力＝．７）
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１１３１５１７１　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，９５｜Ｇ，２５）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３５２）：
ＡＴＡＧＴＧＡＧＴＡＧＡＡＡＣＡＡＴＧＴＧＡＧＡＣＴＡＴＴＡＡＣＡＡＧＧＴＴＴＡ
ＣＴＣＴＡＡＴＧＡＧＧＧＴＴＡＴＧＡＣＧＣＡＴＧＧＣＣＡＡＧＧＣＡＴＧＴＧＣＡＧ
ＣＣＣＴＴＴＣＣＡＡＴＣＴＧＴＣＧＣＴＴ
Ｒ
ＧＣＡＧＴＴＴＧＴＧＴＴＧＡＡＧＡＡＧＴＴＡＣＡＴＧＡＴＣＡＧＡＧＴＴＴＴＡＴＧ
ＣＴＣＡＴＡＴＡＡＴＧＧＡＴＣＣＡＡＡＧＴＣＡＣＣＣＡＡＡＡＴＡＴＧＴＡＧＴＡＡ
ＧＡＣＧＣＡＴＡＧＡＣＡＡＧＴＡＧＡＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２２１７３９４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４８３２２３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：２０８３４
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１１３１５１６８　（検出力＝．８）
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１１３１５１７１　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧ
ＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，９０｜Ａ，３０）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３５３）：
ＣＡＴＣＣＴＴＣＣＴＣＴＧＧＡＣＴＣＣＣＡＣＡＧＡＡＣＡＴＧＧＡＴＴＴＣＴＴＣＴ
ＣＡＡＴＡＡＣＡＡＣＡＴＡＧＡＡＴＧＣＴＣＡＴＴＴＣＣＴＧＧＡＴＴＣＴＧＧＣＡＧ
ＡＡＧＡＴＧＴＡＡＴＡＣＡＡＡＡＴＣＡＴ
Ｙ
ＴＴＣＴＣＡＣＣＡＡＡＴＣＣＴＴＡＡＡＡＡＴＡＡＧＣＴＴＡＴＴＴＧＴＡＡＧＡＡＡ
ＡＡＡＡＴＧＣＴＧＧＡＧＡＡＣＣＴＡＣＴＡＣＡＧＡＡＴＣＴＡＣＡＧＣＣＣＡＴＧＡ
ＡＴＴＣＣＴＴＴＡＧＡＴＴＡＣＣＴＡＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１３１５１５６
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１３１９７９１０
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：１４９１５
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１１３１５１６８　（検出力＝．７）
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１１３１５１７１　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，９７｜Ｔ，２３）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３５４）：
ＣＣＣＴＧＡＣＴＴＣＡＴＴＡＣＴＡＡＡＣＡＡＴＣＴＴＧＴＡＣＴＣＣＡＴＡＡＡＴＴ
ＴＡＴＴＴＴＡＡＡＡＡＡＡＡＧＡＧＧＡＧＴＧＡＴＡＴＡＧＴＴＡＡＧＡＡＡＡＴＧＴ
ＧＣＴＴＴＣＡＧＴＧＣＣＡＡＧＣＡＡＧＣ
Ｗ
ＡＡＡＣＣＡＴＧＴＴＴＴＧＣＣＴＧＴＣＴＴＴＣＡＧＡＴＡＴＧＴＣＴＡＴＡＴＴＣＡ
ＡＴＴＣＡＡＣＣＣＡＧＴＴＡＣＴＧＡＴＧＴＴＴＴＴＣＴＡＴＣＴＴＡＧＧＡＡＣＡＡ
ＡＡＧＡＴＴＴＡＡＴＴＴＴＡＴＧＴＡＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１３１５１６０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ５１１７６４
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：２００３０
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１１３１５１６８　（検出力＝．８）
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１１３１５１７１　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，８８｜Ａ，２８）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３５５）：
ＴＴＡＧＡＡＴＡＧＴＴＧＣＣＴＧＡＣＡＧＧＧＡＧＧＧＡＧＧＡＡＧＴＴＧＡＡＧＡＧ
ＧＡＧＡＧＧＡＡＴＡＴＧＧＧＧＡＴＡＡＡＡＴＧＧＣＴＡＡＡＣＡＡＡＣＡＡＡＣＡＡ
ＧＡＣＡＧＧＡＧＣＣＣＴＧＣＡＴＡＧＧＣ
Ｙ
ＡＡＴＧＡＴＧＡＴＡＡＴＧＴＡＣＣＧＴＡＡＧＣＡＡＡＧＡＧＴＣＴＡＴＡＡＴＴＡＡ
ＣＴＣＴＧＴＡＣＴＴＧＡＧＧＴＣＣＡＡＡＣＴＧＧＴＧＴＧＴＧＧＧＧＧＧＧＡＧＡＡＧ
ＡＧＡＡＧＧＡＧＡＡＣＡＧＡＣＣＴＴＡＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１３１５１６７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ５５４０１７
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：２２２３３
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１１３１５１６８　（検出力＝．７）
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１１３１５１７１　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，９７｜Ｔ，２３）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３５６）：
ＴＡＡＧＴＧＡＡＴＣＡＡＡＡＣＡＡＡＧＧＣＴＴＴＧＡＴＴＴＣＴＴＡＴＴＴＡＡＧＡ
ＧＴＧＧＣＴＴＴＴＡＡＣＡＴＴＡＣＴＡＣＧＴＴＴＡＴＴＡＧＡＴＡＡＣＡＣＣＴＴＴ
ＣＴＴＴＴＧＡＡＡＡＧＣＴＧＡＣＡＴＴＡ
Ｗ
ＴＴＴＡＡＣＡＧＴＴＡＴＴＡＴＴＣＣＡＡＡＴＡＡＡＴＡＧＡＴＧＧＡＴＡＡＧＴＡＧ
ＡＴＧＧＴＧＧＧＡＡＡＡＴＡＴＣＴＡＣＴＣＡＡＣＡＣＴＣＡＡＣＴＡＣＴＣＡＡＧＧ
ＴＧＡＡＧＧＴＣＴＣＣＴＧＴＧＡＧＧＧＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１３１５１７２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ５２６３０６
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：２２９８７
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１１３１５１６８　（検出力＝．７）
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１１３１５１７１　（検出力＝．７）

ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ａ，９７｜Ｔ，２３）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　　（配列番号３５７）：
ＧＣＣＡＣＣＧＣＴＣＣＣＧＧＣＣＴＣＡＴＣＴＣＡＣＴＴＴＴＡＡＡＡＴＡＴＧＴＴＴ
ＴＴＴＴＧＴＡＡＡＴＴＡＡＡＴＴＴＧＴＴＡＴＣＡＣＴＡＴＴＴＧＴＴＧＡＡＴＴＡＧ
ＧＴＡＴＴＴＴＴＴＣＣＣＣＡＡＴＡＡＴＡ
Ｒ
ＴＴＴＡＡＡＴＡＡＡＴＡＣＡＴＧＡＡＡＡＴＧＣＴＣＡＣＣＴＧＡＧＣＧＴＴＧＧＴＴ
ＣＴＴＧＧＣＡＧＧＡＡＣＡＴＧＧＣＡＴＧＣＴＣＣＡＡＡＡＧＣＡＴＧＡＴＴＣＡＡＧ
ＧＣＡＡＣＴＡＡＧＴＧＡＡＧＡＧＡＣＴＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＤＶ７１１６９９００
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２０３８４９７
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：１０６８２２
関連する照会ＳＮＰ：　　ｈＣＶ８９０８８６３　（検出力＝．８）
関連する照会ＳＮＰ：　　ｈＣＶ８９０８８７５　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ａ，６３｜Ｇ，５５）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　　（配列番号３５８）：
ＡＡＴＣＡＴＴＧＣＡＣＴＧＴＡＣＡＡＡＴＣＡＣＡＣＡＡＴＡＡＡＡＴＴＣＡＣＡＧＴ
ＴＴＡＴＧＧＧＡＡＡＡＧＴＡＧＧＡＴＧＡＧＧＧＧＣＡＴＡＡＣＡＣＴＡＡＡＡＡＣＴ
ＴＣＡＴＣＡＧＴＧＡＣＡＴＴＴＴＴＴＴＴ
Ｗ
ＡＡＡＡＡＧＡＴＡＡＡＡＡＣＴＴＡＡＴＡＡＡＡＡＴＧＧＴＡＧＣＡＣＡＧＧＣＴＴＡ
ＣＴＣＡＴＧＴＴＡＡＡＴＧＧＴＡＣＴＡＣＡＴＡＴＴＡＴＡＡＴＡＧＴＡＴＡＴＡＴＴ
ＡＡＴＡＣＴＴＡＧＴＧＡＴＴＴＧＡＴＡＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１５９８９２５１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２３５４３４１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：７４１０２
関連する照会ＳＮＰ：　　ｈＣＶ８９０８８６３　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧ
ＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ａ，８３｜Ｔ，３５）
ＳＮＰ型：イントロン；反復

コンテクスト　　（配列番号３５９）：
ＣＴＴＧＧＡＡＣＡＡＡＴＡＴＡＡＡＴＴＡＴＣＡＧＴＣＡＣＡＣＴＣＣＡＧＡＧＴＴＡ
ＣＴＧＡＡＴＣＴＧＡＡＡＴＧＴＴＧＡＧＣＣＴＧＴＧＴＣＡＡＧＣＴＴＧＣＣＴＡＡＡ
ＧＧＴＡＧＴＧＧＴＡＡＣＴＣＴＧＧＣＣＴ
Ｍ
ＴＴＴＡＧＣＡＡＣＡＴＧＡＧＣＣＡＧＴＧＡＡＴＴＴＴＧＴＴＧＴＴＧＴＴＴＡＡＡＣ
ＣＴＧＴＴＧＴＴＡＴＣＡＡＡＣＡＴＡＧＣＴＧＣＡＴＡＴＴＡＣＡＡＴＧＡＴＣＴＧＴ
ＧＧＡＧＴＴＴＴＴＴＡＡＡＡＡＴＣＴＣＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２７４２４３０６
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ９４０１００１

ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：１０１１８９
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ８９０８８６３　（検出力＝．８）
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ８９０８８７５　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，６４｜Ｃ，５６）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３６０）：
ＴＣＡＴＡＡＡＡＧＡＡＧＡＴＡＴＡＴＡＡＡＴＧＧＣＴＧＡＴＡＡＣＡＡＡＴＧＡＡＡ
ＡＡＧＴＧＡＴＣＡＡＡＡＴＴＧＡＴＡＧＴＣＡＴＣＡＧＧＧＡＡＧＴＧＣＴＧＧＴＴＡ
ＡＡＴＣＡＣＡＡＴＡＴＴＴＡＣＴＧＣＴ
Ｙ
ＣＣＣＡＣＡＣＣＡＡＡＧＡＡＴＧＧＴＧＡＡＴＡＴＡＡＴＡＡＡＧＡＴＴＧＴＣＡＡＡ
ＧＣＣＡＡＣＴＧＴＴＧＡＧＡＧＧＡＴＡＴＧＧＡＡＧＡＡＣＣＡＣＡＡＴＴＴＴＣＡＴ
ＡＣＡＴＴＴＴＴＴＡＴＧＧＧＡＡＴＧＴＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３０５０２０７１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ９４０１０００
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４２
ＳＮＰゲノム位置：９９６０８
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ８９０８８６３　（検出力＝．８）
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ８９０８８７５　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，６４｜Ｃ，５６）
ＳＮＰ型：イントロン；反復

遺伝子番号：１５
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１８１２０３４　－　２０８０００２６７２９３０２
遺伝子記号：ＭＹＯＭ３
タンパク質名：　仮説タンパク質　ＦＬＪ３５９６１
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ３Ｐ１（７１７８７８７．．７２５４６０７）
染色体：　１
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２４３）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号３６１）：
ＡＣＣＧＴＣＡＴＣＣＡＣＣＡＧＴＧＴＣＡＡＧＧＴＡＡＴＣＴＧＧＴＴＴＴＴＧＧＣＴ
ＴＴＴＣＣＡＴＣＴＴＧＧＡＧＴＴＧＡＧＣＧＧＴＧＴＡＣＧＡＣＣＣＴＴＴＧＴＣＣＴ
ＣＣＴＣＡＧＡＣＡＡＧＴＴＣＴＧＧＡＴＧ
Ｒ
ＴＣＡＣＴＴＣＣＡＣＣＡＧＧＣＣＣＴＴＣＴＣＴＣＧＧＴＣＡＡＡＡＴＴＧＡＴＴＴＴ
ＧＣＧＧＴＴＣＴＧＡＡＡＡＧＧＡＣＡＡＡＣＴＣＣＡＧＡＧＴＣＣＴＴＴＴＣＣＣＴＧ
ＴＴＣＴＧＧＧＡＡＣＴＴＴＧＴＴＧＴＧＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５９６５６６０

公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１２１４５３６０
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４３
ＳＮＰゲノム位置：２２２８５
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ａ，３６｜Ｇ，４）　　アフリカ系アメリカ人（Ａ，２８｜Ｇ，８）　　合計（Ａ，６４｜Ｇ，１２）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ヒトーマウスシンテニー領域
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ヒトーマウスシンテニー領域

遺伝子番号：１６
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１８１７９７６　－　１４６０００２２０４２８７８６
遺伝子記号：ＨＰＳ１
タンパク質名：　　Ｈｅｒｍａｎｓｋｙ－Ｐｕｄｌａｋ症候群　１
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（３３９０３４３２．．３３９５４４６０）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：６０４９８２
ＯＭＩＭ情報：　Ｈｅｒｍａｎｓｋｙ－Ｐｕｄｌａｋ症候群，　２０３３００　（３）

ゲノム配列　（配列番号２４４）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号３６２）：
ＴＧＧＡＴＧＣＴＧＣＣＴＧＣＣＴＣＣＣＴＧＴＣＣＴＣＣＣＣＡＧＧＴＧＧＧＧＣＡＡ
ＧＡＴＣＡＴＣＴＡＣＣＴＴＧＧＣＡＡＧＣＡＣＡＧＴＧＧＡＧＣＡＴＣＣＡＧＡＣＧＧ
ＣＣＡＧＡＧＧＴＴＣＡＧＡＡＡＧＧＧＣＴ
Ｋ
ＣＡＧＣＡＧＡＣＣＧＡＣＴＣＧＧＴＧＡＣＴＧＧＣＴＣＡＴＧＧＧＡＧＡＧＣＡＧＣＡ
ＣＡＧＣＡＴＣＣＣＴＧＧＴＣＣＴＧＣＡＡＡＴＧＣＴＴＡＡＡＡＣＡＧＡＧＡＧＡＡＴ
ＡＴＧＡＧＧＧＣＡＧＧＣＡＧＡＴＧＣＣＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２１６９７６２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１８０４６８９
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４４
ＳＮＰゲノム位置：３９４４０
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｇ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ５；イントロン

コンテクスト　　（配列番号３６３）：
ＡＧＣＧＧＧＡＡＧＴＧＴＧＴＧＧＣＣＣＧＴＣＣＴＧＧＣＣＣＡＧＧＧＡＣＴＣＡ
ＧＣＣＴＣＡＣＣＴＡＣＣＡＴＧＴＣＡＴＴＣＴＣＧＡＡＣＣＡＣＡＧＧＡＡＧＴＡＧＧ
ＡＧＣＡＧＴＡＧＡＡＡＴＣＣＣＣＣＴＣＣ
Ｙ
ＧＧＡＡＣＡＧＣＡＧＣＧＴＧＧＴＧＴＡＧＣＣＣＴＴＣＴＧＣＡＧＧＴＡＴＣＴＧＣＧ
ＣＧＣＣＡＧＣＴＧＧＡＴＣＡＧＡＧＡＣＣＡＧＡＣＣＴＧＧＧＧＡＡＡＡＧＡＣＡＧＣ

ＡＡＧＣＡＴＣＡＣＣＡＣＴＣＴＣＣＣＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１５７５２７１６
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２９６４３６
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４４
ＳＮＰゲノム位置：１４１７９
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ；　ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，１０７｜Ｃ，１３）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＥＳＳ；転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域；ＵＴＲ３

遺伝子番号：１７
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１８６０８　－　２０９０００１０５７３０２０５
遺伝子記号：ＦＬＪ４２４８６
タンパク質名：　ＦＬＪ４２４８６　タンパク質
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ０ＱＰ（５１８６００１５．．５１８９１８９７）
染色体：　１４
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２４５）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号３６４）：
ＧＣＣＴＧＡＧＧＣＣＴＣＴＴＣＣＡＣＴＣＡＣＴＡＡＡＴＴＴＧＣＡＴＧＡＡＧＧＴＧＴＣＴＴＴＧＡＣＡＧＧＴＣＣＡＧＴＴＣＡＴＣＴＣＧＧＣＡＡＡＧＡＧＣＡＴＴＣＡＧＧＣＣＣＡＣＣＣＡＴＧＴＣＣＡＧＣＡＣＣ
Ｓ
ＴＴＧＧＡＧＧＧＣＴＣＣＴＧＧＣＣＡＧＧＡＧＡＡＧＣＧＴＣＣＴＣＡＧＧＣＣＡＧＣＣＡＣＧＧＣＣＡＧＣＡＡＧＡＧＣＣＴＴＣＡＧＡＧＧＣＣＡＧＣＣＴＧＧＧＧＴＣＣＧＧＡＡＴＴＧＧＡＣＣＴＧＡＡＧＣＣＡＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５９５９４３４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４５
ＳＮＰゲノム位置：１１２０３
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；Ａｐｐｌｅｒａ；ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＥＳＳ；ＵＴＲ３；イントロン

遺伝子番号：１８
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０１３５１　－　６２０００１３３４９１９７３
遺伝子記号：ＺＮＦ１３２
タンパク質名：　亜鉛フィンガータンパク質　１３２　（クローン　ｐＨＺ－１２）
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＹ４Ｔ（８２８５４６３．．８３１２４７０）

染色体：　１９
ＯＭＩＭ番号：６０４０７４
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２４６）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号３６５）：
ＧＡＡＧＡＧＴＴＴＣＴＧＴＧＴＧＧＴＡＣＡＧＡＣＴＴＣＴＧＧＡＡＧＣＴＧＣＣＣＡ
ＡＧＡＴＴＧＧＡＡＴＡＴＧＧＣＴＴＣＴＧＣＣＣＡＣＴＧＴＣＡＡＣＡＧＣＴＴＧＡＡ
ＧＣＴＧＧＡＧＧＡＧＧＴＣＡＣＡＧＣＴＧ
Ｙ
ＣＣＡＧＧＡＴＧＡＣＣＴＴＣＣＣＡＣＣＴＴＣＣＣＴＧＣＡＡＧＴＧＡＡＧＧＧＧＴＴ
ＣＴＣＴＧＡＣＡＧＧＴＧＧＡＣＴＴＴＡＧＡＧＣＴＣＴＴＣＡＴＡＡＧＴＧＣＧＴＣＣ
ＣＴＧＴＣＣＴＴＧＴＡＣＣＡＴＣＴＡＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１１６７９３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１１２２９５５
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４６
ＳＮＰゲノム位置：１２０２２
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＥＳＳ；イントロン

遺伝子番号：１９
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０４３０４６　－　２０８０００４４３５３２１３
遺伝子記号：Ｃ１０ｏｒｆ２８
タンパク質名：　染色体１０　オープンリーディングフレーム２８
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（３４１０５０５０．．３４２３５２７５）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２４７）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号３６６）：
ＧＡＣＡＧＴＧＣＣＧＴＧＧＧＣＡＴＴＧＡＣＣＴＧＧＧＴＡＧＴＡＣＴＧＧＴＧＡＴＡ
ＣＡＡＣＡＧＡＡＧＣＡＴＴＧＣＡＣＧＡＡＣＴＡＡＧＡＡＣＴＧＣＣＧＡＡＧＡＧＴＴ
ＣＡＡＡＡＣＡＧＡＡＧＡＧＣＡＡＧＡＴＧ
Ｍ
ＣＴＣＡＧＧＧＡＧＴＡＴＡＧＡＡＴＴＴＧＧＴＧＴＡＴＣＴＴＴＴＣＣＴＧＡＴＡＧＧ
ＧＡＡＴＣＡＴＣＡＴＣＴＡＴＧＧＡＡＡＣＡＴＣＣＡＴＣＧＡＡＣＣＡＡＡＡＡＧＣＡＡ
ＣＴＧＡＡＡＣＴＴＣＴＣＡＣＡＣＡＧＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６０５４０９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：

ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４７
ＳＮＰゲノム位置：８５０４５
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；Ａｐｐｌｅｒａ；ＨａｐＭａｐ
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；ヒトーマウスシンテニー領域；イントロン

遺伝子番号：２０
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２６６７１　－　２０６０００４３２７８８４９
遺伝子記号：ＩＥＲ２
タンパク質名：　極初期反応２
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ１Ａ１（４３５７８７２．．４３８２３７４）
染色体：　１９
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２４８）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号３６７）：
ＧＡＧＧＣＧＣＣＧＡＣＡＧＣＣＧＡＧＧＡＧＡＣＣＴＣＣＧＣＣＴＧＣＴＧＴＧＣＣＣ
ＣＧＣＧＣＣＣＣＧＣＣＡＡＡＧＴＣＡＧＣＣＧＣＡＡＡＣＧＡＣＧＣＡＧＣＡＧＣＡＧ
ＣＣＴＧＡＧＣＧＡＣＧＧＣＧＧＧＧＡＣＧ
Ｙ
ＴＧＧＡＣＴＧＧＴＣＣＣＧＡＧＣＡＡＧＡＡＡＧＣＣＣＧＴＣＴＧＧＡＡＧＡＡＡＡＧ
ＧＡＡＧＡＡＧＡＧＧＡＧＧＧＡＧＣＧＴＣＡＴＣＣＧＡＡＧＴＣＧＣＣＧＡＴＣＧＣＣ
ＴＧＣＡＧＣＣＣＣＣＴＣＣＧＧＣＧＣＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ９３２６８２２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０４２１６４
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４８
ＳＮＰゲノム位置：１３１７０
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
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；ヒトーマウスシンテニー領域

遺伝子番号：２１
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０１６９３５　－　１４６０００２２０１４９９４０
遺伝子記号：ＸＲＲＡ１
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＹＡＵ（２０１９８５２５．．２０３２４８０５）
染色体：　１１
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２４９）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号３６８）：
ＧＧＧＣＡＴＣＴＣＴＧＡＣＴＣＣＡＣＡＧＡＡＧＴＧＣＴＴＴＴＧＧＴＡＧＴＧＧＧＣ
ＡＧＡＴＣＴＴＣＡＧＣＣＡＧＣＴＣＴＧＣＣＴＣＴＧＧＣＴＣＴＡＧＣＡＴＡＴＣＣＴ
ＴＴＧＡＧＧＧＡＧＡＣＴＴＧＧＴＴＧＴＣ
Ｓ
ＴＣＡＴＧＣＧＣＧＧＧＴＧＡＴＧＧＡＧＣＡＣＣＡＧＡＧＧＣＴＧＣＴＴＣＧＧＣＡＣ
ＣＴＴＴＧＧＧＡＴＴＴＣＧＣＴＴＴＴＣＡＣＣＴＧＴＣＡＴＧＧＡＧＡＡＧＧＧＣＣＡ
ＧＡＡＴＧＡＡＴＴＴＧＣＴＴＣＣＴＡＡＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２８０２６１５５
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４９４４９６０
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２４９
ＳＮＰゲノム位置：１５５４９
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，８２｜Ｃ，３８）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；転写因子結合部位

遺伝子番号：２２
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２９１９２　－　７９０００７５７６５１６７
遺伝子記号：ＷＤＲ３１
タンパク質名：　ＷＤリピートドメイン３１
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ１Ｖ９（２００８２６．．２４８００
５）
染色体：　９
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２５０）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号３６９）：
ＧＣＡＴＧＧＣＣＡＣＡＣＡＡＴＴＧＣＴＧＣＣＴＴＧＧＴＴＧＴＧＡＧＧＡＡＣＣＧＴ
ＧＣＡＡＧＴＣＣＣＡＣＡＴＣＡＴＧＡＣＣＡＴＣＣＴＧＴＣＡＣＧＡＧＡＧＧＣＡＣＴ
ＧＡＡＧＡＡＣＴＧＧＣＴＧＧＡＴＴＴＧＧ
Ｒ
ＡＡＴＡＣＡＧＧＣＴＡＣＣＴＧＣＴＣＡＧＧＧＡＡＡＡＡＡＣＡＡＣＡＡＣＡＣＴＧＡ
ＡＡＴＡＧＣＴＣＴＧＧＴＡＴＧＣＴＡＧＴＴＧＧＡＣＴＧＧＡＣＴＴＴＡＡＡＴＴＧＧ
ＧＧＧＡＡＡＧＡＴＧＡＧＴＣＴＧＣＡＴＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６０９９８７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０８１７４７９
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５０
ＳＮＰゲノム位置：２００４７
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；Ａｐｐｌｅｒａ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
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；ヒトーマウスシンテニー領域

遺伝子番号：２３
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２９９６７　－　６２０００１３３３７５４５０
遺伝子記号：ＺＮＦ６２７
タンパク質名：　亜鉛フィンガータンパク質　６２７
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ１Ａ１（２８０９３０４．．２８５０３６５）
染色体：　１９
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２５１）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号３７０）：
ＴＧＡＧＣＡＴＧＡＡＡＧＧＡＧＴＣＡＣＡＴＡＧＡＧＡＡＡＣＣＣＣＡＴＧＡＡＡＧＴＡＡＧＡＡＡＴＴＴＧＧＧＡＡＡＧＣＣＴＴＣＡＧＴＣＣＴＴＴＣＴＧＴＴＴＣＴＴＴＣＡＡＣＴＡＣＧＴＧＡＡＡＧＧＡＴＴＣＡＣ
Ｒ
ＧＴＧＧＡＧＡＡＡＧＡＣＣＣＴＧＴＡＡＧＡＴＡＡＴＴＧＧＣＴＴＴＡＡＡＴＴＡＣＧＡＧＡＧＡＣＴＴＧＴＧＡＴＡＧＧＡＣＡＧＴＡＡＡＡＣＣＴＡＧＡＧＴＴＧＧＡＧＴＴＧＧＡＴＣＴＣＴＧＧＡＴＴＧＴＧＴＴＡＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５９９２０２４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４８０４６１１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５１
ＳＮＰゲノム位置：２９９１１
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，２５｜Ｇ，７）　アフリカ系アメリカ人（Ａ，２３｜Ｇ，７）　合計（Ａ，４８｜Ｇ，１４）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ３
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ３

遺伝子番号：２４
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ３１４６４　－　８３０００９９５５０７４９
遺伝子記号：ＧＢＧＴ１
タンパク質名：　グロボシドα－１，３－Ｎ－アセチルガラクトサミニルトランスフェラーゼ１
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ１Ｖ９（２００４７８７４．．２００７８８１０）
染色体：　９
ＯＭＩＭ番号：６０６０７４
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２５２）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号３７１）：
ＧＡＡＣＧＧＣＴＧＣＡＧＧＧＴＴＧＴＣＡＧＴＧＡＡＧＡＴＧＴＡＧＴＡＧＴＧＣＡＣ
ＣＣＧＧＴＡＣＣＣＡＣＧＣＡＴＧＡＡＧＡＡＣＴＣＣＴＣＧＧＣＴＧＡＣＴＣＣＡＧＧ
ＡＡＧＧＡＣＴＧＧＡＴＧＡＡＡＴＧＡＧＴ
Ｋ
ＴＡＣＣＴＡＧＴＧＡＴＧＡＴＣＡＣＣＣＧＧＴＣＡＣＣＣＡＣＴＧＣＴＡＣＡＣＣＡＧ
ＣＡＧＣＣＴＧＣＣＡＧＧＧＴＣＣＣＣＡＣＴＧＴＧＴＧＣＴＧＧＧＧＴＣＡＧＣＣＡＧ
ＧＣＴＧＧＧＧＴＣＣＡＣＴＴＡＣＣＡＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６１１８５３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５２
ＳＮＰゲノム位置：１１２７５
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；Ａｐｐｌｅｒａ；ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｇ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：ナンセンス変異；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：２５
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ３４６０１　－　８４０００３１３５７６３２２
遺伝子記号：ＧＧＣＸ
タンパク質名：　　γ－グルタミルカルボキシラーゼ
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ５ＴＲ（１２６２６５１．．１２９５１１４）
染色体：　２
ＯＭＩＭ番号：１３７１６７
ＯＭＩＭ情報：　ビタミンＫ依存性凝固障害，　２７７４５０　（３）

ゲノム配列　（配列番号２５３）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号３７２）：
ＣＡＧＣＣＣＴＧＧＣＴＴＣＴＧＧＣＣＡＣＴＴＴＴＧＣＣＣＣＧＧＣＴＣＣＴＣＴＴＡ
ＴＡＣＡＣＡＣＡＧＧＡＡＡＣＡＣＴＧＧＧＣＴＧＡＧＧＧＧＣＴＧＣＣＴＴＧＡＧＧＧ
ＧＣＡＡＣＡＧＴＴＧＴＴＧＣＡＡＣＣＴＴ
Ｙ
ＧＧＧＧＧＣＡＧＴＡＧＧＡＣＡＣＣＡＧＣＴＴＣＣＧＡＧＧＣＣＡＣＴＣＡＧＧＧＧＡ
ＧＣＡＧＡＡＧＡＧＡＧＧＧＣＴＧＣＴＧＧＣＣＡＧＣＡＴＧＡＣＧＴＡＧＧＡＧＡＡＣ
ＡＴＡＣＣＴＡＧＧＡＡＡＧＣＡＧＧＧＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１０３６１２３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ６９９６６４
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５３
ＳＮＰゲノム位置：１４３６０
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｔ，－）

ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ヒトーマウスシンテニー領域

コンテクスト　（配列番号３７３）：
ＡＡＧＴＣＡＣＣＴＣＣＴＧＧＧＣＣＡＧＣＴＧＣＴＣＣＡＧＧＧＡＡＧＧＡＣＧＧＣＣ
ＴＡＡＴＡＴＣＡＧＡＴＴＴＣＧＡＡＧＴＧＡＧＡＴＡＣＡＡＧＴＣＡＴＣＡＧＧＡＡＧ
ＣＴＧＡＡＡＡＡＣＡＧＧＡＡＡＡＡＧＣＣ
Ｒ
ＡＣＣＡＡＧＴＴＣＡＡＡＣＴＣＣＴＧＴＴＴＣＡＣＣＡＧＡＡＧＡＡＴＴＴＣＡＧＣＴ
ＡＡＡＧＣＣＣＴＴＡＧＡＡＧＧＣＡＣＣＴＧＧＴＣＣＴＣＡＣＴＣＣＴＣＣＣＡＣＡＣ
ＡＧＧＣＡＴＡＴＡＴＧＧＧＡＡＴＣＴＣＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３２２５０４１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２０２８８９８
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５３
ＳＮＰゲノム位置：１１０９４
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：転写因子結合部位；イントロン

コンテクスト　（配列番号３７４）：
ＡＡＣＡＧＴＡＡＡＴＴＧＴＣＡＧＣＡＴＣＡＧＡＣＡＴＣＴＣＡＣＣＣＣＡＧＧＧＴＴ
ＡＡＧＧＴＡＧＣＣＣＡＧＴＴＣＧＣＣＡＧＴＧＣＧＧＣＣＡＴＣＡＣＧＧＴＡＧＧＴＧ
ＡＴＣＴＴＣＡＣＧＴＧＣＴＧＧＴＧＧＧＡ
Ｒ
ＣＧＧＧＡＧＴＧＣＡＣＣＡＴＣＡＴＧＴＣＣＣＡＧＧＡＡＴＡＧＣＣＡＴＡＣＡＧＣＣ
ＣＡＴＴＴＧＴＣＣＡＧＴＴＧＴＴＡＴＡＧＣＣＣＴＧＧＧＡＡＧＧＣＡＧＣＡＣＡＧＡ
ＧＧＧＧＡＡＴＣＡＧＣＴＣＡＡＴＧＣＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３２２５０４４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２５９２５５１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５３
ＳＮＰゲノム位置：１３９５５
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，１１｜Ｇ，２７）　アフリカ系アメリカ人（Ａ，１２｜Ｇ，２６）　合計（Ａ，２３｜Ｇ，５３）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＥＳＳ；転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域；サイレント変異

ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＥＳＳ；転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域；サイレント変異

遺伝子番号：２６
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ３４６０４　－　８４０００３１３５８５９０３
遺伝子記号：ＶＡＭＰ８
タンパク質名：　小胞結合膜タンパク質８（エンドブレビン）
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ５ＴＲ（１２３０６６１．．１２６６５３３）

染色体：　２
ＯＭＩＭ番号：６０３１７７
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２５４）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号３７５）：
ＣＴＴＡＴＡＡＴＣＴＴＧＴＴＣＣＡＧＴＧＧＧＡＧＧＡＧＣＣＡＣＴＧＧＧＴＣＡＣＴ
ＣＡＣＴＣＴＧＣＣＴＴＴＴＣＣＣＣＡＡＣＡＧＴＣＴＧＡＧＣＡＣＴＴＣＡＡＧＡＣＧ
ＡＣＡＴＣＧＧＣＡＧＡＡＧＧＴＧＧＣＴＣＧ
Ｒ
ＡＡＡＴＴＣＴＧＧＴＧＧＡＡＧＡＡＣＧＴＧＡＡＧＡＴＧＡＴＴＧＴＣＣＴＴＡＴＣＴ
ＧＣＧＴＧＡＴＴＧＴＴＴＴＴＡＴＣＡＴＣＡＴＣＣＴＣＴＴＣＡＴＴＧＴＧＣＴＣＴＴ
ＴＧＣＣＡＣＴＧＧＴＧＣＣＴＴＣＴＣＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２０９１６４２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１００９
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５４
ＳＮＰゲノム位置：１４０７６
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，２０｜Ｇ，１８）　アフリカ系アメリカ人（Ａ，１７｜Ｇ，１３）　合計（Ａ，３７｜Ｇ，３１）
ＳＮＰ型：ヒトーマウスシンテニー領域；ＵＴＲ５；サイレント変異
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ヒトーマウスシンテニー領域；ＵＴＲ５；サイレント変異

コンテクスト　（配列番号３７６）：
ＣＴＴＡＴＣＴＧＣＧＴＧＡＴＴＧＴＴＴＴＴＡＴＣＡＴＣＡＴＣＣＴＣＴＴＣＡＴＴＧ
ＴＧＣＴＣＴＴＴＧＣＣＡＣＴＧＧＴＧＣＣＴＴＣＴＣＴＴＡＡＧＴＡＡＣＡＧＧＧＡＡ
ＣＣＴＣＴＣＣＣＡＣＣＴＧＣＣＣＴＴＣＴ
Ｙ
ＴＴＣＡＧＧＧＡＣＡＡＣＣＣＴＣＣＡＴＡＡＡＴＧＴＧＴＧＣＣＡＡＧＡＧＧＧＴＣＴ
ＣＣＴＴＴＣＣＴＧＴＣＴＴＣＣＴＣＴＡＣＡＧＡＧＡＡＴＧＣＴＧＣＴＣＧＧＴＣＣＴ
ＣＣＴＡＣＣＣＣＴＣＴＴＣＣＣＧＡＧＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２０９１６４３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０５８５８８
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５４
ＳＮＰゲノム位置：１４２１０
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，１４｜Ｔ，２２）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，１４｜Ｔ，１４）　合計（Ｃ，２８｜Ｔ，３６）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ５；ＵＴＲ３
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ５；ＵＴＲ３

コンテクスト　（配列番号３７７）：
ＡＣＣＣＴＣＣＡＴＡＡＡＴＧＴＧＴＧＣＣＡＡＧＡＧＧＧＴＣＴＣＣＴＴＴＣＣＴＧＴ
ＣＴＴＣＣＴＣＴＡＣＡＧＡＧＡＡＴＧＣＴＧＣＴＣＧＧＴＣＣＴＣＣＴＡＣＣＣＣＴＣ
ＴＴＣＣＣＧＡＧＧＣＣＣＴＧＣＴＧＣＣＡ
Ｙ
ＧＴＴＧＴＡＴＧＣＣＣＣＡＧＡＡＧＧＴＡＣＣＴＴＧＧＴＣＣＣＣＣＧＧＧＡＡＧＧＡＧ
ＡＧＡＡＡＡＡＡＧＡＧＡＧＡＴＧＧＡＣＴＧＴＧＧＣＴＧＣＡＴＴＴＣＴＴＧＧＧＴＣ
ＣＴＴＡＧＡＧＴＧＧＧＣＴＧＧＡＧＡＧＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２０９１６４４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０１０
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５４
ＳＮＰゲノム位置：１４３２１
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，１６｜Ｔ，１８）　アフリカ系アメリカ人（
Ｃ，１２｜Ｔ，１４）　合計（Ｃ，２８｜Ｔ，３２）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＵＴＲ３
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；Ｃｅｌｅｒ
ａ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＵＴＲ３

コンテクスト　（配列番号３７８）：
ＧＧＴＡＧＧＴＣＴＣＣＴＣＣＣＴＧＴＧＴＧＴＴＣＣＡＧＣＣＡＧＧＴＡＧＣＴＴＧＧ
ＴＴＡＣＣＣＡＴＴＣＴＴＴＧＣＴＧＣＣＴＴＣＴＴＡＧＧＣＣＡＧＴＧＧＧＡＡＡＣＣ
ＴＴＡＧＧＧＣＡＧＣＴＧＴＧＣＡＴＴＧＡ
Ｙ
ＴＧＧＧＴＡＧＡＣＧＣＣＡＴＴＣＴＧＧＡＧＣＡＧＧＴＧＡＧＡＡＡＡＧＡＡＴＣＡＧ
ＣＴＴＴＧＴＧＧＧＡＧＧＧＴＧＧＧＧＴＣＣＴＧＧＧＡＡＧＡＴＣＣＣＡＣＣＴＴＧＧ
ＧＡＣＡＧＣＴＴＡＧＡＧＧＡＡＧＣＴＧＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２０９１６５５
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ７１９０２３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５４
ＳＮＰゲノム位置：２３８２７
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄ
ｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３７９）：
ＴＧＣＧＧＡＡＣＣＴＧＣＡＡＡＧＴＧＡＧＧＴＧＧＡＧＧＧＡＧＴＴＡＡＧＡＡＴＡＴ
ＴＡＴＧＡＣＣＣＡＧＡＡＴＧＴＧＧＡＧＣＧＧＡＴＣＣＴＧＧＣＣＣＧＧＧＧＧＧＧＡＡ
ＡＡＣＴＴＧＧＡＡＣＡＴＣＴＣＣＧＣＡＡ
Ｙ
ＡＡＧＡＣＡＧＡＧＧＡＴＣＴＧＧＡＡＧＣＣＡＣＡＧＴＧＡＧＡＣＡＧＧＧＡＧＣＣＣ
ＡＣＴＧＧＧＧＧＣＴＧＧＡＧＧＡＡＡＡＣＡＧＧＧＡＧＧＧＡＧＧＧＡＡＴＴＴＣＴＴ
ＴＴＴＧＧＴＧＧＧＧＣＡＡＡＡＴＧＧＡＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５９３５０７８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ３７３１８２８
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５４
ＳＮＰゲノム位置：１１５８７

ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，２８｜Ｔ，１２）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，２３｜Ｔ，９）　合計（Ｃ，５１｜Ｔ，２１）
ＳＮＰ型：ヒトーマウスシンテニー領域；ＵＴＲ５；サイレント変異
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：ヒトーマウスシンテニー領域；ＵＴＲ５；サイレント変異

コンテクスト　（配列番号３８０）：
ＡＧＡＡＡＡＣＡＡＡＡＣＡＡＡＡＴＡＡＡＣＡＡＡＣＡＡＡＡＡＡＡＡＧＴＧＴＴＴＧＴ
ＴＧＧＡＧＡＡＧＣＴＧＡＣＡＴＴＴＣＣＴＣＣＴＴＧＧＡＡＣＴＧＡＴＴＴＣＴＴＣＴ
ＧＧＡＡＴＧＧＧＴＣＡＡＧＡＡＴＧＴＴＣ
Ｓ
ＴＴＣＣＣＴＴＣＴＧＡＡＴＧＴＣＣＣＴＧＴＴＡＴＴＧＴＴＣＴＴＣＴＧＴＣＴＴＧＡ
ＴＡＡＡＣＡＣＴＧＴＣＡＡＧＧＡＡＧＡＴＣＡＧＡＴＴＴＴＣＴＣＴＧＧＣＣＴＧＧＡ
ＧＣＣＡＧＧＴＴＡＧＴＧＧＡＡＡＡＡＴＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２０９１６０１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１３４２６０３８
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５４
ＳＮＰゲノム位置：８７１９
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，１０２｜Ｃ，１４）
ＳＮＰ型：転写因子結合部位；遺伝子間；未知

コンテクスト　（配列番号３８１）：
ＴＣＴＡＡＣＴＣＴＴＧＧＴＣＴＣＡＡＧＴＧＡＴＣＣＧＣＣＣＧＣＴＧＣＡＧＣＣＴＣ
ＣＣＡＡＡＧＴＡＣＴＧＧＧＡＴＴＡＣＡＧＧＣＡＴＧＡＡＣＣＡＣＴＧＣＡＣＣＣＡＧ
ＣＣＴＡＴＴＣＴＴＡＡＴＣＣＴＡＴＴＴＴ
Ｒ
ＣＡＡＡＴＧＡＡＧＴＧＡＣＴＴＧＣＣＣＡＡＡＡＣＴＧＣＡＣＡＧＣＣＡＧＧＧＧＴＡ
ＧＴＡＧＴＧＴＡＧＡＡＧＡＧＣＡＧＧＡＧＧＴＣＡＧＡＴＧＴＣＡＣＣＣＴＡＧＴＣＴ
ＴＴＴＴＡＴＣＡＣＡＣＡＧＧＧＡＡＴＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２０９１６０６
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１７５０８７２７
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５４
ＳＮＰゲノム位置：５０９７
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，１０６｜Ａ，１４）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

遺伝子番号：２７
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ３７０６７　－　８４０００３１５０２３３４５
遺伝子記号：ＧＪＡ４
タンパク質名：　ギャップ結合タンパク質，α４，３７ｋＤａ（コネキシン３７）
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ８０２（４８３３９６８２．．４８３６２６０８）
染色体：　１
ＯＭＩＭ番号：１２１０１２

ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２５５）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号３８２）：
ＡＴＣＣＡＧＴＧＡＧＣＡＧＡＡＣＴＧＧＧＣＣＡＡＣＣＴＧＡＣＣＡＣＡＧＡＧＧＡＧ
ＡＧＧＣＴＧＧＣＧＴＣＴＴＣＣＡＧＧＣＣＣＣＣＴＣＴＣＴＴＣＣＴＧＧＡＣＣＣＡＣ
ＣＣＣＣＴＣＡＧＡＡＴＧＧＣＣＡＡＡＡＡ
Ｙ
ＣＣＣＣＡＡＧＴＣＧＴＣＣＣＡＧＣＡＧＣＴＣＴＧＣＴＴＣＴＡＡＧＡＡＧＣＡＧＴＡ
ＴＧＴＡＴＡＧＡＧＧＣＣＴＧＴＧＧＣＴＴＡＴＧＴＣＡＣＣＣＡＡＣＡＧＡＧＧＧＧＴ
ＣＣＴＧＡＧＡＡＧＴＣＴＧＧＣＴＧＣＣＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１７４１１１１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１７６４３９１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５５
ＳＮＰゲノム位置：１２１７０
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｃ，２６｜Ｔ，１２）　　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，２０｜Ｔ，１０）　　合計（Ｃ，４６｜Ｔ，２２）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域；サイレント変異

ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨＧＭＤ；ｄｂＳＮＰ
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；ヒトーマウスシンテニー領域；サイレント変異

遺伝子番号：２８
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により同定される抗原
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（４２５０６１９．．４３００３５５）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：１７６７４１
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２５６）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号３８３）：
ＴＴＴＧＣＣＴＴＴＧＣＡＡＣＣＴＴＧＧＧＣＡＡＡＡＡＡＴＡＣＡＴＣＡＡＡＡＣＡＴ
ＴＣＴＧＴＧＴＣＴＴＴＴＡＡＡＡＣＡＧＧＧＧＡＡＡＣＡＧＴＡＡＡＴＧＧＣＴＴＡＣＣ
ＴＴＣＴＴＴＧＧＡＴＴＴＴＣＴＧＣＡＣＡ
Ｙ

ＣＴＣＴＴＧＡＣＡＣＴＣＣＧＣＧＴＴＡＣＴＣＴＣＴＧＣＡＣＡＧＡＴＴＣＧＣＴＣＴ
ＣＣＡＡＡＧＴＧＣＴＴＧＣＴＧＣＡＧＧＣＴＧＧＣＴＴＴＴＴＧＴＣＴＴＴＣＴＴＧＡ
ＴＣＴＣＡＧＧＣＡＣＡＴＧＧＡＧＴＣＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１２７６３６８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１００８２５０４
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５６
ＳＮＰゲノム位置：１４６２１
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＥＳＳ；サイレント変異

コンテクスト　（配列番号３８４）：
ＴＣＣＣＴＣＴＡＣＡＴＣＴＧＣＴＴＴＣＣＴＧＡＴＡＣＴＴＣＴＣＴＴＧＧＧＴＣＧＴ
ＴＧＣＴＴＴＧＴＧＣＴＴＧＴＴＧＧＧＧＴＧＴＣＣＡＣＴＧＧＧＴＣＴＧＡＣＴＧＴＧ
ＧＡＧＡＧＴＣＧＣＡＧＧＧＴＡＴＴＴＴＡ
Ｒ
ＴＧＧＴＴＴＴＡＣＣＡＧＣＡＧＣＣＡＣＴＡＡＴＴＣＣＴＣＧＧＴＧＴＧＡＣＣＡＧＧ
ＡＧＴＣＴＧＧＡＡＧＡＧＣＴＣＴＴＴＡＡＡＧＣＣＡＧＣＣＡＧＧＴＣＴＴＣＴＡＧＡ
ＧＣＣＴＧＧＧＣＣＴＴＴＴＣＣＴＴＡＧＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１８０１１４９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４７５０６８５
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５６
ＳＮＰゲノム位置：２１４４２
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異

遺伝子番号：２９
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ３９９４９　－　６３０００１３２５０２６８４
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＳＬＳ（２９４５９７６．．２９７２
４０９）
染色体：　１
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２５７）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号３８５）：
ＴＣＴＴＣＴＧＧＣＴＴＧＴＡＣＣＡＡＣＡＣＡＧＡＴＧＴＴＡＡＣＧＡＡＴＴＴＧＴＧ
ＡＴＡＴＴＣＡＴＴＴＧＴＧＧＡＧＴＴＣＴＴＧＴＡＣＴＴＧＴＧＧＴＴＣＣＣＴＴＴＣ
ＴＧＴＴＴＡＴＣＴＧＴＧＴＴＴＣＴＴＡＴ
Ｙ
ＴＣＴＧＣＡＴＴＣＴＧＡＧＧＡＣＴＡＴＣＣＴＧＡＡＧＡＴＴＣＣＣＴＣＡＧＣＴＧＡ
ＧＧＧＣＡＧＡＣＧＧＡＡＡＧＣＧＴＴＴＴＣＣＡＣＣＴＧＣＧＣＣＴＣＴＣＡＣＣＴＣ
ＡＧＴＧＴＴＧＴＴＡＴＴＧＴＴＣＡＴＴＡ

Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１９２１２２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１４１８８４３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５７
ＳＮＰゲノム位置：１６１４０
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
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

遺伝子番号：３０
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ４０２９８　－　６７０００１２９３３９８８５
遺伝子記号：ＰＩＧＸ
タンパク質名：　ＥＬＬＰ３０３０
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＳＮ２（８９０３６９．．１００６４１２）
染色体：　３
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２５８）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号３８６）：
ＣＴＧＧＧＧＧＧＴＴＣＴＧＡＡＴＧＧＧＡＧＣＣＴＣＧＣＣＣＣＡＣＴＣＣＡＧＧＡＴＧＴＴＧＣＣＣＣＣＡＴＧＴＴＡＣＡＧＧＴＣＣＴＧＴＣＴＣＴＣＡＧＧＡＡＣＡＴＧＧＧＣＣＴＣＣＡＣＴＣＣＡＧＣＴＴＴＡＴＧ
Ｓ
ＣＧＴＴＧＧＡＣＴＴＣＴＣＴＧＧＧＴＴＴＧＧＧＡＡＴＣＴＣＡＧＧＧＡＣＴＴＡＧＡＴＣＴＧＴＣＧＧＧＧＡＡＴＴＧＣＴＴＧＡＣＣＡＣＣＴＴＣＣＣＡＡＧＧＴＴＴＧＧＧＧＧＣＡＧＣＣＴＧＧＣＣＣＴＧＧＡＧＡＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６２３７４９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５８
ＳＮＰゲノム位置：３１５２８
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；Ａｐｐｌｅｒａ；ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＥＳＳ；転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域；イントロン

遺伝子番号：３１
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ４０４１６　－　１０４０００１１７９１０９２２
遺伝子記号：ＳＮＸ１９
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＶＹ５（４０７７３５５１．．４０８３４１４４）
染色体：　１１

ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２５９）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号３８７）：
ＡＣＡＴＴＴＣＴＧＡＣＴＴＣＡＧＡＧＡＡＴＡＴＣＴＣＡＡＣＴＡＣＣＴＧＴＡＡＣＴ
ＧＣＡＧＧＡＣＣＡＡＣＡＴＣＴＣＡＧＡＴＡＴＴＴＴＴＧＣＣＴＣＡＣＡＴＴＣＴＣＴ
ＧＧＧＴＴＴＴＧＧＴＴＣＴＴＡＣＣＡＣＡ
Ｙ
ＴＧＣＣＴＴＣＣＴＧＧＡＧＡＣＡＡＴＡＡＡＧＡＡＴＣＴＴＧＴＣＴＴＧＴＧＣＴＴＣ
ＡＧＴＣＡＣＡＣＴＴＡＧＴＧＣＴＧＧＡＧＡＡＡＴＴＴＴＡＣＴＧＧＡＴＧＡＧＡＡＣ
ＣＴＣＡＧＣＣＴＡＧＡＣＣＴＧＧＴＡＣＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６２６０７７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４４１４２２３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：４０７５６
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，２５｜Ｔ，１３）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，１６｜Ｔ，１４）　合計（Ｃ，４１｜Ｔ，２７）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＥＳＳ；転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域

ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＥＳＳ；転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域

コンテクスト　（配列番号３８８）：
ＡＣＴＣＡＴＣＴＣＴＧＴＧＣＣＣＣＡＡＣＡＣＡＧＣＡＣＣＴＣＣＡＡＣＡＣＴＧＧＡ
ＧＴＴＣＡＡＣＡＣＡＴＧＧＣＡＴＧＣＴＣＡＧＣＴＧＡＡＴＧＧＡＡＣＡＧＡＡＡＴＣ
ＡＡＡＧＴＴＡＣＡＡＡＣＴＣＣＡＡＣＴＡ
Ｙ
ＣＣＣＡＡＧＴＡＣＣＡＡＧＴＧＧＡＴＧＣＣＡＣＣＣＴＧＧＣＴＣＣＣＴＴＣＴＣＣＡ
ＴＧＧＧＡＧＣＡＧＡＧＡＣＣＴＣＧＣＣＡＣＴＣＡＣＣＴＧＧＡＴＣＧＣＴＧＴＴＧＣ
ＴＧＧＧＧＴＣＴＴＧＧＧＣＴＧＧＣＡＣＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１０８７６８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１８６５２９８
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：４００１４
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；Ａｐｐｌｅｒａ；ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３８９）：
ＡＡＡＧＧＡＡＡＣＴＴＣＴＴＣＡＴＴＡＣＡＴＴＧＣＣＴＡＴＣＡＧＴＧＣＡＧＴＴＡ
ＡＧＴＡＡＡＡＡＧＧＣＡＣＡＴＧＧＡＡＣＴＡＴＡＴＧＡＡＣＡＧＡＴＧＣＣＡＴＴＡ

ＡＣＡＧＧＴＴＴＴＧＣＴＴＴＡＣＡＴ
Ｒ
ＴＣＡＴＣＴＴＴＣＣＣＡＴＴＴＧＡＧＣＡＴＴＡＡＴＴＡＣＴＣＡＧＴＡＴＴＴＴＣＴ
ＣＡＴＣＡＧＴＴＴＴＣＡＧＡＡＡＧＴＴＴＴＴＣＧＡＧＧＡＴＡＡＡＣＴＴＧＴＡＧＡ
ＧＧＧＡＴＴＴＧＧＧＧＡＧＡＧＧＡＡＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１５９５４９６５
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２３６７１１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：３５１０
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，６５｜Ａ，５１）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

コンテクスト　（配列番号３９０）：
ＣＡＡＡＧＣＣＴＧＴＴＴＣＴＣＡＧＣＡＧＣＣＡＧＴＴＴＣＴＧＣＴＣＴＴＧＧＧＴＣ
ＣＴＴＡＣＧＧＧＣＣＧＴＧＧＡＡＡＣＴＴＡＧＧＣＡＡＡＡＣＴＣＣＡＣＣＡＧＧＣＣ
ＡＧＡＴＧＧＡＣＴＣＣＴＧＡＡＧＡＡＧＣ
Ｍ
ＧＧＡＧＧＴＡＣＴＧＣＡＣＣＣＡＧＣＧＣＴＧＴＧＧＡＣＴＴＧＴＴＡＡＡＴＴＡＧＣ
ＴＡＣＣＴＧＣＡＣＣＴＣＴＡＧＣＣＡＣＣＴＧＴＧＧＴＡＧＡＡＧＡＧＡＧＡＣＧＡＡ
ＡＧＣＴＴＡＧＡＴＡＡＡＧＣＴＧＡＡＧＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１６１８９７４７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２９８５６６
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：１４８６８
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ；　ＣＤＸ
＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，６｜Ｃ，１１４）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ヒトーマウスシンテニー領域

コンテクスト　（配列番号３９１）：
ＡＴＧＡＣＣＡＴＣＡＡＣＴＴＡＧＣＡＧＣＴＴＧＣＡＧＣＡＡＡＣＡＴＧＴＴＴＡＴＴ
ＣＴＣＴＴＡＣＡＴＴＴＣＴＧＡＡＡＧＴＣＡＧＧＡＧＴＣＴＡＡＧＡＴＧＧＡＴＴＧＡ
ＧＡＧＧＧＣＴＴＧＴＴＣＣＴＧＴＴＧＧＡ
Ｒ
ＧＣＴＣＴＡＡＧＧＧＡＡＡＡＴＣＴＣＴＴＴＴＴＴＧＴＣＣＴＴＴＣＣＡＧＣＴＴＣＴ
ＡＣＡＧＧＣＴＧＣＣＴＧＴＧＡＴＣＴＴＴＧＧＣＴＴＡＴＧＧＣＡＣＣＡＣＡＴＧＣＴ
ＣＣＡＡＣＣＴＣＴＧＣＴＴＣＴＧＴＧＧＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２６４９００８２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１１２２２３９１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：５６２７９
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，７３｜Ａ，４３）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知；反復

コンテクスト　（配列番号３９２）：
ＡＧＧＴＡＧＴＣＡＡＴＡＡＡＡＧＣＴＴＴＣＴＧＡＴＡＣＴＣＴＣＡＡＧＧＣＡＴＴＴ
ＴＴＣＡＴＣＣＣＴＧＴＡＡＣＣＣＣＴＧＴＡＡＣＡＧＡＧＡＡＴＣＴＡＴＣＴＴＣＴＣ
ＴＴＡＣＧＧＣＴＧＣＡＧＡＴＴＣＣＣＴＧ

R
ＡＣＡＣＴＡＴＴＣＡＧＣＡＴＣＡＣＡＴＣＣＡＣＣＴＴＣＴＣＴＧＣＡＡＣＴＴＧＡＧ
ＡＴＴＣＴＧＡＴＧＴＧＡＧＧＧＡＧＡＡＴＴＣＡＧＣＡＧＴＣＴＴＡＣＣＴＴＴＧＡＡ
ＣＴＡＧＧＧＴＣＣＣＡＡＡＧＡＴＡＡＧＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６２６０６３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ３７５１０３９
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：３７３０８
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，１９｜Ｇ，２１）　アフリカ系アメリカ人（Ａ，１１｜Ｇ，２１）　合計（Ａ，３０｜Ｇ，４２）
ＳＮＰ型：イントロン
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３９３）：
ＣＡＴＴＴＴＣＴＴＧＴＣＴＡＣＡＡＡＧＧＣＡＧＧＧＴＧＡＧＣＧＡＣＴＧＣＴＧＣＣ
ＣＴＧＴＧＡＴＴＴＣＴＧＧＣＡＣＴＣＣＣＡＧＴＧＧＡＡＡＧＧＡＡＧＣＡＧＡＧＧＧ
ＧＣＣＡＡＧＴＴＡＴＧＧＣＡＧＡＧＴＧＣ
R
ＣＣＣＡＧＴＴＡＧＧＣＣＴＴＣＧＡＣＴＡＣＡＡＡＡＧＴＡＴＣＡＴＧＧＴＴＴＣＣＣ
ＴＴＣＣＴＣＣＣＣＡＧＴＴＡＣＣＡＴＴＣＴＴＴＣＣＣＴＧＧＴＴＣＣＣＡＴＣＣＣＣ
ＴＴＣＣＡＣＡＴＣＣＡＧＣＡＧＴＧＴＧＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１０８６９８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０５４８６９
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：６８５６
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，６６｜Ａ，５２）
ＳＮＰ型：ヒトーマウスシンテニー領域；遺伝子間；未知

コンテクスト　（配列番号３９４）：
ＴＴＣＴＴＴＣＣＣＴＧＧＴＴＣＣＣＡＴＣＣＣＣＴＴＣＣＡＣＡＴＣＣＡＧＣＡＧＴＧ
ＴＧＧＧＣＴＡＡＣＣＴＴＣＣＴＴＴＣＣＴＣＡＴＣＣＴＧＧＧＡＡＡＡＣＡＣＡＴＣＴ
ＴＧＣＴＣＣＡＧＴＧＣＡＡＡＧＴＴＡＧＡ
Y
ＴＧＧＡＣＡＡＡＣＡＧＣＣＧＧＴＧＴＧＧＡＧＧＧＧＧＣＴＧＴＧＧＧＡＧＧＴＡＣＧ
ＧＣＴＴＧＣＣＡＧＧＡＣＡＡＣＴＴＧＧＣＴＧＡＡＴＧＧＧＴＴＣＣＴＧＡＡＡＣＡＡ
ＧＧＣＡＴＣＴＣＣＡＡＡＴＧＣＴＣＣＣＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１０８６９９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０１６０２８１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：７０１４
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ

集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，６７｜Ｃ，５３）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

コンテクスト　（配列番号３９５）：
ＣＡＡＧＣＡＡＡＣＡＡＴＡＡＡＡＣＣＴＴＣＣＴＧＧＡＴＣＡＧＣＡＣＡＧＧＣＣＣＡ
ＡＴＴＣＴＴＣＣＣＴＧＣＣＴＴＴＴＡＴＣＡＣＣＣＴＧＴＣＡＧＣＴＧＧＧＡＧＴＡＴ
ＣＴＴＴＴＣＴＡＣＣＴＧＴＧＧＣＴＣＴＣ
Ｙ
ＡＣＣＡＡＴＴＧＴＴＡＣＴＣＴＣＴＴＧＴＴＧＴＣＴＧＡＡＣＣＴＧＣＴＡＧＣＣＡＡ
ＡＣＴＴＧＧＣＡＧＧＴＣＧＴＴＴＴＣＡＡＡＧＣＣＡＧＡＴＧＡＧＴＴＣＴＧＡＴＴＧ
ＴＴＣＣＣＴＴＧＧＣＡＡＴＡＴＣＣＡＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ７５０７６６６
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０５００７８
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：１０３７２
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ；　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，７２｜Ｃ，４８）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ３

コンテクスト　（配列番号３９６）：

Ｍ
ＡＴＴＴＴＴＴＣＡＡＡＧＴＧＡＴＡＴＧＧＴＣＡＧＡＡＧＴＧＡＧＧＴＴＣＡＡＧＧ
ＣＴＧＴＴＧＡＧＧＣＣＴＣＣＣＣＴＴＣＡＣＣＣＡＣＣＴＣＡＴＴＴＡＡＧＡＣＴＧＡ
ＣＡＴＡＧＣＴＧＴＧＴＧＧＧＴＣＡＴＧＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＤＶ７１１４１３６２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ８７６６４１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：１６２６０
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，６５｜Ｃ，５３）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３９７）：
ＴＧＧＴＧＴＡＧＡＴＴＣＡＧＧＡＣＡＴＴＡＴＣＣＡＴＴＡＡＡＣＡＡＡＡＴＧＴＴＴ
ＴＴＧＣＣＣＡＴＴＴＣＡＣＡＣＣＴＧＡＴＡＡＡＡＧＴＴＡＴＡＣＴＴＣＴＴＴＴＣＴ
ＣＴＣＴＧＡＴＧＣＣＧＴＴＣＣＣＡＧＧＣ
Ｓ
ＴＣＴＧＴＣＴＴＣＣＴＧＣＣＡＴＧＧＣＣＣＣＴＴＣＴＴＧＴＧＴＴＴＡＴＡＧＡＣＡ
ＧＴＴＴＣＣＣＣＴＧＴＣＡＧＣＴＣＴＣＡＧＣＴＣＴＡＧＧＣＴＴＣＴＧＴＣＣＴＧＴ
ＡＡＣＴＡＴＣＣＡＧＡＣＣＣＡＡＧＴＴＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１２０３６３６２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１８９３０１９
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：２０８９０
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，６６｜Ｇ，５２）

ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３９８）：
ＡＧＧＧＴＧＧＧＡＧＡＧＡＡＡＧＧＡＧＧＴＣＴＴＧＧＡＧＧＴＧＡＴＧＧＴＧＴＡＧ
ＡＴＴＣＡＧＧＡＣＡＴＴＡＴＣＣＡＴＴＡＡＡＣＡＡＡＡＴＧＴＴＴＴＴＧＣＣＣＡＴ
ＴＴＣＡＣＡＣＣＴＧＡＴＡＡＡＡＧＴＴＡ
Ｙ
ＡＣＴＴＣＴＴＴＴＣＴＣＴＣＴＧＡＴＧＣＣＧＴＴＣＣＣＡＧＧＣＣＴＣＴＧＴＣＴＴ
ＣＣＴＧＣＣＡＴＧＧＣＣＣＣＴＴＣＴＴＧＴＧＴＴＴＡＴＡＧＡＣＡＧＴＴＴＣＣＣＣ
ＴＧＴＣＡＧＣＴＣＴＣＡＧＣＴＣＴＡＧＧ
ＣｅｌｅｒａＳＮＰＩＤ：ｈＣＶ１２０３６３６３
公開ＳＮＰＩＤ：ｒｓ１８９３０１８
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：２０８５８
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，５８｜Ｃ，４８）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号３９９）：
ＴＴＴＧＧＡＧＡＣＡＣＴＴＧＴＴＴＣＧＴＡＴＧＴＡＴＧＴＡＣＡＴＡＴＡＴＡＴＧＴ
ＡＴＡＴＡＴＣＡＧＡＴＣＴＧＣＧＴＧＣＡＴＧＣＡＴＡＴＧＴＧＴＧＴＡＴＧＣＧＣＣ
ＴＧＴＧＣＣＴＡＴＧＴＧＣＡＴＧＣＴＣＡ
Ｙ
ＡＧＴＧＧＧＣＴＧＣＡＡＣＧＴＡＣＡＡＴＧＣＡＴＴＴＴＴＴＡＣＴＧＴＡＧＧＴＴＧ
ＡＡＧＴＴＴＴＡＡＡＡＡＡＡＧＴＴＴＧＡＡＡＡＡＣＡＣＴＣＡＴＧＣＡＧＴＧＴＣＡ
ＡＧＡＡＴＴＡＧＧＡＧＴＴＣＣＧＡＧＡＧ
ＣｅｌｅｒａＳＮＰＩＤ：ｈＣＶ１２０３６３６６
公開ＳＮＰＩＤ：ｒｓ１８９３０１７
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：２０４７９
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，６１｜Ｔ，４３）
ＳＮＰ型：イントロン；反復

コンテクスト　（配列番号４００）：
ＴＣＡＡＡＣＴＡＧＡＴＧＣＴＡＧＴＴＴＴＧＣＣＡＡＣＣＡＡＡＣＡＴＧＴＣＴＣＣＡ
ＡＡＣＡＴＴＧＣＧＧＣＡＴＧＴＣＣＣＣＴＧＡＧＧＡＣＡＡＡＡＴＴＧＣＴＣＣＡＧＴ
ＴＧＡＧＡＡＴＴＡＣＴＧＣＣＴＴＡＧＡＣ
Ｙ
ＣＡＧＧＧＡＣＴＴＴＴＧＧＡＴＡＴＡＡＴＴＧＴＡＴＣＡＧＧＣＴＡＣＴＴＴＣＡＣＡ
ＧＴＣＡＴＴＴＴＡＡＡＣＣＴＣＡＴＧＧＴＴＧＴＡＧＣＧＣＡＡＴＧＴＴＴＴＴＴＣＧＡ
ＣＣＴＧＴＧＧＧＣＴＧＧＡＣＡＴＣＡＴＴ
ＣｅｌｅｒａＳＮＰＩＤ：ｈＣＶ１６１４０２１４
公開ＳＮＰＩＤ：ｒｓ２１５５７５２
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：２０２２４
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ

集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，６７｜Ｔ，５３）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号４０１）：
ＴＧＣＣＡＧＡＣＡＧＧＧＧＡＧＡＡＧＡＡＡＧＧＡＴＧＴＧＧＡＧＡＴＣＡＧＧＧＣＴ
ＴＧＴＣＡＧＴＡＧＣＴＧＧＧＡＣＴＧＣＡＣＡＴＣＣＡＣＴＣＣＡＴＧＴＴＣＡＡＧＧ
ＧＡＡＣＣＴＧＧＴＣＴＧＡＡＡＴＡＧＣＣ
Ｒ
ＣＡＧＡＴＡＧＧＧＧＡＡＴＧＡＡＧＣＡＡＴＧＡＣＴＡＡＡＡＡＡＧＧＡＧＡＣＡＧＴＴ
ＴＡＡＴＡＣＴＡＧＧＧＣＴＴＡＡＧＡＴＧＧＣＡＣＴＴＣＡＡＧＧＴＴＡＧＴＡＧＡＡ
ＧＧＴＣＡＴＴＴＣＣＣＡＴＣＡＡＡＡＣＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１６１４０２１５
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２１５５７５１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：１９４６６
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，６６｜Ａ，５２）
ＳＮＰ型：転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域；イントロン

コンテクスト　（配列番号４０２）：
ＧＡＡＧＡＴＧＡＧＴＡＡＣＡＡＴＡＡＧＡＡＴＣＧＴＧＴＴＡＴＴＴＡＴＧＧＡＧＣＧ
ＴＴＣＡＣＴＡＴＧＴＧＣＣＡＴＣＴＡＣＣＧＴＡＣＡＡＧＡＡＧＴＴＴＴＡＣＡＧＡＡ
ＣＡＧＡＡＣＡＣＴＡＡＡＡＧＧＧＣＣＴＣ
Ｓ
ＧＴＣＴＣＴＧＧＧＴＧＡＧＣＣＴＧＣＡＣＣＴＡＴＡＣＣＴＴＣＣＣＡＡＣＴＣＴＣＣ
ＴＣＴＧＧＣＡＡＧＧＣＴＧＣＡＣＣＴＡＴＴＡＴＣＴＴＴＣＴＡＧＣＴＣＴＣＣＴＣＴ
ＧＡＴＧＧＧＡＡＧＣＡＴＴＡＴＡＡＣＣＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２６４９００１５
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ７９４２６２１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：１５５３４
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，６６｜Ｇ，５２）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号４０３）：
ＴＣＡＴＴＣＣＴＣＴＡＣＣＴＣＡＣＡＧＣＴＴＣＴＴＴＴＣＣＣＡＡＡＧＧＡＡＡＣＡ
ＧＧＡＴＣＴＡＣＴＣＡＣＣＡＧＣＡＡＣＡＡＴＣＣＣＡＡＣＡＴＣＡＣＡＡＡＡＧＧＡ
ＡＣＡＧＧＧＡＡＡＴＡＡＡＣＧＴＧＣＡＴ
Ｒ
ＣＡＡＣＴＧＧＧＡＣＡＣＡＣＡＧＡＣＣＣＣＴＧＴＣＡＣＣＴＧＣＴＡＣＡＡＡＴＧＧ
ＡＧＣＡＧＡＡＧＴＧＧＧＡＧＡＧＡＡＧＴＧＡＧＣＣＡＣＣＧＡＧＡＡＣＣＴＡＧＧＣ
ＣＴＴＣＴＴＡＧＣＴＧＴＡＧＣＣＴＡＣＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２７４６７５４９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ３１９０３３１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：１２３５７
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）

ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧＢＡＳＥ；　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，６７｜Ｇ，５３）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ３

コンテクスト　（配列番号４０４）：
ＴＴＴＴＴＡＡＧＣＴＧＴＡＡＴＴＣＡＡＴＴＴＣＴＡＡＧＡＣＡＣＡＣＴＴＴＡＴＴＡＴＣＡＣＴＣＡＣＴＡＴＧＣＣＴＴＴＣＴＴＡＡＧＴＴＧＴＡＡＡＴＧＧＣＴＧＴＡＴＡＴＴＣＡＧＧＧＡＴＴＴＧＧＴＡＴＡＣＴＴ
Ｗ
ＧＣＣＴＴＧＣＣＣＡＡＣＡＣＣＴＧＧＡＴＧＧＡＡＣＣＡＡＣＴＧＣＣＡＣＴＧＧＴＴＣＴＴＧＡＧＡＧＣＡＡＴＧＡＡＧＡＡＧＧＴＧＧＡＧＡＴＴＴＣＴＴＣＡＴＣＣＡＡＡＴＡＴＣＴＴＴＣＣＴＣＴＣＣＣＴＴＴＣＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２７４９７３９２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ３８２９２７１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：１８１３８
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，７２｜Ｔ，４８）
ＳＮＰ型：転写因子結合部位；イントロン

コンテクスト　（配列番号４０５）：
ＣＡＡＴＣＣＡＡＧＧＧＣＡＡＴＴＡＴＧＣＴＣＣＡＡＣＣＴＴＡＡＧＡＴＡＣＣＡＡＡＴＡＣＡＧＴＴＣＡＡＡＧＧＡＡＡＡＧＡＧＡＡＡＧＡＡＡＡＡＧＧＡＡＧＡＴＣＡＡＧＴＴＡＡＡＧＣＴＴＣＴＡＴＣＡＴＣＣＴＡＡ
Ｒ
ＴＡＣＡＣＣＴＴＣＡＧＴＡＡＡＴＴＡＧＡＡＧＴＡＴＴＧＡＣＴＴＡＴＴＴＴＡＴＴＡＣＣＣＴＧＡＧＡＧＣＡＧＧＧＴＴＴＴＣＡＡＣＧＴＴＧＧＴＡＣＴＡＣＴＧＡＴＡＴＴＴＴＧＧＡＣＴＧＣＧＡＡＡＴＣＴＴＴＧＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２７８６９０００
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４４３６５５１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：１９９６５
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，６６｜Ａ，５２）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号４０６）：
ＴＴＣＡＡＡＧＧＡＡＡＡＧＡＧＡＡＡＧＡＡＡＡＧＧＡＡＧＡＴＣＡＡＧＴＴＡＡＡＧＣＴＴＣＴＡＴＣＡＴＣＣＴＡＡＧＴＡＣＡＣＣＴＴＣＡＧＴＡＡＡＴＴＡＧＡＡＧＴＡＴＴＧＡＣＴＴＡＴＴＴＴＡＴＴＡＣＣＣＴ
Ｋ
ＡＧＡＧＣＡＧＧＧＴＴＴＴＣＡＡＣＧＴＴＧＧＴＡＣＴＡＣＴＧＡＴＡＴＴＴＴＧＧＡＣＴＧＣＧＡＡＡＴＣＴＴＴＧＴＣＡＴＡＧＧＧＧＣＴＴＴＣＣＴＧＴＧＣＡＴＴＡＴＡＡＡＣＡＴＴＣＣＡＣＡＡＣＡＴＣＣＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２７８６９００１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４２６４１５９
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９

ＳＮＰゲノム位置：２００１０
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，６１｜Ｔ，４７）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号４０７）：
ＴＣＡＡＧＴＴＡＡＡＧＣＴＴＣＴＡＴＣＡＴＣＣＴＡＡＧＴＡＣＡＣＣＴＴＣＡＧＴＡ
ＡＡＴＴＡＧＡＡＧＴＡＴＴＧＡＣＴＴＡＴＴＴＴＡＴＴＡＣＣＣＴＧＡＧＡＧＣＡＧＧ
ＧＴＴＴＴＣＡＡＣＧＴＴＧＧＴＡＣＴＡＣ
Ｙ
ＧＡＴＡＴＴＴＴＧＧＡＣＴＧＣＧＡＡＡＴＣＴＴＴＧＴＣＡＴＡＧＧＧＧＣＴＴＴＣＣ
ＴＧＴＧＣＡＴＴＡＴＡＡＡＡＣＡＴＴＣＣＡＣＡＡＣＡＴＣＣＴＴＧＣＣＣＣＴＣＣＴ
ＣＣＣＣＴＣＡＡＡＣＴＡＧＡＴＧＣＴＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２７９３１２３２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４４５６２６２
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：２００３９
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，６７｜Ｃ，５３）
ＳＮＰ型：イントロン；反復

コンテクスト　（配列番号４０８）：
ＡＴＧＡＡＧＡＧＧＡＧＡＡＡＧＧＧＡＡＧＡＡＧＡＴＡＣＴＡＡＡＡＴＣＡＴＡＡＡＡ
ＣＡＧＡＡＡＡＴＡＴＴＣＡＴＡＡＧＡＴＣＣＡＣＡＡＣＡＡＴＡＴＴＣＴＡＡＡＣＡＡ
ＡＡＡＴＧＣＣＴＧＧＴＧＣＡＧＴＣＴＡＡ
Ｒ
ＴＡＴＡＡＧＧＡＡＡＡＴＡＡＣＡＧＧＴＣＣＡＴＴＣＣＴＴＣＣＡＧＣＣＴＡＴＴＴＡ
ＴＣＴＡＴＴＧＧＣＴＧＴＡＣＣＴＣＴＡＴＡＧＡＣＡＡＴＣＣＡＡＧＧＧＣＡＡＴＴＡ
ＴＧＣＴＣＣＡＡＣＣＴＴＡＡＧＡＴＡＣＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２７９９６２３４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４４５７７５３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：１９８０１
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，６５｜Ｇ，５１）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号４０９）：
ＡＧＡＧＴＴＴＴＧＧＣＴＧＧＴＧＣＡＡＴＣＡＧＡＣＡＧＴＧＣＴＴＣＴＴＧＡＡＡＡ
ＴＧＧＡＡＣＴＴＧＡＡＴＴＧＧＴＣＣＴＴＡＴＧＧＧＣＡＧＡＧＧＴＡＧＣＣＴＡＣＴ
ＴＧＣＣＣＡＧＣＴＧＧＡＧＡＡＧＡＧＡＡ
Ｒ
ＧＴＡＡＴＣＴＡＣＣＡＣＧＴＧＧＡＡＧＧＡＡＧＧＡＣＡＴＧＡＡＣＡＡＡＡＡＡＡＴ
ＧＡＡＡＧＣＡＧＧＡＡＧＧＡＡＣＡＴＧＣＴＧＧＴＴＴＧＧＧＣＡＧＡＡＴＡＡＡＡＡ
ＡＴＣＣＣＴＡＧＡＴＴＴＴＴＴＴＧＧＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２９１３８８２６
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４９３６１２３

ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：５１９３
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，６７｜Ａ，５３）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

コンテクスト　（配列番号４１０）：
ＧＧＡＡＡＴＡＡＧＡＡＧＣＴＡＴＴＣＣＴＴＧＴＡＡＧＴＴＴＧＣＴＡＡＴＣＴＴＡＴ
ＣＴＧＴＴＣＡＧＡＡＴＡＡＴＡＡＡＡＧＴＴＣＴＣＴＧＴＣＡＡＡＧＡＣＴＴＡＧＧＡ
ＡＧＧＧＡＧＡＴＴＴＣＡＴＣＣＣＣＣＡＧ
Ｓ
ＣＴＴＧＣＴＡＧＴＣＣＴＡＣＴＣＴＴＴＧＴＧＣＡＴＴＣＴＴＡＡＧＡＣＡＧＧＡＧＧ
ＣＡＡＧＴＧＣＴＴＴＣＣＡＴＴＣＴＣＣＴＴＧＧＡＡＡＡＡＣＴＧＡＧＧＣＴＧＡＡＴ
ＡＴＧＣＡＧＣＴＴＧＴＣＡＴＧＣＡＧＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２９１３８８２７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ６５９０５２０
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：１１６１２
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，６７｜Ｇ，５１）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ３

コンテクスト　（配列番号４１１）：
ＡＧＣＡＡＣＴＧＣＴＴＧＴＡＧＧＣＡＡＡＧＴＣＴＧＴＴＡＣＡＴＧＣＣＴＧＴＣＡＣ
ＴＧＧＧＣＴＡＴＧＣＡＣＣＣＧＡＧＧＡＴＧＧＡＧＧＣＡＣＴＡＧＣＴＧＡＧＧＣＴＴ
ＡＣＧＡＧＴＴＡＧＡＡＴＡＧＡＴＡＡＧＧ
Ｗ
ＧＡＡＡＡＴＴＧＴＣＴＧＣＣＡＴＧＧＴＡＴＡＴＧＣＴＧＧＡＡＡＡＡＣＴＣＴＧＧＧ
ＡＡＡＣＡＡＧＡＣＡＡＴＣＴＧＣＣＴＣＣＡＡＧＧＧＡＴＴＡＡＣＡＧＣＣＣＡＧＴＡ
ＧＧＧＡＡＧＡＣＡＧＡＣＣＡＡＣＡＧＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１２５８０８１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０７９１１００
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：３１７２
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，６７｜Ａ，５３）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

コンテクスト　（配列番号４１２）：
ＴＡＣＡＴＴＴＡＴＡＴＣＴＡＧＣＣＡＣＡＡＡＣＡＧＴＴＴＴＴＧＴＴＴＴＴＧＡＴＴ
ＡＧＴＡＡＴＧＴＡＣＡＣＡＴＣＡＣＡＧＡＴＡＴＡＡＡＡＴＴＡＡＴＡＴＧＴＡＴＴＡ
ＡＡＡＡＡＴＧＧＡＡＧＧＡＴＴＣＴＴＡＡ
Ｒ
ＧＡＡＧＧＡＡＣＴＴＣＡＡＡＡＡＡＴＣＡＴＣＴＧＴＴＣＡＡＣＣＴＴＡＧＴＧＧＴＴ
ＴＴＴＣＣＡＡＴＣＴＣＡＣＣＡＡＣＴＣＴＡＣＡＴＡＴＧＡＡＡＧＣＡＴＴＧＧＧＣＡ
ＣＣＡＡＡＡＧＧＡＡＡＴＡＴＴＴＴＡＣＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１２５８１０４

公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０７９１１０３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：２１３８７
関連する照会ＳＮＰ：　　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｇ，６６｜Ａ，５２）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　　（配列番号４１３）：
ＧＣＣＡＧＧＡＧＴＡＡＴＴＣＴＣＴＧＣＡＴＣＣＴＧＴＣＡＣＡＴＧＣＴＴＧＴＴＴＣ
ＴＧＣＣＴＣＣＡＡＧＡＡＡＧＣＡＧＡＧＴＴＡＡＡＡＴＧＧＡＣＴＴＴＣＡＧＡＣＣＡ
ＧＡＧＡＣＡＧＧＴＧＡＧＧＡＴＧＡＣＡＧ
Ｋ
ＧＡＧＧＣＡＧＴＧＣＡＡＡＧＧＣＴＣＣＧＣＡＡＧＴＣＴＧＡＡＡＡＴＡＧＣＡＴＡＧ
ＴＧＴＧＴＣＴＧＣＣＡＡＧＧＴＣＴＧＣＧＧＧＴＧＣＣＣＡＡＡＴＴＴＣＣＣＣＣＡＣ
ＣＧＣＴＴＣＡＣＧＧＴＧＧＣＣＴＴＧＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１２５８０８７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０８９４２７３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：６３８１
関連する照会ＳＮＰ：　　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｇ，６６｜Ｔ，５２）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

コンテクスト　　（配列番号４１４）：
ＴＧＧＣＣＴＣＣＣＡＡＡＧＴＧＴＴＧＡＧＡＴＴＡＴＡＧＧＴＧＴＧＡＧＣＣＧＣＴＧ
ＴＧＣＣＣＧＧＣＣＴＡＧＡＡＧＡＧＧＡＴＴＣＴＴＧＡＡＧＧＡＣＴＴＣＴＧＧＧＡＡ
ＡＴＧＧＴＴＣＣＴＴＣＡＴＴＣＣＴＴＡＧ
Ｍ
ＡＧＡＡＡＡＣＡＣＡＧＡＡＧＡＧＡＴＧＣＴＣＣＴＧＴＴＣＴＴＴＴＡＴＧＡＡＴＧＴ
ＴＡＴＣＴＣＴＧＧＧＴＧＴＧＡＴＧＣＣＴＧＡＡＡＣＴＧＣＡＧＣＡＧＣＡＧＧＡＡＧ
ＧＣＡＧＧＣＡＧＴＣＴＧＡＧＡＧＣＡＣＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１２５８０８９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１２３６３１４０
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：８４９４
関連する照会ＳＮＰ：　　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ａ，６７｜Ｃ，５３）
ＳＮＰ型：転写因子結合部位；遺伝子間；未知；反復

コンテクスト　　（配列番号４１５）：
ＣＴＧＧＡＴＴＡＴＴＣＴＡＧＧＡＣＴＣＴＴＣＡＣＣＣＡＧＣＡＴＴＴＣＴＧＧＴＣＣ
ＣＴＴＴＡＴＧＡＡＡＴＴＣＣＡＡＣＣＴＴＡＣＴＡＴＣＴＴＧＴＣＴＡＣＣＴＧＡＴＡ
ＴＧＡＡＧＣＡＡＡＧＡＣＡＡＣＴＣＣＴＧ
Ｒ
ＴＣＴＴＧＡＣＡＴＧＡＡＴＣＡＣＡＧＣＴＴＴＧＣＴＡＴＡＡＧＧＣＣＡＧＧＧＣＴＣ
ＡＴＧＧＴＧＡＡＣＡＴＣＴＴＴＡＣＡＴＧＧＴＣＴＧＴＧＡＴＡＣＡＣＡＧＧＣＣＡＧ
ＧＧＴＡＣＧＣＴＣＴＴＧＧＡＧＣＡＴＴＣ

Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１２５８０９５
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１２３６５６８０
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：１３２８５
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，７２｜Ａ，４８）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号４１６）：
ＣＧＡＣＣＴＧＴＧＧＧＣＴＧＧＡＣＡＴＣＡＴＴＡＧＡＧＧＴＣＡＴＡＴＣＡＴＣＴＧ
ＴＴＴＴＧＴＴＧＴＴＴＧＴＧＡＴＡＡＣＡＴＡＡＡＡＡＧＧＣＡＴＣＴＣＡＴＧＴＴＴ
ＧＧＡＧＡＣＡＣＴＴＧＴＴＴＣＧＴＡＴＧ
Ｙ
ＡＴＧＴＡＣＡＴＡＴＡＴＡＴＧＴＡＴＡＴＡＴＣＡＧＡＴＣＴＧＣＧＴＧＣＡＴＧＣＡ
ＴＡＴＧＴＧＴＧＴＡＴＧＣＧＣＣＴＧＴＧＣＣＴＡＴＧＴＧＣＡＴＧＣＴＣＡＣＡＧＴ
ＧＧＧＣＴＧＣＡＡＣＧＴＡＣＡＡＴＧＣＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１２５８１０１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４４５９３１６
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：２０４０２
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，６６｜Ｃ，５２）
ＳＮＰ型：イントロン；反復

コンテクスト　（配列番号４１７）：
ＧＴＧＣＣＣＣＴＣＴＧＴＴＡＡＧＴＡＴＡＧＴＣＴＴＧＣＣＣＴＴＣＴＧＴＡＴＴＴＧ
ＴＧＣＡＡＴＴＡＡＡＡＡＡＡＡＡＴＣＴＡＡＡＴＴＡＴＡＧＴＴＣＡＴＣＴＴＧＴＴＧ
ＧＣＴＴＴＡＧＡＴＴＡＴＣＡＴＴＣＴＡＡ
Ｒ
ＴＴＴＴＣＴＡＡＡＴＧＴＴＴＴＴＧＡＡＴＣＴＴＡＡＴＴＴＴＣＡＴＣＡＴＣＴＡＧＡ
ＧＴＴＴＴＡＡＣＴＡＣＴＣＣＴＣＴＡＡＧＡＴＴＡＧＡＡＴＴＡＣＴＴＧＣＡＡＡＴＴ
ＴＴＣＴＧＡＴＧＡＡＡＡＡＡＴＴＧＡＴＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１２５８１０５
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ７１０６９７３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：２２３３９
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，６５｜Ａ，４５）
ＳＮＰ型：イントロン；反復

コンテクスト　（配列番号４１８）：
ＡＡＣＣＣＡＴＡＡＴＧＧＴＴＴＣＴＡＧＧＧＴＴＣＣＣＣＡＴＴＧＣＣＣＴＴＣＣＣＡ
ＡＡＴＧＴＴＣＡＣＡＡＡＣＡＴＣＴＡＴＴＴＣＧＴＣＡＴＣＴＧＣＴＴＣＡＧＡＡＡＴ
ＴＴＣＣＡＧＡＡＡＴＡＡＡＴＧＴＴＧＧＧ
Ｒ
ＴＣＡＡＧＡＡＣＣＴＴＴＡＡＣＣＡＴＴＴＴＴＴＡＡＡＡＡＧＧＣＡＡＧＡＴＡＴＣＴ
ＧＴＧＣＡＴＣＴＣＴＡＡＣＣＣＡＴＡＴＧＧＡＣＡＡＡＴＧＧＣＡＡＴＧＴＴＴＣＴＴ

ＡＡＴＧＡＣＣＴＴＡＧＧＴＣＴＴＴＡＡＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１２５８１０８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ７１０７５９５
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：２２７８２
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，６７｜Ａ，５３）
ＳＮＰ型：転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域；イントロン

コンテクスト　（配列番号４１９）：
ＴＴＴＡＣＴＴＣＣＴＣＣＡＧＧＡＣＣＴＡＡＣＡＡＣＴＧＧＴＧＴＴＧＴＧＴＧＣＴＡ
ＴＧＡＧＣＡＡＡＧＧＡＡＧＡＧＣＡＧＴＡＧＣＴＧＧＡＡＡＴＧＡＡＴＡＡＣＣＴＧＧ
ＧＴＡＧＧＡＣＡＣＡＧＧＡＡＧＡＣＴＣＡ
Ｒ
ＡＡＡＴＧＴＴＣＴＡＧＧＣＴＡＴＧＣＡＡＡＴＣＡＡＡＡＣＣＡＴＧＡＧＡＴＡＧＴＡ
ＡＴＡＴＣＡＣＣＴＡＡＴＡＣＣＴＴＴＴＴＡＡＧＡＴＧＣＣＡＴＴＡＴＧＡＡＡＡＡＡＡＣ
ＡＡＡＡＣＡＴＴＡＣＡＡＧＴＧＴＴＧＧＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１２５８０９２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１１２２２３６９
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２５９
ＳＮＰゲノム位置：８８９６
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，６７｜Ｇ，５３）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

遺伝子番号：３２
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ４０５０４　－　７９０００７５３１１１９７
遺伝子記号：ＫＩＡＡ１３７０
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＹＬＳ（８８５６４０９．．８９７４３９８）
染色体：　１５
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２６０）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号４２０）：
ＴＴＴＧＡＡＴＡＣＴＧＴＴＴＡＴＣＡＡＴＴＣＣＡＴＴＧＣＴＣＡＴＴＴＣＴＴＧＣＴ
ＣＣＴＴＧＡＡＴＣＴＧＣＴＴＧＴＣＡＡＡＴＣＴＡＡＧＴＴＡＴＴＴＴＣＴＴＴＧＴＧ
ＣＴＧＡＧＡＣＡＡＡＡＴＴＧＡＧＧＡＡＧ
Ｙ
ＴＧＡＴＡＡＡＣＴＡＧＡＡＣＴＴＴＴＧＴＴＣＴＧＴＧＴＣＴＣＣＴＧＡＴＡＣＧＴＡ
ＣＴＴＴＧＧＡＴＧＡＴＴＴＣＡＣＴＡＧＧＡＴＴＧＴＴＣＴＧＡＣＡＣＴＧＡＴＴＴＣ
ＴＴＧＴＴＴＧＡＴＧＴＴＴＣＡＡＡＧＡＡ

Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６２８３７０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２６０
ＳＮＰゲノム位置：３７７２５
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，４｜Ｔ，３０）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，３｜Ｔ，１９）　合計（Ｃ，７｜Ｔ，４９）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異

遺伝子番号：３３
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ４０９３６　－　３０００００２３３３０７６２
遺伝子記号：ＴＭＰＲＳＳ１１Ｂ
タンパク質名：　仮説タンパク質　ＤＫＦＺｐ６８６Ｌ１８１８
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ７Ｋ２（１６３６６６９１．．１６４０５７２２）
染色体：　４
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２６１）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号４２１）：
ＴＧＣＡＣＡＡＧＧＧＣＡＡＴＡＴＣＡＴＣＡＴＧＡＡＧＣＣＣＡＧＧＡＣＴＧＣＴＡＴＡＡＴＴＴＴＣＡＴＧＡＡＡＡＡＴＡＡＴＧＴＴＴＴＧＧＡＣＴＴＴＣＣＧＴＧＴＣＡＴＡＴＡＴＧＧＴＴＴＡＴＴＴＡＣＴＡＣＡＡ
Ｙ
ＴＣＣＡＡＡＧＴＴＧＡＣＡＧＴＣＣＡＡＴＣＴＴＴＴＧＡＡＴＴＡＴＴＴＴＴＴＣＣＴＡＧＡＧＧＡＣＡＣＡＡＴＧＴＡＡＴＴＡＧＡＡＴＡＣＡＣＴＣＡＧＴＴＧＣＴＧＧＧＴＣＡＣＡＡＣＡＣＴＧＴＴＣＴＴＡＧＴＧＧＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ８１７９４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１２３３１１４１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２６１
ＳＮＰゲノム位置：１２８２２
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，２２｜Ｔ，８）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，２０｜Ｔ，１６）　合計（Ｃ，４２｜Ｔ，２４）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＥＳＳ；サイレント変異
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＥＳＳ；サイレント変異

遺伝子番号：３４
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ４２４３０　－　２０６０００４６０７２８５２
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＶ３４（３８５１５４８０．．３８６

２３８５４）
染色体：　３
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２６２）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号４２２）：
ＣＴＴＴＴＴＧＣＣＡＴＧＧＡＧＧＧＣＧＴＧＧＣＣＡＧＧＡＧＣＣＧＡＧＧＴＴＣＣＧ
ＧＧＡＣＴＧＧＧＣＴＧＴＣＣＣＴＧＧＧＣＡＣＴＧＧＴＣＣＧＧＣＧＣＡＧＧＧＧＣＣ
ＡＧＧＧＣＡＣＣＡＧＣＡＧＴＧＡＴＧＴＧ
Ｙ
ＧＧＴＧＧＣＴＣＴＣＧＣＴＣＴＣＣＣＣＣＧＣＴＧＴＧＣＴＧＴＴＴＴＣＡＴＣＡＴＣ
ＴＧＣＡＡＡＡＴＣＴＧＣＴＴＣＡＧＡＡＣＣＣＡＧＧＴＣＴＣＧＣＣＴＧＣＧＡＡＡＧ
ＧＴＧＡＡＡＡＴＧＣＴＣＣＣＧＣＧＧＣＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１９８７８６４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１８０５１２４
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２６２
ＳＮＰゲノム位置：６８５２２
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｃ，５｜Ｔ，３３）　　アフリカ系アメリカ人（Ｃ
，１０｜Ｔ，２６）　　合計（Ｃ，１５｜Ｔ，５９）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域

ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｃ，６｜Ｔ，３２）　　アフリカ系アメリカ人（Ｃ
，１１｜Ｔ，２７）　　合計（Ｃ，１７｜Ｔ，５９）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域

ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨＧＭＤ；ｄｂＳＮＰ
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；ヒトーマウスシンテニー領域

遺伝子番号：３５
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０４２２５２　－　３０００００２３０４３７６９
遺伝子記号：ＳＬＣ３９Ａ７
タンパク質名：　　溶質輸送体ファミリー３９（亜鉛輸送体），　メンバー　７
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ６Ｗ６（６１７７２８９．．６２００
９００）
染色体：　６
ＯＭＩＭ番号：６０１４１６
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２６３）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号４２３）：
ＴＧＧＣＣＡＴＡＧＣＣＡＴＧＧＣＴＡＣＴＣＣＣＡＴＧＡＧＡＧＣＣＴＣＴＡＣＣＡＣ
ＡＧＡＧＧＡＣＡＴＧＧＡＣＡＴＧＡＣＣＡＴＧＡＧＣＡＴＡＧＣＣＡＴＧＧＡＧＧＣＴ
ＡＴＧＧＧＧＡＧＴＣＴＧＧＧＧＣＴＣＣＡ
Ｓ
ＧＣＡＴＣＡＡＧＣＡＧＧＡＣＣＴＧＧＡＴＧＣＴＧＴＣＡＣＴＣＴＣＴＧＧＧＣＴＴＡ
ＴＧＴＧＡＧＴＣＴＣＣＡＧＧＧＧＡＴＧＧＧＡＧＡＧＡＧＡＡＧＧＧＣＴＧＧＴＴＣＴ
ＧＧＡＴＴＧＴＴＧＧＧＡＡＡＣＴＣＣＡＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６５１１０９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２６３
ＳＮＰゲノム位置：１０７９０
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，２｜Ｇ，３８）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ
，０｜Ｇ，３２）　合計（Ｃ，２｜Ｇ，７０）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域

ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域

遺伝子番号：３６
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０４３４１４　－　３０００００３５８６４８３７
遺伝子記号：ＴＡＳ２Ｒ５０
タンパク質名：　味覚レセプター、２型，　メンバー　５０
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ４５Ｃ（１３９１２５８．．１４１２
１５８）
染色体：　１２
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２６４）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号４２４）：
ＣＡＡＧＡＧＧＡＡＧＧＡＧＡＴＣＡＧＡＧＴＴＴＧＣＡＡＡＧＣＴＴＴＴＡＴＧＴＧＧ
ＡＣＣＴＴＧＧＴＧＣＴＧＡＧＡＴＣＴＴＧＣＧＡＴＣＣＴＴＣＴＣＣＡＴＧＧＡＧＣＴ
ＧＣＡＴＣＴＴＣＴＴＧＡＧＡＴＧＴＴＴＡ
Ｙ
ＡＣＡＧＡＧＡＡＣＡＧＡＴＴＡＧＣＡＴＣＡＧＡＡＡＡＧＡＴＡＴＣＡＧＧＧＡＣＡＧ
ＡＧＴＡＡＡＧＧＧＴＡＴＧＡＡＧＣＴＣＣＡＴＡＧＧＧＴＡＧＴＴＡＣＡＧＴＣＡＡＡ
ＴＡＴＧＡＡＡＧＡＴＧＴＡＣＴＧＴＡＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１２１０７２７４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１３７６２５１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２６４

ＳＮＰゲノム位置：１０２９３
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｃ，７８｜Ｔ，４２）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域；イントロン

遺伝子番号：３７
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１４６４１　－　６２０００１３３１２０６５５
遺伝子記号：ＧＲＩＮ２Ａ
タンパク質名：　　イオンチャネル型グルタミン酸レセプター，Ｎ－メチル－Ｄ－アスパラギン酸　２Ａ
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ１Ｃ６（４５２０６３６．．４９６３９３８）
染色体：　１６
ＯＭＩＭ番号：１３８２５３
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２６５）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号４２５）：
ＣＡＴＣＡＡＣＴＴＴＣＴＴＧＣＴＧＡＧＡＡＧＧＡＣＣＡＣＡＣＣＡＣＣＣＴＣＣＴＣＡＧＴＧＡＧＧＴＧＡＴＧＡＣＧＣＣＡＡＧＧＡＴＣＡＡＧＣＴＧＡＴＧＧＴＧＧＣＴＣＣＡＧＣＡＧＧＣＡＴＧＡＣＡＴＴＧＡＡＡ
Ｓ
ＡＧＧＣＡＡＡＴＧＡＧＡＴＣＣＴＴＣＡＧＣＣＴＡＧＣＡＡＧＧＧＡＡＧＣＴＧＣＣＴＡＴＧＧＴＣＡＡＴＧＡＴＣＧＣＣＡＴＧＡＧＣＴＡＧＴＧＧＣＣＡＴＣＧＴＣＴＣＣＣＡＣＡＣＣＡＡＣＣＴＧＡＡＧＡＡＧＡＡＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１２８３１２７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１１６４１５０４
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２６５
ＳＮＰゲノム位置：３６２５１５
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｃ，８４｜Ｇ，３２）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；イントロン

遺伝子番号：３８
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６４００８２
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ１Ｃ６（４５９０５１０．．４６１２０４５）
染色体：　１６
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２６６）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号４２６）：
ＣＡＴＣＡＡＣＴＴＴＣＴＴＧＣＴＧＡＧＡＡＧＧＡＣＣＡＣＡＣＣＡＣＣＣＴＣＣＴＣ
ＡＧＴＧＡＧＧＴＧＡＴＧＡＣＧＣＣＡＡＧＧＡＴＣＡＡＧＣＴＧＡＴＧＧＴＧＧＣＴＣ
ＣＡＧＣＡＧＧＣＡＴＧＡＣＡＴＴＧＡＡＡ
Ｓ
ＡＧＧＣＡＡＡＴＧＡＧＡＴＣＣＴＴＣＡＧＣＣＴＡＧＣＡＡＧＧＧＡＡＧＣＴＧＣＣＴ
ＡＴＧＧＴＣＡＡＴＧＡＴＣＧＣＣＡＴＧＡＧＣＴＡＧＴＧＧＣＣＡＴＣＧＴＣＴＣＣＣ
ＡＣＡＣＣＡＡＣＣＴＧＡＡＧＡＡＧＡＡＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１２８３１２７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１１６４１５０４
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２６６
ＳＮＰゲノム位置：１０６２２
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｃ，８４｜Ｇ，３２）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；イントロン

遺伝子番号：３９
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６４０６９２
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ１Ａ１（４３６５７１．．４３８６２４６）
染色体：　１９
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２６７）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号４２７）：
ＧＡＧＧＣＧＣＣＧＡＣＡＧＣＣＧＡＧＧＡＧＡＣＣＴＣＣＧＣＣＴＧＣＴＧＴＧＣＣＣ
ＣＧＣＧＣＣＣＣＧＣＣＡＡＡＧＴＣＡＧＣＣＧＣＡＡＡＣＧＡＣＧＣＡＧＣＡＧＣＡＧ
ＣＣＴＧＡＧＣＧＡＣＧＧＣＧＧＧＧＡＣＧ
Ｙ
ＴＧＧＡＣＴＧＧＴＣＣＣＧＡＧＣＡＡＧＡＡＡＧＣＣＣＧＴＣＴＧＧＡＡＧＡＡＡＡＧ
ＧＡＡＧＡＡＧＡＧＧＡＧＧＧＡＧＣＧＴＣＡＴＣＣＧＡＡＧＴＣＧＣＣＧＡＴＣＧＣＣ
ＴＧＣＡＧＣＣＣＣＣＴＣＣＧＧＣＧＣＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ９３２６８２２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０４２１６４
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２６７
ＳＮＰゲノム位置：５２７１
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
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；ヒトーマウスシンテニー領域

遺伝子番号：４０
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０１４９４３　－　２０８０００２７４８６８３０
遺伝子記号：Ｋ６ＩＲＳ４
タンパク質名：　ケラチン６　ｉｒｓ４
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ４６Ｙ（２１９６７４．．２４７６８２）
染色体：　１２
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２６８）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号４２８）：
ＡＧＣＣＣＴＴＴＧＣＡＧＣＡＡＣＡＡＡＧＣＴＣＴＴＣＴＧＡＴＡＧＣＡＡＧＴＧＧＡＡＴＡＴＧＣＴＧＣＣＣＴＴＧＣＡＧＡＧＴＧＧＡＧＴＧＧＴＣＴＡＡＴＴＴＧＧＡＧＴＴＴＡＴＣＴＧＴＧＣＴＣＣＣＴＡＡＴＴＡ
Ｒ
ＧＧＡＣＣＴＧＡＡＧＡＧＴＴＡＴＣＣＣＣＴＧＡＡＧＡＧＡＴＣＴＣＣＴＡＧＣＴＴＴＡＴＴＴＴＴＣＣＡＧＴＧＣＴＡＣＣＴＣＣＴＴＣＴＴＧＣＴＴＡＡＣＣＡＴＣＡＧＣＡＡＧＧＡＧＣＡＧＧＧＧＡＡＡＴＧＣＣＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１３０３３２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ５９２７２０
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２６８
ＳＮＰゲノム位置：１８２５９
ＳＮＰ源：　Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
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；遺伝子間；未知

遺伝子番号：４１
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１６４２２２５
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＳＬＳ（８１９８６６２．．８２１９６３８）
染色体：　１
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２６９）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号４２９）：

ＡＡＴＣＡＴＴＡＴＣＴＧＡＡＡＴＧＴＴＴＣＡＴＴＧＴＡＧＡＡＧＣＡＧＣＡＡＴＧＴ
ＧＧＧＣＴＣＣＡＡＧＴＡＧＡＴＧＣＡＧＣＡＧＡＴＣＣＡＣＡＴＧＴＣＣＣＴＣＴＧＡ
ＧＧＧＡＡＡＧＣＣＡＴＧＧＴＧＣＣＡＡＴ
Ｒ
ＧＧＣＡＡＧＡＡＣＡＣＣＡＴＧＡＴＧＴＧＣＡＡＧＧＣＣＡＴＣＣＡＡＧＧＧＣＡＣＣ
ＴＧＧＡＡＡＡＣＡＡＣＣＣＡＧＣＴＣＴＧＧＡＡＡＡＡＣＴＧＴＴＧＣＣＴＣＡＴＡＴ
ＣＣＡＧＧＧＡＡＡＴＧＴＧＧＧＣＴＴＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２６８０９１４８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ９４３１３３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２６９
ＳＮＰゲノム位置：１０１６４
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｇ，７７｜Ａ，４３）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ５

遺伝子番号：４２
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１７４２０８０　－　７９０００７５４９４０５８
遺伝子記号：ＮＦＩＢ
タンパク質名：　　核因子　Ｉ／Ｂ
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＴＹ６（２４４５３０１５．．２４７０１３２４）
染色体：　９
ＯＭＩＭ番号：６００７２８
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２７０）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号４３０）：
ＣＧＣＴＧＡＡＴＴＴＴＡＴＡＴＡＧＴＣＴＡＧＧＡＡＡＣＡＴＴＴＴＣＡＣＡＴＴＧＧ
ＴＴＧＴＴＴＣＡＧＴＣＡＡＡＴＡＣＡＡＡＧＡＡＧＴＴＡＣＡＧＡＡＣＡＧＣＡＴＣＧ
ＡＧＴＡＣＣＴＡＡＧＡＧＡＧＡＣＣＡＡＡ
Ｒ
ＧＣＡＴＴＴＣＣＴＴＣＴＧＴＡＡＡＧＣＣＣＴＧＣＡＧＣＴＧＡＧＧＧＣＴＴＡＣＡＴ
ＣＣＧＣＣＴＧＧＴＣＣＡＡＴＣＡＧＴＴＣＡＴＴＴＣＣＡＡＡＣＡＡＡＧＧＴＡＧＧＡ
ＡＡＴＧＧＣＴＧＣＡＴＣＣＴＡＧＴＡＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１６９０７７７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１２６８４７４９
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２７０
ＳＮＰゲノム位置：１６１９４０
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ａ，１１６｜Ｇ，２）
ＳＮＰ型：転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域；イントロン

遺伝子番号：４３
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１７９５１８５
遺伝子記号：

タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ７０６（２１２２００９１．．２１２４０８７９）
染色体：　４
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２７１）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号４３１）：
ＴＣＣＡＴＴＣＣＡＡＣＡＴＴＣＴＧＣＣＣＡＴＣＡＣＡＧＡＣＡＴＴＣＣＣＴＧＧＧＡＧＣＡＣＣＣＡＡＧＧＣＡＧＧＣＧＧＴＴＧＴＣＣＡＧＣＣＴＧＴＧＡＡＴＧＧＡＣＡＣＡＴＧＣＡＧＡＧＡＣＧＧＡＧＡＧＣＣＴＧ
Ｋ
ＴＴＣＣＴＧＡＧＡＡＧＧＣＣＡＡＧＣＣＡＴＧＡＴＧＧＧＣＡＴＣＴＧＴＡＧＴＧＧＣＴＧＣＡＡＧＡＣＡＧＣＡＴＡＡＴＧＣＧＧＧＧＧＧＡＡＡＧＡＧＴＡＴＡＧＧＡＴＴＧＧＧＡＧＧＣＡＴＧＧＧＡＡＴＴＧＧＴＴＣＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ４９１２８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ７６９６４３１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２７１
ＳＮＰゲノム位置：２０７３０
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｔ，５５｜Ｇ，６３）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　　（配列番号４３２）：
ＴＧＴＡＧＡＡＧＴＣＡＧＡＡＣＴＴＴＣＴＴＧＡＧＣＧＡＡＡＡＡＴＡＴＡＴＣＴＧＣＡＧＧＧＴＴＣＧＧＧＧＴＧＡＧＣＣＣＡＧＧＴＧＴＴＧＣＴＴＧＴＴＣＡＡＴＡＴＣＣＣＡＡＧＣＣＣＡＧＡＡＡＧＡＴＧＡＧＴＴＣ
Ｒ
ＴＣＣＴＴＡＡＡＧＧＡＡＡＴＧＡＣＡＴＴＧＡＡＣＴＴＧＴＴＴＣＡＡＡＴＴＣＡＧＣＴＧＣＴＴＴＧＡＣＴＣＡＧＣＡＡＡＣＣＡＣＡＡＣＡＧＣＴＡＡＡＡＡＡＣＣＡＧＧＡＴＡＴＣＡＧＡＡＣＡＴＴＴＴＧＧＡＴＧＧＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３２３０７０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１２５１０３５９
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２７１
ＳＮＰゲノム位置：１０４２６
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；Ｃｅｌｅｒａ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；イントロン

コンテクスト　　（配列番号４３３）：
ＧＡＧＴＴＣＡＴＣＣＴＴＡＡＡＧＧＡＡＡＴＧＡＣＡＴＴＧＡＡＣＴＴＧＴＴＴＣＡＡＡＴＴＣＡＧＣＴＧＣＴＴＴＧＡＣＴＣＡＧＣＡＡＡＣＣＡＣＡＡＣＡＧＣＴＡＡＡＡＡＣＣＡＧＧＡＴＡＴＣＡＧＡＡＣＡＴＴＴＴ
Ｒ
ＧＡＴＧＧＴＡＴＣＴＡＴＧＴＣＴＣＴＧＡＡＡＡＡＡＧＧＧＡＣＡＧＴＴＣＡＧＣＡＧＧＣＴＧＡＴＧＡＧＴＡＡＡＡＴＣＴＡＡＧＡＧＴＴＧＴＡＣＡＧＣＴＡＣＡＧＡＡＡＣＡ

10　20　30　40　50

ＡＧＡＴＧＴＣＡＧＡＴＡＡＴＴＣＣＴＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３２３０７１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ７４３９２９３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２７１
ＳＮＰゲノム位置：１０５２０
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，５２｜Ａ，６８）
ＳＮＰ型：ナンセンス変異；イントロン

遺伝子番号：４４
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０４３３０２　－　３０００００３４７９５８１９
遺伝子記号：ＰＲＫＧ１
タンパク質名：　プロテインキナーゼ，　ｃＧＭＰ依存性、Ｉ型
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＴ２Ｐ（１９８０１４．．１５２２５６８）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：１７６８９４
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２７２）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号４３４）：
ＧＣＴＣＣＣＡＧＡＡＣＴＡＧＧＡＡＡＣＴＴＡＴＡＴＴＴＡＡＣＴＧＧＴＣＡＧＡＡＧ
ＡＡＧＧＴＡＴＧＣＡＡＡＧＴＧＧＡＧＡＡＣＡＧＣＣＣＣＴＧＧＧＴＴＡＣＣＣＣＡＡ
ＴＴＧＣＴＧＧＣＣＡＧＴＴＣＣＡＧＣＴＴ
Ｓ
ＡＴＧＴＧＴＣＣＴＧＴＧＴＧＴＣＴＧＡＡＴＧＴＧＴＣＴＧＴＴＣＴＧＡＧＡＣＡＴＡ
ＴＧＡＧＴＡＣＣＴＣＴＡＴＧＧＣＡＧＣＡＣＡＴＧＣＡＧＧＣＡＡＡＴＣＣＡＧＡＡＣ
ＣＡＣＣＡＡＡＡＣＡＴＡＡＴＡＡＴＣＡＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ８８１２８３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２１１０７０
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２７２
ＳＮＰゲノム位置：３３９１９１
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；イントロン

遺伝子番号：４５
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１８１０８９９　－　３０００００３５８４６８０４
遺伝子記号：ＣＴＮＮＡ３
タンパク質名：　カテニン（カドヘリン結合タンパク質），α３
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＴ２Ｐ（１５１３６８０５．．１６９３５０４７）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：６０７６６７
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２７３）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号４３５）：
ＧＡＴＡＧＧＧＣＴＡＴＴＡＣＡＴＴＡＡＡＴＣＴＡＴＧＡＴＴＡＣＡＴＴＡＧＣＴＡＡ
ＡＡＡＧＡＡＡＡＡＧＣＡＣＡＡＧＡＧＡＴＧＡＡＡＣＡＡＡＡＣＡＴＣＣＡＡＧＡＡＡ
ＣＴＣＡＴＣＡＡＧＡＴＴＴＡＴＧＣＴＴＣ
Ｒ
ＡＧＣＡＡＴＧＴＣＣＴＡＡＴＡＴＣＴＧＡＧＡＡＴＡＴＣＡＡＧＡＴＡＴＧＡＧＧＡＣ
ＡＣＴＡＡＣＡＡＡＡＧＴＡＴＴＡＴＴＡＴＴＣＴＡＣＣＧＧＡＴＣＡＴＴＴＡＡＡＡＡ
ＡＴＴＣＣＴＴＴＴＧＴＴＣＴＧＡＡＡＴＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１６３５４０２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０８２２８９１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２７３
ＳＮＰゲノム位置：７９１３２０
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，１０９｜Ｇ，１１）
ＳＮＰ型：転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域；イントロン

遺伝子番号：４６
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０３９６３９　－　２０８０００２７４００７３４
遺伝子記号：ＨＰＳＥ２
タンパク質名：　ヘパラナーゼ２
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（３３１１４３１６．．３３９１１７８３）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２７４）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号４３６）：
ＴＧＧＡＴＧＣＴＧＣＣＴＧＣＣＴＣＣＣＴＧＴＣＣＴＣＣＣＣＡＧＧＴＧＧＧＧＣＡＡ
ＧＡＴＣＡＴＣＴＡＣＣＴＴＧＧＣＡＡＧＣＡＣＡＧＴＧＧＡＧＣＡＴＣＣＡＧＡＣＧＧ
ＣＣＡＧＡＧＧＴＴＣＡＧＡＡＡＧＧＧＣＴ
Ｋ
ＣＡＧＣＡＧＡＣＣＧＡＣＴＣＧＧＴＧＡＣＴＧＧＣＴＣＡＴＧＧＧＡＧＡＧＣＡＧＣＡ
ＣＡＧＣＡＴＣＣＣＴＧＧＴＣＣＴＧＣＡＡＡＴＧＣＴＴＡＡＡＡＣＡＧＡＧＡＧＡＡＴ
ＡＴＧＡＧＧＧＣＡＧＧＣＡＧＡＴＧＣＣＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２１６９７６２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１８０４６８９
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２７４
ＳＮＰゲノム位置：３２３９
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ

集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｇ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：ＵＴＲ５；イントロン

遺伝子番号：４７
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１８１１０５３　－　１０３０００００８５２３６５０９
遺伝子記号：ＡＬＯＸ１２Ｂ
タンパク質名：　アラキドン酸１２－リポキシゲナーゼ、１２Ｒ型
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ２ＪＤ（７４２２８７５．．７４５７９３８）
染色体：　１７
ＯＭＩＭ番号：６０３７４１
ＯＭＩＭ情報：非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症１，２４２１００（３）

ゲノム配列　（配列番号２７５）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号４３７）：
ＧＣＣＣＡＧＣＴＧＧＴＧＧＴＧＡＧＴＧＡＧＣＡＧＧＴＧＴＣＴＧＧＧＣＴＣＣＡＡＧ
ＣＣＴＴＣＴＧＧＧＡＧＣＴＧＧＴＧＧＧＧＡＧＧＡＡＧＡＧＣＡＧＧＣＡＧＧＧＣＡＣ
ＴＧＧＧＣＣＴＧＣＣＴＣＴＧＡＡＡＧＧＧ
Ｙ
ＧＧＡＴＡＧＡＡＧＡＴＧＣＣＧＴＧＧＡＴＧＡＡＧＧＣＧＣＣＴＴＣＡＧＧＧＴＧＧＧ
ＧＧＡＧＣＣＡＧＴＣＣＡＧＣＣＴＧＡＧＣＣＡＧＧＧＣＣＣＴＡＧＧＧＡＡＧＴＴＧＣ
ＧＧＧＡＧＧＧＧＧＣＡＧＧＧＴＧＴＧＧＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１５７７０５１０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ３０２７３０９
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２７５
ＳＮＰゲノム位置：２５１３０
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，９１｜Ｔ，２７）
ＳＮＰ型：転写因子結合部位；ヒト－マウスシンテニー領域；遺伝子間；未知

遺伝子番号：４８
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ１８１１１５２　－　２０８０００００４４３２９２０７
遺伝子記号：ＶＴＩ１Ａ
タンパク質名：　ｔ－ＳＮＡＲＥ　ホモログ１Ａ　（酵母）との相互作用を介する小胞輸送
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（１９５４３６９４．．１９９３２４７４）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２７６）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号４３８）：
ＧＴＧＧＴＴＡＴＴＴＡＡＡＴＡＡＴＡＴＣＡＴＡＴＴＡＡＴＧＴＴＡＡＡＧＴＴＣＡＧ
ＣＴＧＴＣＡＴＴＴＡＡＴＧＧＴＡＴＧＧＣＴＴＡＡＴＣＡＧＡＴＧＴＡＧＣＡＴＴＴＡ
ＧＧＡＡＡＡＡＴＡＧＴＴＴＡＴＧＣＧＧＧ
Ｍ
ＴＣＴＡＣＧＴＧＧＣＴＴＴＣＡＧＧＴＴＧＧＣＡＧＡＴＴＣＡＡＡＴＡＡＧＧＡＴＴＴ
ＡＴＧＧＧＴＴＴＣＧＡＡＡＣＣＡＡＴＧＴＡＴＴＴＣＴＧＴＣＣＡＴＧＴＴＴＣＴＧＣ
ＴＴＧＡＴＣＴＡＣＣＴＣＡＣＣＣＴＴＴＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１３７６３０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１１８１４６８０
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２７６
ＳＮＰゲノム位置：２３３６３６
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，９６｜Ａ，２４）
ＳＮＰ型：転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域；イントロン

遺伝子番号：４９
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０２６１２３　－　２０９０００７３８７７４７６
遺伝子記号：ＰＡＬＬＤ
タンパク質名：　ｐａｌｌａｄｉｎ
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ７０６（２１０４８１４７．．２１５０１０６９）
染色体：　４
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２７７）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号４３９）：
ＴＣＣＡＴＴＣＣＡＡＣＡＴＴＣＴＧＣＣＣＡＴＣＡＣＡＧＡＣＡＴＴＣＣＣＴＧＧＧＡ
ＧＣＡＣＣＣＡＡＧＧＣＡＧＧＣＧＧＴＴＧＴＣＣＡＧＣＣＴＧＴＧＡＡＴＧＧＡＣＡＣ
ＡＴＧＣＡＧＡＧＡＣＧＧＡＧＡＧＣＣＴＧ
Ｋ
ＴＴＣＣＴＧＡＧＡＡＧＧＣＣＡＡＧＣＣＡＴＧＡＴＧＧＧＣＡＴＣＴＧＴＡＧＴＧＧＣ
ＴＧＣＡＡＧＡＣＡＧＣＡＴＡＡＴＧＣＧＧＧＧＧＡＡＡＧＡＧＴＡＴＡＧＧＡＴＴＧＧ
ＧＡＧＧＣＡＴＧＧＧＡＡＴＴＧＧＴＴＣＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ４９１２８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ７６９６４３１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２７７
ＳＮＰゲノム位置：２８０９２０
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，５５｜Ｇ，６３）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号４４０）：
ＴＧＴＡＧＡＡＧＴＣＡＧＡＡＣＴＴＴＣＴＴＧＡＧＣＧＡＡＡＡＡＴＡＴＡＴＣＴＧＣ

ＡＧＧＧＴＴＣＧＧＧＴＧＡＧＣＣＣＡＧＧＴＧＴＴＧＣＴＴＧＴＴＣＡＡＴＡＴＣＣＣ
ＡＡＧＣＣＣＡＧＡＡＡＧＡＴＧＡＧＴＴＣ
Ｒ
ＴＣＣＴＴＡＡＡＧＧＡＡＡＴＧＡＣＡＴＴＧＡＡＣＴＴＧＴＴＴＣＡＡＡＴＴＣＡＧＣ
ＴＧＣＴＴＴＧＡＣＴＣＡＧＣＡＡＡＣＣＡＣＡＡＣＡＧＣＴＡＡＡＡＡＣＣＡＧＧＡＴ
ＡＴＣＡＧＡＡＣＡＴＴＴＴＧＧＡＴＧＧＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３２３０７０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１２５１０３５９
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２７７
ＳＮＰゲノム位置：２７０６１６
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；Ｃｅｌｅｒａ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；イントロン

コンテクスト　（配列番号４４１）：
ＧＡＧＴＴＣＡＴＣＣＴＴＡＡＡＧＧＡＡＡＴＧＡＣＡＴＴＧＡＡＣＴＴＧＴＴＴＣＡＡ
ＡＴＴＣＡＧＣＴＧＣＴＴＴＧＡＣＴＣＡＧＣＡＡＡＣＣＡＣＡＡＣＡＧＣＴＡＡＡＡＡ
ＣＣＡＧＧＡＴＡＴＣＡＧＡＡＣＡＴＴＴＴ
Ｒ
ＧＡＴＧＧＴＡＴＣＴＡＴＧＴＣＴＣＴＧＡＡＡＡＡＡＧＧＧＡＣＡＧＴＴＣＡＧＣＡＧＧ
ＣＴＧＡＴＧＡＧＴＡＡＡＡＴＣＴＡＡＧＡＧＴＴＧＴＡＣＡＧＣＴＡＣＡＧＡＡＡＣＡ
ＡＧＡＴＧＴＣＡＧＡＴＡＡＴＴＣＣＴＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３２３０７１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ７４３９２９３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２７７
ＳＮＰゲノム位置：２７０７１０
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，５２｜Ａ，６８）
ＳＮＰ型：ナンセンス変異；イントロン

コンテクスト　（配列番号４４２）：
ＧＣＣＡＧＴＣＴＡＡＡＡＣＴＧＴＣＣＴＣＣＡＴＡＡＡＡＴＡＧＧＧＡＡＡＴＡＣＡＣ
ＴＴＴＧＧＧＡＡＴＴＴＣＡＴＡＡＧＣＴＡＡＡＣＡＣＴＡＴＴＴＣＣＡＣＡＴＴＧＧＴ
ＣＡＣＣＡＴＧＧＴＧＡＡＣＡＣＡＡＡＴＡ
Ｗ
ＧＣＡＡＡＡＴＣＧＡＣＴＧＡＡＴＧＧＴＡＡＣＡＡＧＧＣＡＧＧＧＡＧＡＧＡＡＣＧＴ
ＧＣＴＴＣＣＴＡＴＡＧＧＡＴＴＴＧＡＴＣＴＧＣＴＧＣＴＴＡＴＴＣＴＧＡＴＣＡＡＡ
ＧＴＧＧＡＡＡＣＴＧＴＡＡＡＧＧＴＴＧＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ５０５５１６
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１００１２１４９
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２７７
ＳＮＰゲノム位置：３３００９０
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＣＤ
Ｘ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，３４｜Ａ，８６）
ＳＮＰ型：転写因子結合部位；イントロン

コンテクスト　（配列番号４４３）：
ＡＡＡＡＡＡＧＡＧＴＴＣＣＣＡＡＡＧＴＧＡＧＡＣＣＡＴＴＡＣＴＣＡＡＡＡＡＴＴＴ
ＧＡＧＡＴＧＧＧＡＧＧＣＴＡＡＡＴＴＧＣＣＣＣＴＧＣＴＧＴＧＴＡＴＴＴＡＧＡＧＧ

GTTAGTATTGAATAGGTCAA
M
AAGCATTTCCTAAGTCTCTAGGCTGAATTTCTAATACGGT
TTCTTAGTAACCATTCTCTTAAAGAATGTGAGATTTGAGG
TAAGCTTTGCTTTAAGGGAG
Celera SNP ID: hCV11247694
公開SNP ID: rs7654189
ゲノム配列内のSNP：配列番号277
SNPゲノム位置：319777
SNP源: dbSNP; Celera; HapMap; CDX_Heart
集団（対立遺伝子，数）: 白人（C，79｜A，41）
SNP型：イントロン

コンテクスト （配列番号444）：
ACCAGCCTGGCCAACAATAATGAGACCCCATCTCTACAGA
ATATTAAAAAAAATTTTGGTCTGAGAGCTAGGAGCAAGAG
CTTAGGGAAAGGAGGAATAA
R
AGGAGGTAGTTGGCTACCAACAGACATCTGAATTCTTAAC
CAATGAAGAGAAAAAATGTAAAAGTGGTCCCAGCCGCTTG
GGAGAATGAGGCAGGAGGAT
Celera SNP ID: hCV11247713
公開SNP ID: rs10014274
ゲノム配列内のSNP：配列番号277
SNPゲノム位置：298492
SNP源: dbSNP; Celera; HapMap; ABI_Val; CD
X_Heart
集団（対立遺伝子，数）: 白人（G，51｜A，69）
SNP型：転写因子結合部位；イントロン

コンテクスト （配列番号445）：
CGATGTGCTGGAAACGCATTCTCGCCTGACATCTGGCCAT
GACTCAGATTGCCATCCTGGAGGCTTCTTTGCTAAACTTT
CTGCCCAACTCCCTGTTCCA
Y
AGATGCTGTGCTCCTTGTCTCTCCAGGCAGATCAGCCCTA
TTTGACAGATTCTGTAATTACCCATAAGAGGCCCAAGGGA
GATGTTTCTGTGTATACAGT
Celera SNP ID: hDV72090975
公開SNP ID: rs28595796
ゲノム配列内のSNP：配列番号277
SNPゲノム位置：326989
SNP源: CDX_Heart；dbSNP
集団（対立遺伝子，数）: no_pop（C，－｜T，－）
SNP型：イントロン

コンテクスト （配列番号446）：
TATTACCAGAAAGGGCATAACCTTAGACAACCGTTTCCAG
AGTAGATGTTGCTAGTGATAGAAAGAAATCATTATAATTG
GTTTGCCTTTCCTGACCTAT

K
ＡＡＴＧＴＴＧＣＣＣＴＣＴＣＣＣＣＣＡＡＣＴＣＡＧＣＣＴＴＧＡＣＣＴＴＣＣＡＡＧ
ＡＣＣＣＣＴＣＴＣＴＴＣＣＴＴＴＣＣＣＴＣＡＧＣＣＴＣＴＧＴＣＴＣＣＴＡＣＡＧＡ
ＧＡＴＡＧＣＡＣＴＧＴＴＴＣＣＣＴＴＣＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＤＶ７２０９０９８６
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２７７
ＳＮＰゲノム位置：２８４４５９
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｇ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号４４７）：
ＣＴＧＧＴＧＡＣＡＣＣＡＴＴＣＣＴＴＡＡＣＣＴＧＧＣＧＧＡＧＧＧＧＡＧＣＴＴＴＴ
ＣＡＡＧＧＣＴＴＡＴＧＡＡＣＣＡＧＧＡＴＣＡＴＡＴＴＡＴＴＣＣＡＴＧＴＣＴＣＴＧ
ＡＡＧＣＴＴＧＧＧＴＣＧＧＴＣＣＣＴＣＴ
Ｓ
ＴＣＣＴＴＴＴＣＴＣＧＴＧＣＴＡＧＴＴＴＣＴＣＴＧＴＧＡＴＴＡＣＧＣＡＴＴＡＡＡ
ＡＴＧＴＡＧＡＧＣＣＡＧＴＣＡＴＣＴＣＴＧＧＣＴＣＣＴＡＧＡＧＡＣＴＣＣＣＡＧＧ
ＴＴＧＡＴＧＡＡＴＧＣＡＣＡＣＣＣＧＴＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＤＶ７２０９１００４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２８４０６４４０
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２７７
ＳＮＰゲノム位置：３４７９８９
ＳＮＰ源：　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：イントロン

遺伝子番号：５０
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２２５７９　－　８４０００３１４６３４０３７
遺伝子記号：ＣＮＮＭ２
タンパク質名：サイクリンＭ２
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（２９２６８１００．．２９４４８５１０）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：６０７８０３
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２７８）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号４４８）：
ＴＴＧＡＡＣＴＣＣＴＧＧＧＣＴＣＡＡＧＣＡＧＴＣＣＴＣＣＣＧＣＣＴＴＧＧＣＣＴＣ
ＣＣＡＡＡＧＴＧＣＴＧＧＧＡＴＴＡＴＡＧＧＴＡＴＧＡＧＣＣＡＧＣＡＴＧＣＣＣＡＴ
ＧＡＡＴＣＣＴＡＴＴＴＴＡＴＴＣＴＧＴＡ
Ｙ
ＴＧＧＧＧＴＧＧＡＣＧＣＡＡＣＴＡＴＣＡＡＧＴＣＴＴＧＧＴＣＡＡＴＴＣＴＧＧＧＧ
ＣＡＣＡＣＡＴＴＴＴＧＡＡＡＴＴＡＧＡＡＧＣＣＡＣＡＴＡＣＡＧＡＡＧＡＡＣＡＡＴ

ＴＧＡＡＧＡＡＡＧＡＴＣＴＧＣＴＴＴＧＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２９３４８３４９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ６５８４５３５
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２７８
ＳＮＰゲノム位置：６６５７７
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５８０７７９８　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，２４｜Ｃ，８４）
ＳＮＰ型：イントロン；反復

遺伝子番号：５１
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０２４４０４　－　８４０００３１４６３３７３０
遺伝子記号：Ｃ１０ｏｒｆ３２
タンパク質名：　Ｃｙｔ１９　タンパク質
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（２９４４４８６５．．２９５１２５３８）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２７９）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号４４９）：
ＡＡＴＡＡＴＡＡＴＴＡＡＡＡＡＡＡＴＡＴＡＴＡＧＣＣＧＡＧＣＧＴＧＧＴＧＧＣＡＣＡＴＧＣＣＴＧＴＡＡＴＣＣＣＡＧＴＴＡＣＴＴＧＧＧＡＧＧＣＴＧＡＧＧＣＡＧＧＡＧＡＡＴＴＧＣＴＴＧＡＡＣＣＴＧＧＧＡＧＧ
Ｙ
ＧＡＡＴＴＡＴＡＴＡＴＡＡＧＴＡＴＴＡＴＡＴＡＴＴＡＣＧＴＡＴＴＡＴＡＴＡＡＴＡＴＡＴＡＣＧＴＡＴＡＴＡＴＴＡＴＡＴＡＴＡＡＴＧＴＧＴＡＴＧＴＡＴＡＴＡＴＴＡＣＡＴＡＴＡＴＡＡＴＡＴＡＣＡＴＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３０６１１４５２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ９４２０８８１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２７９
ＳＮＰゲノム位置：１０９８１
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５８０７７９８　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，８９｜Ｔ，２１）
ＳＮＰ型：イントロン；反復

遺伝子番号：５２
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２２８５１　－　８３０００００９９５２２７３６
遺伝子記号：ＳＧＩＰ１
タンパク質名：　仮説タンパク質　ＤＫＦＺｐ７６１Ｄ２２１
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ８０２（１６３７３５５４．．１６６０５２７８）
染色体：　１

ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２８０）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号４５０）：
ＣＡＣＡＴＴＣＣＣＡＴＴＣＣＴＴＴＡＧＧＣＣＴＣＣＡＴＡＧＣＴＴＴＧＣＴＴＴＴＧ
ＣＴＴＴＣＴＧＴＴＴＣＣＴＧＡＡＣＴＡＡＡＡＡＡＡＡＡＡＡＡＡＡＡＡＡＧＴＧＴＡＧ
ＡＴＴＧＣＣＡＧＣＣＴＴＣＣＣＴＴＴＴＴ
Ｙ
ＣＴＧＣＡＣＧＣＴＡＡＴＧＧＣＡＴＧＴＡＧＴＧＣＣＴＣＣＡＣＣＣＴＴＣＣＣＴＡＴ
ＡＧＴＧＡＧＡＴＴＡＡＴＧＡＣＣＴＧＣＴＣＴＧＴＡＡＣＴＣＡＣＡＴＴＧＴＧＴＣＣ
ＴＴＣＴＣＴＣＴＣＣＣＴＴＴＣＣＴＴＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ８３６７０８０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１３２５２６８
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２８０
ＳＮＰゲノム位置：１７１６５８
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｃ，８１｜Ｔ，３９）
ＳＮＰ型：転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域；イントロン

遺伝子番号：５３
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２５１５２　－　１４６０００２２０４２８７６６
遺伝子記号：Ｃ１０ｏｒｆ３３
タンパク質名：　　染色体　１０　オープンリーディングフレーム　３３
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（３３９３４５５６．．３３９９２８８２）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２８１）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号４５１）：
ＡＧＣＧＧＧＡＡＧＴＧＴＧＴＧＧＣＣＣＧＴＣＣＴＧＧＣＣＣＡＧＧＧＡＣＴＣＡ
ＧＣＣＴＣＡＣＣＴＡＣＣＡＴＧＴＣＡＴＴＣＴＣＧＡＡＣＣＡＣＡＧＧＡＡＧＴＡＧＧ
ＡＧＣＡＧＴＡＧＡＡＡＴＣＣＣＣＣＴＣＣ
Ｙ
ＧＧＡＡＣＡＧＣＡＧＣＧＴＧＧＴＧＴＡＧＣＣＣＴＴＣＴＧＣＡＧＧＴＡＴＣＴＧＣＧ
ＣＧＣＣＡＧＣＴＧＧＡＴＣＡＧＡＧＡＣＣＡＧＡＣＣＴＧＧＧＧＡＡＡＡＧＡＣＡＧＣ
ＡＡＧＣＡＴＣＡＣＣＡＣＴＣＴＣＣＣＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１５７５２７１６
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２９６４３６
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２８１
ＳＮＰゲノム位置：５２６０１

ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ；　ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏｋｅ；　ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｔ，１０７｜Ｃ，１３）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＥＳＳ；転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域；ＵＴＲ３

遺伝子番号：５４
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２００９３２７　－　３０００００３５８６２８２９
遺伝子記号：ＰＲＨ１
タンパク質名：　　プロリンリッチタンパク質　ＨａｅＩＩＩ　サブファミリー１
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ４５Ｃ（１２８６３６５．．１５９１３１５）
染色体：　１２
ＯＭＩＭ番号：１６８７３０
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２８２）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号４５２）：
ＣＡＡＧＡＧＧＡＡＧＧＡＧＡＴＣＡＧＡＧＴＴＴＧＣＡＡＡＧＣＴＴＴＴＡＴＧＴＧＧＡＣＣＴＴＧＧＴＧＣＴＧＡＧＡＴＣＴＴＧＣＧＡＴＣＣＴＴＣＴＣＣＡＴＧＧＡＧＣＴＧＣＡＴＣＴＴＣＴＴＧＡＧＡＴＧＴＴＴＡ
Ｙ
ＡＣＡＧＡＧＡＡＣＡＧＡＴＴＡＧＣＡＴＣＡＧＡＡＡＡＧＡＴＡＴＣＡＧＧＧＡＣＡＧＡＧＴＡＡＡＧＧＧＴＡＴＧＡＡＧＣＴＣＣＡＴＡＧＧＧＴＡＧＴＴＡＣＡＧＴＣＡＡＡＴＡＴＧＡＡＡＧＡＴＧＴＡＣＴＧＴＡＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１２１０７２７４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１３７６２５１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２８２
ＳＮＰゲノム位置：１１５１８６
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｃ，７８｜Ｔ，４２）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域；イントロン

遺伝子番号：５５
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２７７６１　－　６７０００１２９３１０６７１
遺伝子記号：ＳＴＸ１０
タンパク質名：シンタキシン１０
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ１Ａ１（４３５１５１７．．４３７８２４１）
染色体：　１９
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２８３）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号４５３）：
ＧＡＧＧＣＧＣＣＧＡＣＡＧＣＣＧＡＧＧＡＧＡＣＣＴＣＣＧＣＣＴＧＣＴＧＴＧＣＣＣ
ＣＧＣＧＣＣＣＣＧＣＣＡＡＡＧＴＣＡＧＣＣＧＣＡＡＡＣＧＡＣＧＣＡＧＣＡＧＣＡＧ
ＣＣＴＧＡＧＣＧＡＣＧＧＣＧＧＧＧＡＣＧ
Ｙ
ＴＧＧＡＣＴＧＧＴＣＣＣＧＡＧＣＡＡＧＡＡＡＧＣＣＣＧＴＣＴＧＧＡＡＧＡＡＡＡＧ
ＧＡＡＧＡＡＧＡＧＧＡＧＧＧＡＧＣＧＴＣＡＴＣＣＧＡＡＧＴＣＧＣＣＧＡＴＣＧＣＣ
ＴＧＣＡＧＣＣＣＣＣＴＣＣＧＧＣＧＣＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ９３２６８２２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０４２１６４
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２８３
ＳＮＰゲノム位置：１９５２５
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
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；ヒトーマウスシンテニー領域

遺伝子番号：５６
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２８３７７　－　１０４０００１１７３７９０００
遺伝子記号：ＨＨＬＡ２
タンパク質名：　ＨＥＲＶ－Ｈ　ＬＴＲ結合　２
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＹＱＧ（８７２５６０８７．．８７３５１８８７）
染色体：　３
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２８４）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号４５４）：
ＡＧＡＧＣＴＣＴＧＧＣＴＴＣＣＴＧＧＡＧＧＧＡＡＡＡＧＣＣＡＣＧＣＡＣＡＴＴＴＴ
ＴＧＣＣＡＴＧＧＧＴＧＡＧＡＡＴＴＣＴＡＡＣＴＴＧＡＧＡＡＡＡＡＡＡＡＣＴＧＡＧ
ＧＡＴＧＡＧＣＡＧＡＣＴＣＴＡＡＧＣＴＧ
Ｍ
ＧＣＡＧＧＣＣＣＴＣＴＣＴＧＡＣＡＡＧＣＴＧＣＴＴＧＣＴＧＡＧＣＴＣＡＧＧＧＴＣ
ＡＣＡＧＡＴＣＴＣＣＣＴＴＡＡＴＣＡＡＡＡＡＣＡＡＣＡＣＴＧＧＧＡＡＡＴＣＣＡＴＧ
ＡＧＧＣＴＧＡＡＡＣＴＴＣＣＣＣＡＧＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１５８８５１０８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２９０６００
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２８４
ＳＮＰゲノム位置：９２０９５
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；Ａｐｐｌｅｒａ；ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＣＤＸ＿Ｓｔｒｏ

ｋｅ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｃ，－）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　（配列番号４５５）：
ＴＡＴＴＧＴＴＡＴＴＴＧＴＡＧＡＧＡＡＧＡＴＣＴＣＣＡＡＴＧＧＣＡＴＴＧＴＧＣＡ
ＴＡＴＧＡＧＧＧＴＧＡＧＣＣＡＡＴＧＴＡＣＴＴＡＴＴＣＴＴＡＴＧＡＴＡＧＡＡＧＣ
ＡＴＧＡＡＡＣＡＴＧＧＧＡＴＴＧＴＡＴＡ
Ｙ
ＡＡＧＴＧＧＡＡＡＧＡＡＡＣＡＣＡＡＣＴＡＴＡＡＴＴＣＡＣＴＴＧＣＡＡＡＴＴＡＴ
ＡＧＴＴＴＧＡＴＴＧＴＡＴＡＣＴＴＣＣＴＴＴＴＴＴＡＣＴＧＣＡＴＴＣＣＴＴＴＴＴＡＧ
ＴＡＴＴＴＡＴＧＴＧＴＴＣＣＡＴＴＡＡＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ７４２２４９０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１４６３４２７
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２８４
ＳＮＰゲノム位置：８４４０４
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，１１４｜Ｔ，６）
ＳＮＰ型：イントロン

遺伝子番号：５７
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２８３７８　－　１０４０００１１７３７８９２７
遺伝子記号：ＤＺＩＰ３
タンパク質名：　亜鉛フィンガーＤＡＺ　相互結合３
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＹＱＧ（８６９３９９０４．．８７０
０９８６７）
染色体：　３
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２８５）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号４５６）：
ＧＴＣＡＡＴＴＧＡＴＴＣＴＣＴＴＴＴＴＣＴＴＣＴＧＴＴＴＡＡＣＧＴＧＴＡＡＡＴＧ
ＣＣＡＴＴＴＴＴＣＡＡＴＣＴＡＧＴＡＧＧＧＡＣＡＴＴＧＣＡＴＴＧＡＣＡＴＣＴＡＡ
ＡＧＣＡＴＣＡＧＴＴＴＴＣＣＣＴＴＡＴＴ
Ｗ
ＧＴＴＡＡＴＧＡＡＧＣＣＣＡＡＡＴＣＴＴＴＡＴＡＴＣＴＡＧＣＡＣＡＡＡＴＣＴＣＴ
ＣＴＣＣＴＡＡＡＡＧＣＴＴＧＡＣＣＴＴＡＴＡＴＡＣＣＴＡＣＣＴＧＣＡＴＡＣＴＧＡ
ＧＴＡＴＣＴＣＣＡＴＴＴＴＴＡＴＴＴＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２７９７７９４８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４２７３３７２
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２８５
ＳＮＰゲノム位置：３９４８
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ２０２８００　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，８５｜Ｔ，３５）

ＳＮＰ型：イントロン

遺伝子番号：５８
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ３４６０２　－　８４０００３１３５８５８１９
遺伝子記号：ＭＡＴ２Ａ
タンパク質名：メチオニンアデノシルトランスフェラーゼＩＩ，α
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ５ＴＲ（１２７８３８７．．１３０５１６６）
染色体：　２
ＯＭＩＭ番号：６０１４６８
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２８６）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号４５７）：
ＣＡＧＣＣＣＴＧＧＣＴＴＣＴＧＧＣＣＡＣＴＴＴＴＧＣＣＣＣＧＧＣＴＣＣＴＣＴＴＡＴＡＣＡＣＡＣＡＧＧＡＡＡＣＡＣＴＧＧＧＣＴＧＡＧＧＧＧＣＴＧＣＣＴＴＧＡＧＧＧＧＣＡＡＣＡＧＴＴＧＴＴＧＣＡＡＣＣＴＴ
Ｙ
ＧＧＧＧＧＣＡＧＴＡＧＧＡＣＡＣＣＡＧＣＴＴＣＣＧＡＧＧＣＣＡＣＴＣＡＧＧＧＧＡＧＣＡＧＡＡＧＡＧＡＧＧＧＣＴＧＣＴＧＧＣＣＡＧＣＡＴＧＡＣＧＴＡＧＧＡＧＡＡＣＡＴＡＣＣＴＡＧＧＡＡＡＧＣＡＧＧＧＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１０３６１２３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ６９９６６４
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２８６
ＳＮＰゲノム位置：２４４１２
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
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

コンテクスト　　（配列番号４５８）：
ＡＡＧＴＣＡＣＣＴＣＣＴＧＧＧＣＣＡＧＣＴＧＣＴＣＣＡＧＧＧＡＡＧＧＡＣＧＧＣＣＴＡＡＴＡＴＣＡＧＡＴＴＴＣＧＡＡＧＴＧＡＧＡＴＡＣＡＡＧＴＣＡＴＣＡＧＧＡＡＧＣＴＧＡＡＡＡＡＣＡＧＧＡＡＡＡＡＧＣＣ
Ｒ
ＡＣＣＡＡＧＴＴＣＡＡＡＣＴＣＣＴＧＴＴＴＣＡＣＣＡＧＡＡＧＡＡＴＴＴＣＡＧＣＴＡＡＡＧＣＣＣＴＴＡＧＡＡＧＧＣＡＣＣＴＧＧＴＣＣＴＣＡＣＴＣＣＴＣＣＣＡＣＡＣＡＧＧＣＡＴＡＴＡＴＧＧＧＡＡＴＣＴＣＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３２２５０４１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２０２８８９８
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２８６
ＳＮＰゲノム位置：２１１４６
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：転写因子結合部位；イントロン

コンテクスト　（配列番号４５９）：
ＡＡＣＡＧＴＡＡＡＴＴＧＴＣＡＧＣＡＴＣＡＧＡＣＡＴＣＴＣＡＣＣＣＣＡＧＧＧＴＴ
ＡＡＧＧＴＡＧＣＣＣＡＧＴＴＣＧＣＣＡＧＴＧＣＧＧＣＣＡＴＣＡＣＧＧＴＡＧＧＴＧ
ＡＴＣＴＴＣＡＣＧＴＧＣＴＧＧＴＧＧＧＡ
Ｒ
ＣＧＧＧＡＧＴＧＣＡＣＣＡＴＣＡＴＧＴＣＣＣＡＧＧＡＡＴＡＧＣＣＡＴＡＣＡＧＣＣ
ＣＡＴＴＴＧＴＣＣＡＧＴＴＧＴＴＡＴＡＧＣＣＣＴＧＧＧＡＡＧＧＣＡＧＣＡＣＡＧＡ
ＧＧＧＧＡＡＴＣＡＧＣＴＣＡＡＴＧＣＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３２２５０４４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２５９２５５１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２８６
ＳＮＰゲノム位置：２４００７
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，１１｜Ｇ，２７）　アフリカ系アメリカ人（Ａ，１２｜Ｇ，２６）　合計（Ａ，２３｜Ｇ，５３）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＥＳＳ；転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域；サイレント変異

ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＥＳＳ；転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域；サイレント変異

遺伝子番号：５９
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０３２９７８　－　２０８０００４４０９４２０６
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＶＹ５（４０７４１８７５．．４０７７９７８９）
染色体：　１１
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２８７）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号４６０）：
ＡＡＡＧＧＡＡＡＣＴＴＣＴＴＣＡＴＴＡＣＡＴＴＧＣＣＴＡＴＣＡＧＴＧＣＡＧＴＴＡ
ＡＧＴＡＡＡＡＡＧＧＣＡＣＡＴＧＧＡＡＣＴＡＴＡＴＧＡＡＣＡＧＡＴＧＣＣＡＴＴＡ
ＡＣＡＧＧＴＴＴＴＴＧＣＴＴＴＴＡＣＡＴ
Ｒ
ＴＣＡＴＣＴＴＴＣＣＣＡＴＴＴＧＡＧＣＡＴＴＡＡＴＴＡＣＴＣＡＧＴＡＴＴＴＴＣＴ
ＣＡＴＣＡＧＴＴＴＴＣＡＧＡＡＡＧＴＴＴＴＴＣＧＡＧＧＡＴＡＡＡＣＴＴＧＴＡＧＡ
ＧＧＧＡＴＴＴＧＧＧＧＡＧＡＧＧＡＡＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１５９５４９６５
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２３６７１１

ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２８７
ＳＮＰゲノム位置：３５１８６
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｇ，６５｜Ａ，５１）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

コンテクスト　　（配列番号４６１）：
ＡＡＣＴＧＣＧＧＴＴＴＴＣＴＧＧＴＧＣＡＧＧＧＡＴＧＣＣＴＣＣＴＴＴＧＧＣＴＡＧ
ＡＡＧＴＴＧＡＴＧＡＣＡＴＴＣＧＣＣＣＡＧＣＣＣＡＴＧＧＣＴＧＧＴＧＧＴＴＣＡＣ
ＴＧＣＡＧＴＣＴＣＣＴＴＣＴＧＣＴＧＧＧ
Ｋ
ＴＣＡＴＣＣＡＣＣＣＴＧＣＡＣＴＣＣＣＴＡＡＴＴＣＣＡＧＴＧＧＴＣＣＴＣＴＴＧＧ
ＡＴＡＧＡＧＴＴＴＴＣＡＡＡＣＴＧＣＣＴＣＡＴＧＣＴＧＧＴＣＴＣＴＴＣＣＴＣＡＧ
ＧＡＴＴＣＡＣＡＴＧＴＧＧＡＣＣＴＴＧＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１２５８０５７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０７５０４５０
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２８７
ＳＮＰゲノム位置：１４９６７
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｇ，６３｜Ｔ，５５）
ＳＮＰ型：イントロン

コンテクスト　　（配列番号４６２）：
ＣＣＴＣＧＧＧＣＡＴＣＡＧＡＣＣＣＴＧＴＧＴＣＣＡＣＴＧＡＧＡＡＣＴＧＴＧＧＡＴ
ＧＴＧＧＡＡＴＡＴＧＣＣＣＡＧＧＡＣＴＧＣＡＴＴＣＴＣＡＧＣＣＧＴＧＣＣＴＧＣＣ
ＡＧＣＣＧＣＡＣＡＣＴＧＧＴＧＣＣＣＧＣ
Ｙ
ＴＧＣＴＧＣＡＣＣＡＴＣＴＡＴＧＡＧＡＴＡＡＴＧＴＣＴＣＴＣＣＡＴＴＴＴＧＧＧＡ
ＴＴＧＴＧＡＣＡＴＡＧＴＴＡＣＡＴＣＡＧＡＣＣＴＣＡＡＴＧＧＣＣＡＧＴＧＣＴＴＧ
ＣＡＴＴＣＣＡＧＧＣＣＴＧＡＧＡＴＣＡＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１５９５６９２５
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２８２５７９
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２８７
ＳＮＰゲノム位置：３１３８４
関連する照会ＳＮＰ：　　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｃ，６５｜Ｔ，５３）
ＳＮＰ型：ヒトーマウスシンテニー領域；遺伝子間；未知

コンテクスト　　（配列番号４６３）：
ＡＧＴＧＴＡＡＣＣＴＧＡＡＧＴＧＡＴＧＴＡＡＧＣＣＡＧＧＣＡＣＡＧＡＡＡＡＧＡＣＡ
ＡＡＴＡＣＣＡＣＡＴＧＧＴＣＴＣＡＣＴＴＡＣＡＴＧＴＧＡＡＣＴＣＴＡＡＡＧＡＧＣ
ＴＧＡＡＴＴＣＡＴＡＧＡＡＡＣＡＣＴＧＡ
Ｒ
ＴＡＡＡＡＴＡＧＴＧＧＣＴＡＡＣＡＧＧＣＴＧＡＡＧＧＧＴＴＧＧＡＧＧＡＴＴＧＧＧ
ＧＡＧＡＴＧＴＴＧＧＴＣＡＡＡＧＧＡＣＡＣＡＡＡＡＴＴＴＣＡＧＴＴＡＧＧＡＧＧＡ
ＡＧＡＡＧＴＴＣＡＡＡＧＡＴＣＴＡＴＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２７８６８９９８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４９３６１２１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２８７

ＳＮＰゲノム位置：２９７８０
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，６５｜Ｇ，５３）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知；反復

コンテクスト　（配列番号４６４）：
ＡＧＧＧＴＴＴＧＧＣＣＴＡＡＣＡＣＡＣＡＡＡＧＧＡＴＧＧＧＡＡＧＡＡＴＡＡＡＧＡ
ＡＡＣＧＡＴＧＴＴＣＣＡＡＣＡＧＴＡＴＴＴＣＴＧＣＡＧＡＴＣＴＡＡＧＣＴＡＣＴＧ
ＡＡＧＧＧＡＴＧＣＴＧＧＡＣＣＡＡＣＣＡ
Ｙ
ＧＡＴＡＧＡＴＧＣＴＴＣＣＴＴＴＴＣＣＧＣＡＧＴＧＣＣＴＣＧＡＡＡＡＡＣＡＣＴＴ
ＡＧＧＡＧＴＧＴＧＡＡＧＧＡＧＴＧＡＡＡＴＴＴＴＡＴＧＣＴＡＴＴＧＧＣＣＴＴＧＴ
ＴＣＴＣＡＴＴＴＡＣＴＴＴＴＧＡＴＴＡＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２９１３８８２０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ７１１９４２５
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２８７
ＳＮＰゲノム位置：２９０８７
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，６８｜Ｔ，５２）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

コンテクスト　（配列番号４６５）：
ＡＧＡＧＴＴＴＴＧＧＣＴＧＧＴＧＣＡＡＴＣＡＧＡＣＡＧＴＧＣＴＴＣＴＴＧＡＡＡＡ
ＴＧＧＡＡＣＴＴＧＡＡＴＴＧＧＴＣＣＴＴＡＴＧＧＧＣＡＧＡＧＧＴＡＧＣＣＴＡＣＴ
ＴＧＣＣＣＡＧＣＴＧＧＡＧＡＡＧＡＧＡＡ
Ｒ
ＧＴＡＡＴＣＴＡＣＣＡＣＧＴＧＧＡＡＧＧＡＡＧＧＡＣＡＴＧＡＡＣＡＡＡＡＡＡＡＴ
ＧＡＡＡＧＣＡＧＧＡＡＧＧＡＡＣＡＴＧＣＴＧＧＴＴＴＧＧＧＣＡＧＡＡＴＡＡＡＡＡ
ＡＴＣＣＣＴＡＧＡＴＴＴＴＴＴＴＧＧＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２９１３８８２６
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ４９３６１２３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２８７
ＳＮＰゲノム位置：３６８６９
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，６７｜Ａ，５３）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

コンテクスト　（配列番号４６６）：
ＡＧＣＡＡＣＴＧＣＴＴＧＴＡＧＧＣＡＡＡＧＴＣＴＧＴＴＡＣＡＴＧＣＣＴＧＴＣＡＣ
ＴＧＧＧＣＴＡＴＧＣＡＣＣＣＧＡＧＧＡＴＧＧＡＧＧＣＡＣＴＡＧＣＴＧＡＧＧＣＴＴ
ＡＣＧＡＧＴＴＡＧＡＡＴＡＧＡＴＡＡＧＧ
Ｗ
ＧＡＡＡＡＴＴＧＴＣＴＧＣＣＡＴＧＧＴＡＴＡＴＧＣＴＧＧＡＡＡＡＡＣＴＣＴＧＧＧ
ＡＡＡＣＡＡＧＡＣＡＡＴＣＴＧＣＣＴＣＣＡＡＧＧＧＡＴＴＡＡＣＡＧＣＣＣＡＧＴＡ
ＧＧＧＡＡＧＡＣＡＧＡＣＣＡＡＣＡＧＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１２５８０８１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０７９１１００

ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２８７
ＳＮＰゲノム位置：３４８４８
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５９５４９６５　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，６７｜Ａ，５３）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

遺伝子番号：６０
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０３９５８６　－　２０８０００２７３０２６９９
遺伝子記号：ＨＳＤ１７Ｂ８
タンパク質名：　ヒドロキシステロイド（１７－β）デヒドロゲナーゼ８
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ６Ｗ６（６１８１１０５．．６２０３２９４）
染色体：　６
ＯＭＩＭ番号：６０１４１７
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２８８）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号４６７）：
ＴＧＧＣＣＡＴＡＧＣＣＡＴＧＧＣＴＡＣＴＣＣＣＡＴＧＡＧＡＧＣＣＴＣＴＡＣＣＡＣＡＧＡＧＧＡＣＡＴＧＧＡＣＡＴＧＡＣＣＡＴＧＡＧＣＡＴＡＧＣＣＡＴＧＧＡＧＧＣＴＡＴＧＧＧＧＡＧＴＣＴＧＧＧＧＣＴＣＣＡ
Ｓ
ＧＣＡＴＣＡＡＧＣＡＧＧＡＣＣＴＧＧＡＴＧＣＴＧＴＣＡＣＴＣＴＣＴＧＧＧＣＴＴＡＴＧＴＧＡＧＴＣＴＣＣＡＧＧＧＧＡＴＧＧＧＡＧＡＧＡＧＡＡＧＧＧＣＴＧＧＴＴＣＴＧＧＡＴＴＧＴＴＧＧＧＡＡＡＣＴＣＣＡＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６５１１０９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２８８
ＳＮＰゲノム位置：６９７４
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，２｜Ｇ，３８）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，０｜Ｇ，３２）　合計（Ｃ，２｜Ｇ，７０）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域

ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域

遺伝子番号：６１
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０３９８１１　－　２０８０００２７４８６９０４
遺伝子記号：ＫＲＴ５
タンパク質名：ケラチン５　（単純型先天性表皮水疱症、Ｄｏｗｌｉｎｇ－Ｍｅａｒａ／Ｋｏｂｎｅｒ／Ｗｅｂｅｒ－Ｃｏｃｋａｙｎｅ型）

Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ４６Ｙ（１６８４３２．．１９４６７６）
染色体：　１２
ＯＭＩＭ番号：１４８０４０
ＯＭＩＭ情報：　単純型先天性表皮水疱症，Ｋｏｅｂｎｅｒ，Ｄｏｗｌｉｎｇ－Ｍｅａｒａ、および／Ｗｅｂｅｒ－Ｃｏｃｋａｙｎｅ型、１３１９００，１３１７６０，１３１８００（３）；斑状の色素沈着を伴う単純型先天性表皮水疱症、１３１９６０（３）

ゲノム配列　（配列番号２８９）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号４６８）：
ＣＡＧＣＣＣＣＣＣＡＧＧＴＧＴＧＴＴＣＣＡＧＣＡＡＧＣＴＣＴＡＴＴＣＣＡＣＴＡＧＧＧＡＡＧＡＡＡＴＧＡＧＴＣＡＴＣＧＴＡＴＧＴＧＴＴＧＡＴＡＣＡＧＧＣＴＧＡＡＧＧＣＣＧＣＣＡＣＡＡＡＣＡＣＡＴＡＣＣＴ
Ｋ
ＣＡＧＧＡＧＣＴＴＣＴＡＡＴＣＴＣＡＴＣＡＧＧＡＡＣＡＴＧＴＴＧＡＧＡＧＴＣＴＧＡＣＧＧＣＣＴＧＴＴＡＴＡＡＣＧＧＣＧＡＡＣＣＡＣＣＣＴＧＴＴＣＣＡＡＧＣＡＧＣＧＧＧＡＣＴＴＧＣＴＣＴＧＣＴＴＴＣＴＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ９４５２７６
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ８９９６２
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２８９
ＳＮＰゲノム位置：１６８１５
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｇ，６９｜Ｔ，４９）
ＳＮＰ型：転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー　領域；遺伝子間；未知

遺伝子番号：６２
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０４１４０４　－　２０９０００７３５８４９５３
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＹ４Ｔ（８２８５４６４．．８３０７７８３）
染色体：　１９
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２９０）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号４６９）：
ＧＡＡＧＡＧＴＴＴＣＴＧＴＧＴＧＧＴＡＣＡＧＡＣＴＴＣＴＧＧＡＡＧＣＴＧＣＣＣＡＡＧＡＴＴＧＧＡＡＴＡＴＧＧＣＴＴＣＴＧＣＣＣＡＣＴＧＴＣＡＡＣＡＧＣＴＴＧＡＡＧＣＴＧＧＡＧＧＡＧＧＴＣＡＣＡＧＣＴＧ

Y
ＣＣＡＧＧＡＴＧＡＣＣＴＴＣＣＣＡＣＣＴＴＣＣＣＴＧＣＡＡＧＴＧＡＡＧＧＧＧＴＴ
ＣＴＣＴＧＡＣＡＧＧＴＧＧＡＣＴＴＴＡＧＡＧＣＴＣＴＴＣＡＴＡＡＧＴＧＣＧＴＣＣ
ＣＴＧＴＣＣＴＴＧＴＡＣＣＡＴＣＴＡＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１１６７９３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１１２２９５５
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９０
ＳＮＰゲノム位置：１２０２１
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；ＥＳＳ；イントロン

遺伝子番号：６３
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：ｈＣＧ２０４２２２７　－　３０００００３５１１８８１８
遺伝子記号：ＲＸＲＢ
タンパク質名：レチノイドＸレセプター、β
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ６Ｗ６（６１７００５１．．６１９７１２３）
染色体：　６
ＯＭＩＭ番号：１８０２４６
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２９１）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号４７０）：
ＴＧＧＣＣＡＴＡＧＣＣＡＴＧＧＣＴＡＣＴＣＣＣＡＴＧＡＧＡＧＣＣＴＣＴＡＣＣＡＣ
ＡＧＡＧＧＡＣＡＴＧＧＡＣＡＴＧＡＣＣＡＴＧＡＧＣＡＴＡＧＣＣＡＴＧＧＡＧＧＣＴ
ＡＴＧＧＧＧＡＧＴＣＴＧＧＧＧＣＴＣＣＡ
Ｓ
ＧＣＡＴＣＡＡＧＣＡＧＧＡＣＣＴＧＧＡＴＧＣＴＧＴＣＡＣＴＣＴＣＴＧＧＧＣＴＴＡ
ＴＧＴＧＡＧＴＣＴＣＣＡＧＧＧＧＡＴＧＧＧＡＧＡＧＡＧＡＡＧＧＧＣＴＧＧＴＴＣＴ
ＧＧＡＴＴＧＴＴＧＧＧＡＡＡＣＴＣＣＡＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２５６５１１０９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９１
ＳＮＰゲノム位置：１８０２８
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，２｜Ｇ，３８）　アフリカ系アメリカ人（Ｃ，０｜Ｇ，３２）　合計（Ｃ，２｜Ｇ，７０）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域

ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；ＣＤＸ＿Ｈｅａｒｔ；ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：ミスセンス変異；転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー領域

遺伝子番号：６４
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：Ｃｈｒ１０：９８３１８０６３．．９８３５８０６３
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５４ＫＲＦＴＦ１１４（２９４９８６９１．．２９５３８６９１）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２９２）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号４７１）：
ＧＡＧＧＴＣＡＧＴＴＧＡＴＣＡＣＣＣＴＣＴＧＡＧＧＡＧＣＴＣＣＣＣＡＴＧＣＴＴＧＡＡＴＧＡＣＴＣＣＡＧＡＧＴＧＣＧＡＡＴＧＧＴＡＴＣＴＧＧＧＣＴＣＡＧＧＡＧＴＣＡＡＧＧＣＴＴＧＧＡＡＣＴＴＴＣＣＡＴＧ
Ｙ
ＴＧＣＡＡＡＡＴＣＡＡＡＡＴＣＡＣＴＧＧＡＣＡＧＡＴＧＡＣＡＧＡＴＴＣＡＧＧＡＧＧＧＴＣＡＣＡＡＧＴＡＧＣＡＧＧＧＡＣＴＧＴＴＡＡＡＧＧＴＣＴＴＴＴＡＴＧＣＴＴＣＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴＴＣＡＧＡＧＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１５８０７７９８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２４８６７５８
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９２
ＳＮＰゲノム位置：２０００１
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；ＨＧＢＡＳＥ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｔ，－）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

コンテクスト　　（配列番号４７２）：
ＡＡＴＡＡＴＡＡＴＴＡＡＡＡＡＡＡＴＡＴＡＴＡＧＣＣＧＡＧＣＧＴＧＧＴＧＧＣＡＣＡＴＧＣＣＴＧＴＡＡＴＣＣＣＡＧＴＴＡＣＴＴＧＧＧＡＧＧＣＴＧＡＧＧＣＡＧＧＡＧＡＡＴＴＧＣＴＴＧＡＡＣＣＴＧＧＧＡＧＧ
Ｙ
ＧＡＡＴＴＡＴＡＴＡＴＡＴＡＡＧＴＡＴＴＡＴＡＴＡＴＴＡＣＧＴＡＴＴＡＴＡＴＡＡＴＡＴＡＴＡＴＡＣＧＴＡＴＡＴＡＴＴＡＴＡＴＡＴＡＡＴＧＴＧＴＡＴＧＴＡＴＡＴＡＴＴＡＣＡＴＡＴＡＴＡＡＴＡＴＡＣＡＴＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３０６１１４５２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ９４２０８８１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９２
ＳＮＰゲノム位置：３７１３４
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１５８０７７９８　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，８９｜Ｔ，２１）
ＳＮＰ型：イントロン；反復

遺伝子番号：６５

Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：Ｃｈｒ５：１２８６４１５４８．．１２８６８１５４８
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＵＦＥ（４２６９０３４４．．４２７３０３４４）
染色体：　５
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２９３）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号４７３）：
ＴＣＡＴＴＣＡＡＡＣＣＡＧＧＡＣＡＣＡＴＧＴＡＡＧＴＴＣＣＡＣＴＣＡＴＡＴＧＴＧＧＧＡＧＡＧＧＧＡＡＧＧＣＧＡＧＣＣＴＧＴＴＴＴＴＧＣＴＧＡＧＴＣＴＣＴＧＡＴＣＴＡＧＧＣＧＧＴＣＴＣＣＡＧＡＧＧＧＣＴ
Ｍ
ＴＧＴＧＧＧＴＴＧＴＡＣＴＴＣＴＴＣＧＡＴＧＣＣＣＡＴＧＴＧＡＧＡＧＴＣＡＣＣＡＣＡＧＣＣＴＧＡＧＡＣＡＣＡＴＡＡＧＧＡＧＡＡＴＧＣＡＧＴＡＧＴＧＣＣＡＧＣＣＴＧＴＧＧＣＣＴＴＣＴＧＴＴＣＴＧＧＧＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２９３０６９３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１３１８３６７２
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９３
ＳＮＰゲノム位置：２０００１
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，３３｜Ｃ，３）　アフリカ系アメリカ人（Ａ，２９｜Ｃ，９）　合計（Ａ，６２｜Ｃ，１２）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知
ＳＮＰ源：　Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ａ，－｜Ｃ，－）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

遺伝子番号：６６
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：Ｃｈｒ１１：１２７９５９１６７．．１２７９９９１６７
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＶＹ５（４０８２８０６７．．４０８６８０６７）
染色体：　１１
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２９４）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号４７４）：
ＧＡＴＴＴＡＴＡＡＴＧＣＡＡＴＴＣＴＡＡＴＡＣＡＡＴＴＴＣＡＡＣＡＧＣＡＴＴＴＴ

ＧＡＧＴＡＧＡＡＡＡＴＧＡＣＣＣＡＴＴＧＡＴＴＴＴＧＴＡＡＴＴＴＡＴＡＴＧＧＡＡ
ＡＣＴＡＡＡＡＧＧＧＴＣＡＡＧＡＡＴＡＧ
Ｙ
ＣＡＡＡＡＴＡＣＴＡＡＡＧＧＡＧＡＡＧＡＡＣＡＡＧＧＴＧＧＡＡＧＧＡＣＴＴＧＣＴ
ＣＴＡＣＴＡＧＡＴＡＴＣＡＡＧＴＴＴＴＡＣＧＣＴＡＡＡＧＴＴＧＴＡＡＴＧＡＡＴＡ
ＡＡＡＣＴＡＴＧＴＧＧＴＡＴＴＧＧＧＧＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１０８８１１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ３９１０２６７
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９４
ＳＮＰゲノム位置：２００００
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧ
ＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｃ，６８｜Ｔ，５０）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知；反復

コンテクスト　　（配列番号４７５）：
ＡＴＧＡＣＣＡＴＣＡＡＣＴＴＡＧＣＡＧＣＴＴＧＣＡＧＣＡＡＡＣＡＴＧＴＴＴＡＴＴ
ＣＴＣＴＴＡＣＡＴＴＴＣＴＧＡＡＡＧＴＣＡＧＧＡＧＴＣＴＡＡＧＡＴＧＧＡＴＴＧＡ
ＧＡＧＧＧＣＴＴＧＴＴＣＣＴＧＴＴＧＧＡ
Ｒ
ＧＣＴＣＴＡＡＧＧＧＡＡＡＡＴＣＴＣＴＴＴＴＴＴＧＴＣＣＴＴＴＣＣＡＧＣＴＴＣＴ
ＡＣＡＧＧＣＴＧＣＣＴＧＴＧＡＴＣＴＴＴＧＧＣＴＴＡＴＧＧＣＡＣＣＡＣＡＴＧＣＴ
ＣＣＡＡＣＣＴＣＴＧＣＴＴＣＴＧＴＧＧＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２６４９００８２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１１２２２３９１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９４
ＳＮＰゲノム位置：１７６３
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｇ，７３｜Ａ，４３）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知；反復

遺伝子番号：６７
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：Ｃｈｒ３：１０６８２８７５２．．１０６８４８７５２
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２ＶＹＱＧ（８６９１１０９４．．８６９
３１０９４）
染色体：　３
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２９５）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号４７６）：
ＧＣＴＣＡＣＴＴＧＴＧＴＣＡＴＴＧＡＡＣＣＴＧＧＧＡＣＡＣＣＣＣＴＴＣＡＡＣＣＴ
ＡＧＣＡＴＴＴＡＣＴＧＣＡＣＴＧＴＴＴＴＧＡＡＡＴＴＡＴＡＴＣＡＧＴＣＴＧＡＣＴ
ＡＴＴＣＴＡＴＧＡＡＣＡＧＣＴＧＡＧＴＧ

Y
GGGTGCAATATCCTCATCACTGAGATCTGCCAAATGTCTA
GCACCTACCAAAATGTCTAGTGCACCATAGGTGCTTAAGA
AACATTTGCTAAAAATATTT
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＤＶ７１１６１２４１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ７４３３８２６
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９５
ＳＮＰゲノム位置：１０００１
関連する照会ＳＮＰ：　　ｈＣＶ２０２８００　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｃ，８６｜Ｔ，３４）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

遺伝子番号：６８
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：Ｃｈｒ１０：１０４４１２９０．．１０４５３１２９
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ１ＥＴ（２７９７６３５７．．２７９８８１９６）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２９６）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号４７７）：
GCGAACTCCTGAAGCTTCAGCTTTGTGCTGCCTGATGTTA
TGAGTACTGTTGTGGATTGAATTGTGCCTCCCCCTCAAAAA
ATACGTTGAAGTCATAATTT
M
CATTGTCTAACAATGTGAGCTTATTTGAAAATAAGGTCAT
TGCTGATGCAGTTAGTTAAGATGAAATCATACAGGAGTAA
GCTGGGCCCCCTAATCCAATC
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１９１３９００
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２４６１６４
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９６
ＳＮＰゲノム位置：１９０２
関連する照会ＳＮＰ：　　ｈＣＶ１９１３９１１　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｃ，６９｜Ａ，４５）
ＳＮＰ型：転写因子結合部位；遺伝子間；未知；反復

コンテクスト　　（配列番号４７８）：
GCCCTGTACAAACCAACCACTCCAAAGCTCACACTGCCAG
CCACCCCCTTCATCTAACTCACACAGCAAGGCAATATTTC
CCTGCCCTAAATCGCTCCAG
Y

ＧＣＣＡＧＧＴＡＣＴＧＧＡＴＧＡＣＡＡＡＧＧＡＣＧＣＣＴＣＣＣＣＴＧＴＣＡＣＴＧ
ＴＴＴＧＡＴＡＧＣＴＣＡＧＡＧＣＴＣＡＣＴＧＡＡＡＴＴＡＴＴＴＡＡＡＣＴＡＧＣＣ
ＡＧＴＴＴＴＡＡＡＣＣＴＧＣＴＣＡＧＣＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ８８８１１７４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１３５９２８２
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９６
ＳＮＰゲノム位置：１１６５２
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１９１３９１１　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，６９｜Ｃ，５１）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知；反復

コンテクスト　（配列番号４７９）：
ＴＴＣＣＴＣＡＡＡＣＡＴＴＣＧＴＴＡＴＧＴＧＧＡＡＴＡＡＡＴＴＧＣＡＴＡＡＣＧＴ
ＴＴＧＣＡＡＴＣＣＴＧＡＡＡＴＧＴＣＡＴＧＧＴＴＴＣＴＴＡＡＴＡＡＡＴＧＧＧＡＡ
ＴＴＡＣＴＡＴＴＡＣＧＡＴＴＡＧＴＣＡＣ
Ｍ
ＡＴＴＴＡＡＣＣＣＴＴＴＴＴＡＣＣＴＴＴＴＴＴＣＴＧＴＧＣＡＡＡＧＡＡＡＡＡＣＧＴＡ
ＡＣＴＧＴＧＣＡＴＴＣＡＴＴＧＴＣＴＴＡＡＣＣＡＡＧＣＡＴＣＡＴＣＡＡＧＣＣＴＧ
ＡＣＣＴＧＧＣＧＡＴＴＴＡＧＣＣＴＧＡＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ８８８１１７９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１００７４９９
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９６
ＳＮＰゲノム位置：８６７８
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１９１３９１１　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧ
ＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，６９｜Ｃ，５１）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

遺伝子番号：６９
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：Ｃｈｒ１０：１０４０６７９３．．１０４３９３５２
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ１ＥＴ（２７９９０１３４．．２８０
２２６９３）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２９７）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号４８０）：
ＧＣＧＡＡＴＡＧＡＡＴＡＴＴＴＴＡＴＴＧＴＣＴＡＡＴＧＡＴＣＣＴＴＴＣＴＡＡＣ
ＣＴＣＡＡＴＡＴＴＴＴＴＴＡＴＣＴＴＡＡＡＣＴＧＴＡＴＴＴＣＴＡＴＡＴＡＡＡＴＡ
ＴＡＧＣＴＡＣＣＴＡＡＴＣＴＴＴＡＴＴＴ
Ｗ

ＧＧＴＴＴＧＣＧＴＴＴＡＣＣＴＣＴＴＴＴＴＣＣＡＴＴＣＴＴＴＧＡＣＡＴＴＣＴＴＴ
ＧＡＣＡＴＴＣＡＡＴＴＴＴＧＣＣＧＴＡＴＴＴＴＡＣＡＴＴＴＡＣＣＡＣＴＴＣＣＡＧ
ＴＧＧＣＡＣＡＧＧＧＣＴＧＴＡＡＣＴＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１９１３８７４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ９６０８７５
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９７
ＳＮＰゲノム位置：１２５６０
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１９１３９１１　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，６７｜Ｔ，５３）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

コンテクスト　（配列番号４８１）：
ＴＡＴＴＴＣＴＡＧＴＴＣＴＴＧＧＣＴＡＴＴＧＴＧＧＡＴＡＡＧＴＴＡＡＴＴＡＴＧＡ
ＧＴＡＴＣＡＴＣＴＡＣＡＡＴＴＣＴＴＴＧＧＧＴＡＡＴＡＡＧＴＧＴＴＴＴＣＡＴＴＴ
ＣＴＣＴＴＧＡＧＴＡＡＡＴＴＣＣＴＧＧＧ
Ｙ
ＧＴＴＧＡＡＴＴＧＡＧＧＡＧＡＡＡＴＡＧＧＧＴＧＧＡＴＡＴＣＴＴＴＧＴＴＴＧＴＡ
ＡＧＡＡＡＡＣＴＴＡＡＴＧＣＴＧＴＡＣＡＴＴＴＴＴＴＴＣＴＴＡＣＡＡＴＧＡＣＣＡ
ＴＧＣＣＡＧＴＣＴＴＴＡＴＴＡＴＡＧＴＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１９１３８７８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２５４３４２
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９７
ＳＮＰゲノム位置：１３９５４
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１９１３９１１　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，６５｜Ｃ，５１）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知；反復

コンテクスト　（配列番号４８２）：
ＡＡＧＴＴＡＣＴＴＣＣＴＴＣＣＡＧＧＧＡＴＧＴＴＡＣＧＧＧＴＴＴＴＡＡＴＡＧＧＴ
ＡＣＣＴＴＧＣＡＧＡＣＣＡＴＡＡＣＧＡＧＴＣＴＧＣＴＧＴＴＴＡＣＴＣＡＴＣＡＡＡ
ＣＡＧＧＡＡＧＴＧＣＡＡＴＧＡＴＧＡＡＡ
Ｓ
ＴＴＴＴＴＴＴＴＴＡＡＧＧＡＡＴＣＣＴＡＡＴＴＧＴＣＴＴＡＧＡＣＴＴＣＣＴＴＡＧＴ
ＴＣＡＧＡＴＡＡＴＧＡＡＡＣＡＧＡＣＴＡＡＡＧＴＧＡＧＴＧＣＴＣＡＧＴＡＡＡＧＴ
ＣＡＴＴＴＴＡＡＴＣＣＣＴＴＴＣＡＴＣＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１９１３８９３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２４３５３７
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９７
ＳＮＰゲノム位置：２６３３７
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１９１３９１１　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，６８｜Ｃ，５２）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

コンテクスト　（配列番号４８３）：
ＴＡＴＡＴＧＴＴＧＡＧＡＡＴＧＣＴＧＴＴＣＴＡＧＣＡＴＣＴＧＴＴＣＡＡＡＴＧＣＴ
ＴＣＴＴＡＣＡＴＧＴＧＡＴＣＣＡＡＧＡＡＡＣＡＡＧＡＡＴＧＴＣＴＴＴＣＴＣＣＴＧ
ＡＡＡＣＡＡＣＧＴＴＧＣＡＴＡＡＴＣＴＧ

R
ＴＡＴＴＴＣＴＡＴＧＴＡＣＣＴＴＴＴＡＡＡＧＴＡＣＣＧＣＴＴＧＡＧＣＡＡＴＣＴＧ
ＡＴＧＡＧＣＴＴＴＣＡＴＴＧＡＴＴＴＡＴＡＣＡＣＣＴＧＴＧＡＡＧＣＣＡＣＡＡＣＡ
ＡＴＣＡＡＧＣＴＧＣＡＧＡＧＡＧＴＴＴＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１９１３８９４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ９１２４９１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９７
ＳＮＰゲノム位置：２９３８１
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１９１３９１１　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，７１｜Ｇ，４７）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

コンテクスト　（配列番号４８４）：
ＣＴＧＣＡＧＡＧＡＧＴＴＴＣＴＡＴＴＣＡＴＡＣＡＡＡＡＧＴＴＴＣＴＴＧＴＧＴＣＡ
ＣＴＴＴＧＡＣＴＣＴＴＧＣＣＴＣＣＡＣＡＣＣＴＧＧＣＣＴＴＴＣＡＧＡＣＡＧＧＣＣＴ
ＴＣＡＧＡＴＴＴＧＴＡＴＴＣＴＧＴＣＡＣ
W
ＡＴＡＧＡＴＴＡＡＴＴＴＡＣＡＴＴＴＴＡＴＡＡＡＡＴＧＴＣＡＴＡＴＡＡＡＴＧＧＡ
ＡＴＴＡＴＧＣＡＧＴＡＴＧＧＡＴＴＴＴＧＴＧＴＣＴＧＧＣＴＴＴＴＴＴＣＡＴＴＴＴＧ
ＣＧＴＡＣＴＧＡＣＴＴＴＣＡＧＡＴＴＣＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１９１３８９７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ９１２４８８
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９７
ＳＮＰゲノム位置：２９５６８
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１９１３９１１　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，７１｜Ｔ，４９）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知；反復

コンテクスト　（配列番号４８５）：
ＴＣＡＴＧＴＴＧＣＴＣＴＡＧＴＡＧＧＧＧＣＴＣＴＴＴＴＣＡＡＡＣＴＣＡＴＣＴＴＧ
ＴＡＴＣＣＴＴＴＧＴＡＴＧＣＣＴＣＡＡＡＣＴＡＧＡＴＣＣＴＣＴＴＣＡＧＡＣＧＴＴ
ＴＴＡＴＡＡＡＡＡＧＴＴＡＧＴＡＴＧＡＡ
Y
ＴＴＡＴＴＡＣＡＧＴＧＣＡＡＡＡＡＡＡＡＴＧＧＡＡＡＴＣＣＡＴＧＣＡＴＡＡＴＧＴ
ＴＴＴＣＡＴＡＡＴＡＴＧＣＡＴＴＴＴＴＣＡＴＧＡＡＣＡＣＴＴＴＧＡＡＧＡＣＣＣＣ
ＴＴＧＣＡＴＡＡＣＧＴＴＴＴＡＧＴＧＴＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１９１３８９９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２４９４９８３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９７
ＳＮＰゲノム位置：３２３００
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１９１３９１１　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，６７｜Ｔ，４９）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知；反復

コンテクスト　（配列番号４８６）：
ＴＴＧＴＧＧＡＡＡＡＴＧＧＡＡＧＧＡＧＡＡＣＡＡＧＡＧＧＧＧＧＧＣＣＴＡＡＣＡＡＴ
ＡＴＡＴＴＣＴＡＴＣＡＡＣＴＧＴＴＣＡＡＣＴＴＴＴＧＴＣＴＡＡＡＴＧＡＡＣＴＧＴ

ＡＴＡＡＣＡＡＡＣＴＧＧＴＡＴＡＴＡＡＧ
Ｙ
ＣＣＣＴＧＡＡＴＧＧＡＴＡＡＴＡＡＡＡＴＴＡＡＣＴＣＡＧＴＧＴＣＣＡＧＧＡＡＡＡ
ＣＴＧＴＡＣＣＣＧＣＡＡＴＴＣＣＣＡＣＧＴＴＴＧＡＡＧＴＧＧＣＴＴＴＡＡＧＴＴＡ
ＡＡＴＣＡＡＡＧＴＧＧＴＡＡＡＴＴＧＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１２００７７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ７２２５６９
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９７
ＳＮＰゲノム位置：２０００１
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１９１３９１１　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，６９｜Ｔ，５１）
ＳＮＰ型：転写因子結合部位；遺伝子間；未知

コンテクスト　（配列番号４８７）：
ＧＴＴＣＴＣＡＴＴＴＴＧＡＴＡＴＡＡＡＴＴＴＴＡＧＡＡＴＴＴＧＣＴＣＡＴＡＡＡＴ
ＡＴＴＴＡＣＣＣＣＡＧＴＡＡＡＡＣＴＴＣＴＧＧＴＧＡＡＡＴＴＴＴＴＡＴＴＡＧＡＡ
ＴＴＧＣＡＴＣＧＡＡＴＡＴＡＡＡＴＴＣＡ
Ｒ
ＣＴＴＧＴＡＡＡＡＴＴＧＡＣＡＴＧＴＴＡＡＣＴＣＴＡＴＴＧＡＧＴＣＣＴＣＣＡＴＣ
ＣＡＴＡＡＡＣＡＡＴＴＴＴＴＣＴＧＴＴＧＴＴＣＣＴＣＡＴＴＴＡＴＧＴＡＧＴＴＧＴ
ＴＣＴＴＴＡＡＴＴＴＣＴＴＴＡＡＧＣＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１２００８３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２４９４５７
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９７
ＳＮＰゲノム位置：３０９５９
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１９１３９１１　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，６８｜Ｇ，４６）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

コンテクスト　（配列番号４８８）：
ＡＧＴＣＴＧＣＴＴＧＧＡＴＴＴＧＧＧＴＣＡＡＧＡＡＡＣＴＴＡＧＧＡＡＣＴＡＣＡＡ
ＴＴＴＣＴＣＴＧＴＴＴＧＴＴＴＧＧＴＴＧＴＴＴＧＴＴＴＣＣＴＴＴＡＡＡＡＧＣＡＣ
ＧＴＧＴＧＡＡＡＣＡＧＣＡＡＧＧＡＡＴＡ
Ｙ
ＡＴＴＴＴＧＣＴＴＴＣＧＣＣＣＣＡＴＴＧＴＴＣＴＴＴＧＴＡＡＡＣＴＧＧＴＧＴＡＧ
ＴＴＴＴＴＡＴＴＴＴＴＴＴＡＴＴＴＴＴＴＧＴＣＣＴＴＴＧＧＴＴＴＴＧＡＡＴＡＧＡ
ＴＡＡＣＴＡＧＡＡＡＴＧＴＡＡＴＧＧＧＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ８８８１１９９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１３２４３１４
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９７
ＳＮＰゲノム位置：２７１０９
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１９１３９１１　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，６７｜Ｔ，４９）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

コンテクスト　（配列番号４８９）：
ＡＴＴＴＧＡＡＴＴＡＡＴＣＣＡＡＡＴＴＡＣＣＡＧＴＡＴＡＣＣＡＣＣＡＡＴＡＴＡＣ

ＣＡＡＣＡＴＡＣＣＡＣＡＡＴＡＴＡＣＣＡＡＴＡＴＡＣＣＡＣＴＴＡＴＡＡＴＡＴＡＣ
ＴＡＧＣＡＴＡＡＡＡＡＴＴＴＡＴＴＴＣＡ
Ｙ
ＧＧＴＴＣＡＴＡＣＴＴＴＴＴＴＧＴＧＴＧＧＡＣＡＡＡＧＴＧＧＡＡＡＴＧＣＴＡＡＧ
ＡＴＴＴＴＴＣＴＣＣＴＡＡＧＴＧＣＴＴＣＴＣＴＡＴＡＡＡＴＴＴＴＡＴＡＡＴＴＴＣ
ＴＧＴＧＴＴＣＡＣＡＣＡＣＡＧＴＴＡＴＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１６４６５３９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２４９５４７
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９７
ＳＮＰゲノム位置：３０４３８
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１９１３９１１　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，６９｜Ｔ，４７）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

コンテクスト　（配列番号４９０）：
ＡＧＣＡＴＡＡＡＡＡＴＴＴＡＴＴＴＣＡＴＧＧＴＴＣＡＴＡＣＴＴＴＴＴＴＧＴＧＴＧ
ＧＡＣＡＡＡＧＴＧＧＡＡＡＴＧＣＴＡＡＧＡＴＴＴＴＴＣＴＣＣＴＡＡＧＴＧＣＴＴＣ
ＴＣＴＡＴＡＡＡＴＴＴＴＡＴＡＡＴＴＴＣ
Ｗ
ＧＴＧＴＴＣＡＣＡＣＡＣＡＧＴＴＡＴＡＴＣＡＴＧＣＡＴＴＴＴＧＡＧＣＴＡＡＴＧＴ
ＴＴＡＴＧＴＴＴＡＧＴＡＴＧＡＡＡＴＡＡＡＡＡＡＣＣＡＡＧＧＧＴＣＡＡＴＴＴＴＴＴ
ＴＧＴＣＡＴＡＴＧＧＡＧＡＧＣＣＡＧＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１１６４６５４０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２４９４７３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９７
ＳＮＰゲノム位置：３０５１９
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１９１３９１１　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，６６｜Ｔ，４０）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知；反復

コンテクスト　（配列番号４９１）：
ＴＴＡＡＣＡＡＡＡＣＡＴＴＧＡＡＴＡＡＣＡＣＴＧＡＡＡＴＴＡＴＧＴＴＡＧＴＴＡＧ
ＡＴＴＴＴＡＣＣＣＴＡＴＴＴＴＴＴＣＡＡＴＡＧＡＧＡＧＴＣＡＧＧＡＡＴＡＧＣＣＣ
ＣＡＡＡＴＣＣＴＴＴＴＡＣＣＴＡＡＧＧＡ
Ｙ
ＡＣＧＴＡＡＴＡＴＣＡＧＴＴＴＧＴＣＴＴＴＴＣＴＴＣＴＧＣＣＣＴＣＡＣＴＧＡＡＧ
ＴＧＣＴＡＴＧＡＣＡＴＴＡＣＡＧＧＣＴＣＡＡＧＡＧＡＡＡＡＡＴＴＴＣＴＴＡＡＣＡ
ＡＴＡＧＴＴＣＴＧＣＡＴＴＴＧＣＣＡＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１５９３１２７１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２４９８３４
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９７
ＳＮＰゲノム位置：２８１９９
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１９１３９１１　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，６９｜Ｃ，５１）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

遺伝子番号：７０
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：Ｃｈｒ２：３７１３２５２２．．３７１６６２０２
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ５ＴＲ（４９７２３２７７．．４９７５６９５７）
染色体：　２
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２９８）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　　（配列番号４９２）：
ＣＡＴＧＣＴＴＣＧＧＣＧＡＣＣＴＣＡＣＣＴＣＧＴＡＧＴＣＴＧＧＡＡＧＧＧＡＡＧＡ
ＴＣＡＧＣＴＧＡＧＣＴＣＣＧＧＧＧＧＴＡＧＡＡＧＣＡＧＣＣＡＣＣＡＡＧＡＧＡＣＣ
ＣＧＧＡＴＧＣＣＣＣＡＣＣＴＣＣＣＧＣＡ
Ｓ
ＴＣＣＴＡＣＣＴＧＣＡＧＧＡＡＡＣＡＡＧＧＧＡＡＧＡＧＣＧＣＴＴＧＣＧＣＧＧＡＧ
ＧＧＣＴＧＧＴＣＴＴＧＣＧＣＡＡＧＣＧＣＡＧＴＣＡＣＣＡＣＧＴＣＣＴＣＣＴＡＴＣ
ＣＣＣＡＣＣＣＧＣＣＧＣＧＡＡＴＴＴＣＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２７８７３４１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１０１７６２３３
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９８
ＳＮＰゲノム位置：２０００１
関連する照会ＳＮＰ：　　ｈＣＶ１６１９６６１８　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ＡＢＩ；ＡＢＩ＿Ｖａｌ；Ａｐｐｌｅｒａ；Ｃｅｌｅｒａ；ＨａｐＭａｐ；ＨａｐＭａｐ；ｄｂＳＮＰ
集団（対立遺伝子，数）：　　ｎｏ＿ｐｏｐ（Ｃ，－｜Ｇ，－）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

コンテクスト　　（配列番号４９３）：
ＴＧＴＧＡＣＡＴＧＴＴＣＡＴＧＡＴＧＧＣＣＡＴＡＡＣＧＡＡＡＣＣＣＧＡＡＴＧＡＧ
ＧＧＣＡＡＧＧＡＡＣＡＣＣＴＧＧＣＣＴＧＡＡＡＡＣＣＧＣＴＴＡＡＡＧＧＣＧＣＴＣ
ＴＴＡＡＡＣＣＡＣＡＡＡＣＡＡＴＡＣＣＡ
Ｗ
ＧＡＧＣＧＡＴＣＴＧＣＧＣＣＴＴＡＡＧＧＧＣＡＴＧＴＴＣＣＴＧＣＴＧＣＡＣＡＧＡ
ＡＣＴＡＧＣＣＡＧＡＣＣＣＡＣＣＣＣＴＴＴＧＴＴＴＣＡＧＣＡＴＡＣＣＣＣＴＴＣＧ
ＴＴＴＣＣＣＡＴＡＡＧＧＧＡＴＡＣＴＴＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２７８７３４４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１２４６９３９１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９８
ＳＮＰゲノム位置：１８２４０
関連する照会ＳＮＰ：　　ｈＣＶ１６１９６６１８　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　　白人（Ｔ，１１２｜Ａ，２）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知；反復

コンテクスト　　（配列番号４９４）：

ＧＡＣＴＣＴＡＴＧＧＴＴＴＴＣＣＣＴＴＧＡＧＣＡＡＣＴＡＧＡＡＧＧＡＴＧＡＡＡＴ
ＧＧＴＣＡＴＴＴＣＣＴＧＡＧＡＴＡＧＡＧＡＡＣＡＴＧＧＧＧＧＡＡＡＧＧＧＣＡＧＧ
ＴＴＴＧＧＧＡＧＧＡＧＡＡＡＴＣＡＡＧＡ
Ｒ
ＴＴＴＧＧＴＴＴＧＧＧＴＡＴＧＴＴＡＡＣＴＣＴＧＡＧＡＴＧＣＣＡＣＴＴＡＧＡＴＡ
ＡＧＡＡＡＧＡＧＧＴＧＧＡＧＴＡＡＡＣＡＴＴＡＴＣＣＴＧＧＧＡＡＴＣＡＴＴＡＴＴ
ＴＴＡＴＡＧＡＴＧＡＴＡＧＴＡＡＡＡＡＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ２７８７３４７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１２４７０９４２
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９８
ＳＮＰゲノム位置：１６２８６
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１６１９６６１８　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，１１４｜Ｇ，４）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知；反復

コンテクスト　（配列番号４９５）：
ＡＴＡＧＣＡＡＣＡＣＡＣＴＴＣＴＴＣＡＧＧＡＧＣＡＡＧＡＡＡＴＧＡＣＣＣＣＡＧＴ
ＧＴＣＡＣＴＴＡＧＧＴＣＡＡＴＡＧＴＡＡＧＴＧＡＡＴＡＧＣＴＧＴＧＧＧＴＴＴＡＧ
ＣＴＴＡＡＡＧＧＣＡＡＡＡＧＴＡＧＧＡＣ
Ｒ
ＴＧＧＴＧＧＴＴＡＡＧＡＧＣＧＧＡＴＧＣＴＴＴＧＧＡＧＴＣＴＡＧＣＡＧＡＣＣＴＧ
ＴＧＣＣＴＡＡＡＴＣＣＴＡＧＡＡＣＣＴＡＣＣＡＴＣＴＡＡＴＡＧＣＴＡＴＧＴＧＴＡ
ＧＴＴＧＧＡＴＣＴＴＧＧＡＡＧＴＧＧＧＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１８４４７８５
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１３３９８１７８
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９８
ＳＮＰゲノム位置：１３６８１
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１６１９６６１８　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，１１６｜Ｇ，４）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知；反復

コンテクスト　（配列番号４９６）：
ＡＡＣＡＣＡＴＡＡＴＡＡＡＣＡＧＴＡＧＡＡＴＣＡＧＧＧＡＡＴＣＡＡＣＴＴＴＣＡＣ
ＣＴＣＴＴＣＡＡＣＴＣＣＡＡＡＴＣＴＣＡＴＧＣＴＴＴＴＴＧＡＴＡＣＣＣＴＧＴＡＧ
ＧＣＴＧＡＴＡＡＴＡＡＡＴＴＴＡＡＡＡＴ
Ｓ
ＡＣＴＧＧＣＡＴＣＡＣＡＴＧＣＣＧＧＣＡＴＡＣＡＴＴＡＧＡＧＡＴＴＴＣＣＴＡＡＡ
ＴＡＧＧＡＣＣＣＡＴＧＧＡＴＣＣＡＣＴＧＧＡＡＡＴＡＣＡＴＡＴＧＡＡＴＧＴＡＴＡ
ＡＴＣＡＡＴＴＣＴＡＣＴＴＡＡＣＣＡＧＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１８４４７８３
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１３４２４２５５
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９８
ＳＮＰゲノム位置：１３９９７
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１６１９６６１８　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，１１６｜Ｃ，４）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

コンテクスト　（配列番号４９７）：
ＧＴＡＴＴＣＣＡＧＡＡＴＣＡＧＣＡＴＧＣＣＴＡＡＡＡＴＴＴＡＡＣＴＡＴＣＴＴＣＣ
ＣＡＴＣＡＣＡＡＣＴＣＧＡＴＣＣＡＣＴＴＡＧＡＧＣＴＣＴＣＡＣＴＧＴＴＡＧＣＡＧ
ＣＡＴＧＴＣＧＣＡＧＧＴＴＣＣＡＣＣＣＡ
Ｍ
ＣＴＧＧＧＧＧＴＴＴＴＡＴＧＧＴＣＣＡＴＡＧＴＣＴＣＣＴＡＣＴＡＡＧＴＴＴＣＣ
ＴＴＧＡＡＡＧＡＡＡＡＡＡＴＡＡＡＡＣＴＴＣＡＡＧＧＧＣＣＣＣＴＡＴＴＡＡＡＧＴ
ＡＡＧＴＡＣＴＴＡＣＡＡＴＴＴＴＧＴＴＧ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３０１７７７７７
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ９６３１０４７
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９８
ＳＮＰゲノム位置：１４６８０
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１６１９６６１８　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，１１６｜Ａ，４）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

遺伝子番号：７１
Ｃｅｌｅｒａ遺伝子：Ｃｈｒ１０：１０４４１２９０．．１０４７０８５３
遺伝子記号：
タンパク質名：
Ｃｅｌｅｒａゲノム軸：　ＧＡ＿ｘ５ＹＵＶ３２Ｗ１ＥＴ（２７９５８６３３．．２７９８８１９６）
染色体：　１０
ＯＭＩＭ番号：
ＯＭＩＭ情報：

ゲノム配列　（配列番号２９９）：

ＳＮＰ情報

コンテクスト　（配列番号４９８）：
ＣＣＡＣＴＧＡＴＴＣＣＴＣＣＴＣＣＴＣＴＧＡＡＣＣＡＧＣＴＴＡＧＣＴＣＣＣＴＣＡ
ＡＧＧＴＣＡＡＡＧＴＴＡＧＡＧＧＡＡＣＴＴＡＣＴＴＧＧＣＡＡＡＧＡＧＧＴＴＴＣＣ
ＣＴＡＧＣＡＡＡＧＣＡＣＡＣＡＡＡＴＧＡ
Ｓ
ＴＣＴＡＧＧＴＡＣＴＴＣＡＡＴＣＣＡＧＣＣＣＣＴＴＴＣＡＣＴＧＡＣＡＴＴＡＡＡＡ
ＴＣＴＡＴＴＣＡＡＴＡＴＡＴＴＴＴＴＴＴＣＡＧＴＧＴＧＴＴＴＣＡＡＡＡＡＣＴＴＣ
ＡＴＣＣＡＧＡＣＡＣＡＣＴＧＡＡＴＡＧＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１９１３９１１
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２４７７０３７
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９９
ＳＮＰゲノム位置：２０００１
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｇ，７２｜Ｃ，４８）
ＳＮＰ型：転写因子結合部位；ヒトーマウスシンテニー　領域；遺伝子間；未知

コンテクスト　（配列番号４９９）：

ＧＣＧＡＡＣＴＣＣＴＧＡＡＧＣＴＴＣＡＧＣＴＴＴＧＴＧＣＴＧＣＣＴＧＡＴＧＴＴＡ
ＴＧＡＧＴＡＣＴＧＴＴＧＴＧＧＡＴＴＧＡＡＴＴＧＴＧＣＣＴＣＣＣＣＴＣＡＡＡＡＡ
ＡＴＡＣＧＴＴＧＡＡＧＴＣＡＴＡＡＴＴＴ
Ｍ
ＣＡＴＴＧＴＣＴＡＡＣＡＡＴＧＴＧＡＧＣＴＴＡＴＴＴＧＡＡＡＡＴＡＡＧＧＴＣＡＴ
ＴＧＣＴＧＡＴＧＣＡＧＴＴＡＧＴＴＡＡＧＡＴＧＡＡＡＴＣＡＴＡＣＡＧＧＡＧＴＡＡ
ＧＣＴＧＧＧＣＣＣＣＴＡＡＴＣＣＡＡＴＣ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ１９１３９００
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２４６１６４
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９９
ＳＮＰゲノム位置：１９０２
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１９１３９１１　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，６９｜Ａ，４５）
ＳＮＰ型：転写因子結合部位；遺伝子間；未知；反復

コンテクスト　（配列番号５００）：
ＡＧＣＡＧＡＡＡＡＡＡＧＴＧＡＡＧＡＡＣＡＴＡＧＧＧＡＴＡＴＧＡＧＧＡＴＡＧＧＴ
ＴＡＣＡＡＡＴＧＡＧＣＡＴＡＡＧＣＣＣＣＴＡＧＡＣＴＧＧＧＡＧＴＧＧＴＣＡＴＴＴ
ＣＴＴＴＣＣＣＣＡＴＧＴＣＴＡＡＡＣＣＣ
Ｙ
ＧＣＴＡＡＧＴＡＡＡＣＡＧＣＣＴＴＣＴＴＣＣＣＡＣＡＴＧＡＡＴＡＣＣＡＡＧＡＴＡ
ＡＡＡＡＡＧＧＴＴＧＡＣＣＣＡＡＡＴＴＧＣＣＣＡＡＧＧＧＡＧＴＴＡＡＴＡＡＴＧＧ
ＣＴＡＣＴＴＣＧＧＡＴＴＡＡＡＧＡＣＡＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＤＶ７１１２３４２２
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２４７７０３６
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９９
ＳＮＰゲノム位置：１９５６４
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１９１３９１１　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，７１｜Ｔ，４９）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

コンテクスト　（配列番号５０１）：
ＡＧＧＡＡＴＴＡＣＴＡＴＡＡＡＡＡＧＣＴＣＡＡＡＧＣＡＧＣＡＡＴＴＴＧＡＣＡＴＴ
ＴＡＴＣＴＴＣＣＴＡＴＣＣＣＡＴＣＴＣＴＴＣＡＴＴＣＣＣＣＴＡＧＴＡＴＡＡＡＡＴ
ＴＡＡＡＴＴＴＣＣＣＴＧＴＣＣＡＴＣＧＴ
Ｒ
ＴＡＴＧＣＣＴＡＧＧＧＧＴＧＴＧＴＴＴＣＡＣＴＴＧＣＡＴＡＧＡＧＡＡＴＧＴＡＧＡ
ＡＧＣＡＴＴＴＴＡＴＧＣＴＴＡＡＡＧＧＴＡＴＣＡＧＧＡＣＡＡＧＴＡＧＡＣＡＴＧＴ
ＴＴＣＡＧＡＡＴＡＧＡＣＡＴＣＴＴＧＣＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１２００８８
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２２５５７５１
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９９
ＳＮＰゲノム位置：１５８１６
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１９１３９１１　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，６９｜Ｇ，５１）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

コンテクスト　（配列番号５０２）：
ＧＴＧＴＣＡＧＣＴＣＣＧＴＣＴＡＧＴＡＣＴＧＡＴＴＧＴＴＴＴＧＧＣＡＧＴＧＴＣＣ
ＧＡＴＣＡＴＡＴＴＧＴＡＴＴＴＴＴＣＡＴＧＴＴＴＣＴＴＣＡＴＴＴＣＴＴＡＧＴＧＴ
ＴＡＴＴＴＡＡＴＣＡＴＴＴＣＡＡＴＴＡＧ
Ｙ
ＴＣＴＣＣＣＡＴＴＴＧＴＴＣＡＣＡＴＡＡＣＴＣＡＧＴＧＡＧＴＡＴＡＣＧＧＴＧＴＡ
ＴＡＴＴＡＧＡＡＡＴＧＡＡＴＴＣＡＡＴＴＴＴＧＡＴＴＣＴＴＡＴＡＴＧＴＣＡＧＴＣ
ＡＡＡＡＡＴＡＧＣＡＡＣＴＧＣＡＡＣＴＡ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ３１２００９０
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ２４７７０３５
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９９
ＳＮＰゲノム位置：１８３２３
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１９１３９１１　（検出力＝．８）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｃ，７１｜Ｔ，４９）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

コンテクスト　（配列番号５０３）：
ＧＣＣＣＴＧＴＡＣＡＡＡＣＣＡＡＣＣＡＣＴＣＣＡＡＡＧＣＴＣＡＣＡＣＴＧＣＣＡＧ
ＣＣＡＣＣＣＣＣＴＴＣＡＴＣＴＡＡＣＴＣＡＣＡＣＡＧＣＡＡＧＧＣＡＡＴＡＴＴＴＣ
ＣＣＴＧＣＣＣＴＡＡＡＴＣＧＣＴＣＣＡＧ
Ｙ
ＧＣＣＡＧＧＴＡＣＴＧＧＡＴＧＡＣＡＡＡＧＧＡＣＧＣＣＣＴＣＣＣＣＣＴＧＴＣＡＣＴＧ
ＴＴＴＧＡＴＡＧＣＴＣＡＧＡＧＣＴＣＡＣＴＧＡＡＡＴＴＡＴＴＴＡＡＡＣＴＡＧＣＣ
ＡＧＴＴＴＴＡＡＡＣＣＴＧＣＴＣＡＧＣＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ８８８１１７４
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１３５９２８２
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９９
ＳＮＰゲノム位置：１１６５２
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１９１３９１１　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　ＨａｐＭａｐ；　ＨＧＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ｔ，６９｜Ｃ，５１）
ＳＮＰ型：遺伝子間；未知；反復

コンテクスト　（配列番号５０４）：
ＴＴＣＣＴＣＡＡＡＣＡＴＴＣＧＴＴＡＴＧＴＧＧＡＡＴＡＡＡＴＴＧＣＡＴＡＡＣＧＴ
ＴＴＧＣＡＡＴＣＣＴＧＡＡＡＴＧＴＣＡＴＧＧＴＴＴＣＴＴＡＡＴＡＡＡＴＧＧＧＡＡ
ＴＴＡＣＴＡＴＴＡＣＧＡＴＴＡＧＴＣＡＣ
Ｍ
ＡＴＴＴＡＡＣＣＣＴＴＴＴＴＡＣＣＴＴＴＴＴＣＴＧＴＧＣＡＡＡＧＡＡＡＡＡＣＧＴＡ
ＡＣＴＧＴＧＣＡＴＴＣＡＴＴＧＴＣＴＴＡＡＣＣＡＡＧＣＡＴＣＡＴＣＡＡＧＣＣＴＧ
ＡＣＣＴＧＧＣＧＡＴＴＴＡＧＣＣＴＧＡＴ
Ｃｅｌｅｒａ　ＳＮＰ　ＩＤ：　ｈＣＶ８８８１１７９
公開ＳＮＰ　ＩＤ：　ｒｓ１００７４９９
ゲノム配列内のＳＮＰ：配列番号２９９
ＳＮＰゲノム位置：８６７８
関連する照会ＳＮＰ：　ｈＣＶ１９１３９１１　（検出力＝．７）
ＳＮＰ源：　ｄｂＳＮＰ；　Ｃｅｌｅｒａ；　ＨａｐＭａｐ；　ＡＢＩ＿Ｖａｌ；　ＨＧ
ＢＡＳＥ
集団（対立遺伝子，数）：　白人（Ａ，６９｜Ｃ，５１）

ＳＮＰ型：遺伝子間；未知

【０４５３】
【表３－１】

表３

hCV	対立遺伝子	配列A（対立遺伝子特異的プライマー）	配列B（対立遺伝子プライマー）	配列C（共通プライマー）
hCV1036123	C/T	GTCCTACTGCCCCCG（配列番号（SEQ ID NO:）505）	TGTCCTACTGCCCCCA（配列番号（SEQ ID NO:）506）	CCCCGGCTCCCTCTTATAC（配列番号（SEQ ID NO:）507）
hCV1116793	C/T	GGAAGGTCATCCTGGG（SEQ ID NO:508）	GGAAGGTCATCCTGGA（SEQ ID NO:509）	CGAAGAGTTTCTGTGTGGTACAG（SEQ ID NO:510）
hCV11247684	A/C	CCTAGAGACTTAGGAAATGCTTT（SEQ ID NO:511）	CCTAGAGACTTAGGAAATGCTTG（SEQ ID NO:512）	GGTGGCAGGGTGAAACTCTA（SEQ ID NO:513）
hCV11247713	A/G	AGCTTAGGGAAAGGAGGAATAAA（SEQ ID NO:514）	GCTTAGGGAAAGGAGGAATAAG（SEQ ID NO:515）	GCGGCTGGGACCACTTT（SEQ ID NO:516）
hCV11276368	C/T	CGCGGAGTGTCAAGAGG（SEQ ID NO:517）	CGCGGAGTGTCAAGAGA（SEQ ID NO:518）	GCTGGCAGAGTGCTGTTGA（SEQ ID NO:519）
hCV11315168	C/G	GTTGTTTGCTTCATCTCTGC（SEQ ID NO:520）	GTTGTTTGCTTCATCTCTGG（SEQ ID NO:521）	AGTGCTGGGCTCAAGAAC（SEQ ID NO:522）
hCV11316171	C/T	ATTTCTGAATAACTGAAGTTGGTC（SEQ ID NO:523）	ATTTCTGAATAACTGAAGTTGGTT（SEQ ID NO:524）	AAACTGGCAATAACTCAGATTCT（SEQ ID NO:525）
hCV11315231	A/G	CCCTTCTGCTTCACCTCTAT（SEQ ID NO:526）	CCCTTCTGCTTCACCTCTAC（SEQ ID NO:527）	CTCCTACAACTCTTGCATTAGCATAAGA（SEQ ID NO:528）
hCV11563866	C/G	ATATTACAGTGGAAAAGAAGGG（SEQ ID NO:529）	ATATTACAGTGGAAAAGAAGGC（SEQ ID NO:530）	ATTATGGCTGTTCTCAAACTTG（SEQ ID NO:531）
hCV11987864	C/T	CCAGCAGTGATGTGC（SEQ ID NO:532）	ACCAGCAGTGATGTGT（SEQ ID NO:533）	GCCTCAGCAGGACTTCTATG（SEQ ID NO:534）
hCV12107274	C/T	TGATGCTAATCTGTTCTCTGTG（SEQ ID NO:535）	TCTGATGCTAATCTGTTCTCTGTA（SEQ ID NO:536）	ATAACAAGAGGAAGGAGATCAGA（SEQ ID NO:537）
hCV1283127	C/G	CAGGCATGACATTGAAAC（SEQ ID NO:538）	CAGGCATGACATTGAAAG（SEQ ID NO:539）	CAGAATGTAGTCTCGATTCTTCTTC（SEQ ID NO:540）
hCV1326901	C/T	GAGCAGTGAATCAGGTTAAC（SEQ ID NO:541）	GAGCAGTGAATCAGGTTAAT（SEQ ID NO:542）	GGCCCTTGTTGGTGTCTTA（SEQ ID NO:543）
hCV1449414	T/C	ACACACATATGGTGGTTCATAAT（SEQ ID NO:544）	CACACATATGGTGGTTCATAAC（SEQ ID NO:545）	CATGTCCCAGCTCTTCTTG（SEQ ID NO:546）
hCV15752716	C/T	ACGCTGCTGTTCCG（SEQ ID NO:547）	ACGCTGCTGTTCCA（SEQ ID NO:548）	CAGACAGACAACAATTCAGAAGAA（SEQ ID NO:549）
hCV15770510	C/T	ACGGCATCTTCTATCCG（SEQ ID NO:550）	CACGGCATCTTCTATCCA（SEQ ID NO:551）	CCAGCTGGTGGTGAGTG（SEQ ID NO:552）
hCV15807798	C/T	GCTTGGAACTTTCCATGC（SEQ ID NO:553）	GGCTTGGAACTTTCCATGT（SEQ ID NO:554）	CCTTTAACAGTCCCTGCTACTT（SEQ ID NO:555）
hCV15885108	A/C	ATGAGCAGACTCTAAGCTGA（SEQ ID NO:556）	GAGCAGACTCTAAGCTGC（SEQ ID NO:557）	TGAGTGCCTGGGGAAGTT（SEQ ID NO:558）
hCV15954965	A/G	ATGCTCAAATGGGAAAGATGAT（SEQ ID NO:559）	TGCTCAAATGGGAAAGATGAC（SEQ ID NO:560）	CATTACATTGCCTATCAGTGCAGTTAAGT（SEQ ID NO:561）
hCV15965459	A/T	CAGCCTCAGGAGATAACAGT（SEQ ID NO:562）	CAGCCTCAGGAGATAACAGA（SEQ ID NO:563）	TCAACCCTTTTCCACATAGAT（SEQ ID NO:564）
hCV16189747	A/C	ATGGACTCCTGAAGAAGCA（SEQ ID NO:565）	TGGACTCCTGAAGAAGCC（SEQ ID NO:566）	TCAGTCCGCTGCCTTGTTAT（SEQ ID NO:567）
hCV16196618	C/G	ATTAGCCCCAAAGCGTAC（SEQ ID NO:568）	ATTAGCCCCAAAGCGTAG（SEQ ID NO:569）	GCTTTAGAAGGCTGGATATTTATG（SEQ ID NO:570）
hCV1635402	A/G	AACTCATCAAGATTTATGCTTCA（SEQ ID NO:571）	ACTCATCAAGATTTATGCTTCG（SEQ ID NO:572）	CTACTCAGGCCAGTCTTGTTACT（SEQ ID NO:573）
hCV1639780	C/G	GCCTACAGAAAGATTTCACAAAAC（SEQ ID NO:574）	GCCTACAGAAAGATTTCACAAAAG（SEQ ID NO:575）	ACGACTCTCAGACCCTTCCTAAATA（SEQ ID NO:576）
hCV16890777	A/G	GGCTTTACAGAAGGAAATGCT（SEQ ID NO:577）	GCTTTACAGAAGGAAATGCC（SEQ ID NO:578）	GCATGCGCTGAATTTTATATAG（SEQ ID NO:579）
hCV1741111	C/T	CCTCAGAATGGCCAAAAAC（SEQ ID NO:580）	CCTCAGAATGGCCAAAAAT（SEQ ID NO:581）	CCAGGCAGCCAGACTTCT（SEQ ID NO:582）
hCV1801149	A/G	GAGAGTCGCAGGGTATTTTAA（SEQ ID NO:583）	GAGAGTCGCAGGGTATTTTAG（SEQ ID NO:584）	AAAGGCCCAGGCTCTAGA（SEQ ID NO:585）
hCV1913911	C/G	CTAGCAAAGCACACAAATGAC（SEQ ID NO:586）	CTAGCAAAGCACACAAATGAG（SEQ ID NO:587）	GGATGAAGTTTTTGAAACACAC（SEQ ID NO:588）
hCV192122	C/T	CTTTCTGTTTATCTGTGTTTCTTATC（SEQ ID NO:589）	CTTTCTGTTTATCTGTGTTTCTTATT（SEQ ID NO:590）	GCACAGCCATAATGAACAATA（SEQ ID NO:591）
hCV202800	C/T	GGCTATAATGGAATGAATCTTAACAG（SEQ ID NO:592）	GGCTATAATGGAATGAATCTTAACAA（SEQ ID NO:593）	GATGGATCAAGCACTTTACCAACTCA（SEQ ID NO:594）
hCV2091601	C/G	GGAATGGGTCAAGAATGTTCC（SEQ ID NO:595）	GGAATGGGTCAAGAATGTTCG（SEQ ID NO:596）	GGCCCAAGGCAAAGGATTTT（SEQ ID NO:597）
hCV2091606	A/G	CCGAGCCTATTGTTAATCCTATTTTA（SEQ ID NO:598）	CCAGCCTATTCTTAATCCTATTTTG（SEQ ID NO:599）	TCCTAGCAATTCCCTGTGTGATA（SEQ ID NO:600）
hCV2091642	A/G	CGTTCTTCCACCAGAATTTT（SEQ ID NO:601）	CGTTCTTCCACCAGAATTTC（SEQ ID NO:602）	GGGCTGCACTTGTACTCTTATAAT（SEQ ID NO:603）
hCV2091643	C/T	GGAGGGTTGTCCCTGAAG（SEQ ID NO:604）	GGAGGGTTGTCCCTGAAA（SEQ ID NO:605）	GGTGGAAGAACGTGAAGATGATTGT（SEQ ID NO:606）

【0454】

【表3－2】

hCV2091644	C/T	TTCTGGGGCATACAACG (SEQ ID NO:607)	CTTCTGGGGCATACAACA (SEQ ID NO:608)	AGGGACAACCCTCCATAAA (SEQ ID NO:609)	
hCV2091655	C/T	AGAATGGCGTCTACCCAG (SEQ ID NO:610)	AGAATGGCGTCTACCCAA (SEQ ID NO:611)	CAGGTAGCTTGGTTACCCATTCTT (SEQ ID NO:612)	
hCV2100197	C/T	TGTGAAGATCCAAACCACTC (SEQ ID NO:613)	TGTGAAGATCCAAACCACTT (SEQ ID NO:614)	TGAGCCATCCATCTTCTACA (SEQ ID NO:615)	
hCV2100250	C/T	GTATGTAGTAAATAGTTAATAAAGGAGTGATAC (SEQ ID NO:616)	GGTATGTAGTAAATAGTTAATAAAGGAGTGATAT (SEQ ID NO:617)	AAAGATACTAGCCATATCATTACATGTGTG (SEQ ID NO:618)	
hCV2169762	G/T	CGAGTCGGTCTGCTGC (SEQ ID NO:619)	CGAGTCGGTCTGCTGA (SEQ ID NO:620)	TGCCTACCTCATTCCATCTG (SEQ ID NO:621)	
hCV25605409	A/C	CAAAACAGAAGAGCAAGATGA (SEQ ID NO:622)	AAAACAGAAGAGCAAGATGC (SEQ ID NO:623)	TTTTGGTTCGATGGATGTT (SEQ ID NO:624)	
hCV25609987	A/G	GAGCAGGTAGCCTGTATTT (SEQ ID NO:625)	GAGCAGGTAGCCTGTATTC (SEQ ID NO:626)	TGCTGCCTTGGTTGTGA (SEQ ID NO:627)	
hCV25611853	G/T	AGGACTGGATGAAATGAGTG (SEQ ID NO:628)	AAGGACTGGATGAAATGAGTT (SEQ ID NO:629)	GCCAGAGCAGAGTGACATCT (SEQ ID NO:630)	
hCV25623749	G/C	CCAGAGAAGTCCAACGC (SEQ ID NO:631)	CCAGAGAAGTCCAACGG (SEQ ID NO:632)	GACCTCCCTGACCTACTTAGAC (SEQ ID NO:633)	
hCV25626077	C/T	GGGTTTTGGTTCTTACCACAC (SEQ ID NO:634)	GGGTTTTGGTTCTTACCACAT (SEQ ID NO:635)	GGCTGAGGTTCTCATCCAGTAA (SEQ ID NO:636)	
hCV25628370	C/T	CTGAGACAAAATTGAGGAAGC (SEQ ID NO:637)	GCTGAGACAAAATTGAGGAAGT (SEQ ID NO:638)	TGAAACATCAAACAAGAAATCAGT (SEQ ID NO:639)	
hCV25641925	A/G	GCGTGATCGCAAGAGTCT (SEQ ID NO:640)	CGTGATCGCAAGAGTCC (SEQ ID NO:641)	GGGTGTCTGCTGCATCTACT (SEQ ID NO:642)	
hCV25651109	C/G	GGTCCTGCTTGATGCG (SEQ ID NO:643)	AGGTCCTGCTTGATGCC (SEQ ID NO:644)	CGACCATGGACATTCACAT (SEQ ID NO:645)	
hCV25928536	C/G	TCCACTGTTTTTTGAACGC (SEQ ID NO:646)	TCCACTGTTTTTTGAACGG (SEQ ID NO:647)	TAATTGCAAGAATATTGAAAGACA (SEQ ID NO:648)	
hCV25935078	C/T	CTTCCAGATCCTCTGTCTTG (SEQ ID NO:649)	GCTTCCAGATCCTCTGTCTTA (SEQ ID NO:650)	CCAGTGAAGGTGGAGGAAATGATC (SEQ ID NO:651)	
hCV25937808	A/G	AGAAGCTGAAAGGACCACTT (SEQ ID NO:652)	GAAGCTGAAAGGACCACTC (SEQ ID NO:653)	CTTCTGGAATTTGGTTTCCTGTTCTTAG (SEQ ID NO:654)	
hCV25951678	A/G	AATGCAGCTGCTCAAAGA (SEQ ID NO:655)	ATGCAGCTGCTCAAAGG (SEQ ID NO:656)	GTTCCCGGGCTCACA (SEQ ID NO:657)	
hCV25959434	C/G	CCAGGAGCCCTCCAAG (SEQ ID NO:658)	CCAGGAGCCCTCCAAC (SEQ ID NO:659)	GGCCTCTTCCACTCACTAAA (SEQ ID NO:660)	
hCV25965660	A/G	GGCCTGGTGGAAGTGAT (SEQ ID NO:661)	GGCCTGGTGGAAGTGAC (SEQ ID NO:662)	GGCTGACCGTCATCCAC (SEQ ID NO:663)	
hCV25992024	G/A	TTACAGGGTCTTTCTCCACC (SEQ ID NO:664)	TCTTACAGGGTCTTTCTCCACT (SEQ ID NO:665)	AGAGAAACCCCATGAAAGTAAG (SEQ ID NO:666)	
hCV26490082	A/G	GGCTTGTTCCTGTTGGAA (SEQ ID NO:667)	GGCTTGTTCCTGTTGGAG (SEQ ID NO:668)	TCAAGGTGGGAGAAAGAGATGT (SEQ ID NO:669)	
hCV26803148	A/G	CATCATGGTGTTCTTGCCT (SEQ ID NO:670)	ATCATGGTGTTCTTGCCC (SEQ ID NO:671)	CATTATCTGAAATGTTTCATTGTAGA (SEQ ID NO:672)	
hCV2731349	A/G	TGGCAAACCATGGGTA (SEQ ID NO:673)	GGCAAACCATGGGTG (SEQ ID NO:674)	TGGAACCCACTTTCTTCTTAC (SEQ ID NO:675)	
hCV27484786	A/T	GAAATGCTTGTTTCTTTCTAAATTGTA (SEQ ID NO:676)	GAAATGCTTGTTTCTTTCTAAATTGTT (SEQ ID NO:677)	CCAACAATAGAGAAGCAGACAAATATTC (SEQ ID NO:678)	
hCV28026155	C/G	GAGGGAGACTTGGTTGTCC (SEQ ID NO:679)	AGGGGAGACTTGGTTGTCG (SEQ ID NO:680)	CCTAATTAGGAAGCAAATTCATTC (SEQ ID NO:681)	
hCV29281059	G/T	CTCATCTCTCTCTAGGCTAGTG (SEQ ID NO:682)	CTCATCTCTCTCTAGGCTAGTT (SEQ ID NO:683)	GGGCACCGCTGGTCTATAGTAC (SEQ ID NO:684)	
hCV29330693	A/C	CGAAGAAGTACAACCCACAT (SEQ ID NO:685)	CGAAGAAGTACAACCCACAG (SEQ ID NO:686)	GACACATGTAAGTTCCACTCATATG (SEQ ID NO:687)	
hCV30375335	A/G	CACTCACTGGCATTTTCTTCTAT (SEQ ID NO:688)	ACTCACTGGCATTTTCTTCTAC (SEQ ID NO:689)	CTTGTGGAAAGAAGTAGGGCAAATATCA (SEQ ID NO:690)	
hCV30449077	C/T	CAAACCACTTAGTACCACTAGATG (SEQ ID NO:691)	TCAAACCACTTAGTACCACTAGATA (SEQ ID NO:692)	TTCTCATAAAGGCTCACCCAGGAAA (SEQ ID NO:693)	
hCV30555387	C/T	GCTAAACTTATCTTTGACTGATTACAG (SEQ ID NO:694)	GCTAAACTTATCTTTGACTGATTACAA (SEQ ID NO:695)	GGAGTTAGGAAGTGCTTTGCAGAAA (SEQ ID NO:696)	
hCV3108768	C/T	TCCACTTGGTACTTGGGG (SEQ ID NO:697)	ATCCACTTGGTACTTGGGA (SEQ ID NO:698)	CCGCTGTGGCAACTATGTACTAC (SEQ ID NO:699)	
hCV3108811	C/T	GAAACTAAAAGGGTCAAGAATAGC (SEQ ID NO:700)	GGAAACTAAAAGGGTCAAGAATAGT (SEQ ID NO:701)	CCAACCCCAATACCACATAGTTT (SEQ ID NO:702)	
hCV31258057	G/T	AGTGCAGGGTGGATGAC (SEQ ID NO:703)	AGTGCAGGGTGGATGAA (SEQ ID NO:704)	CTCCTCTGGGACTCTCAACT (SEQ ID NO:705)	
hCV3130332	A/G	AGTTTATCTGTGCTCCCTAATTAA (SEQ ID NO:706)	AGTTTATCTGTGCTCCCTAATTAG (SEQ ID NO:707)	CCTGCTCCTTGCTGATG (SEQ ID NO:708)	
hCV3137630	A/C	AACCTGAAAGCCACGTAGAT (SEQ ID NO:709)	ACCTGAAAGCCACGTAGAG (SEQ ID NO:710)	CTGTCCAGAAATCATTCATCAT (SEQ ID NO:711)	
hCV3180404	A/G	ACAGCAGAGCAGCCTTAA (SEQ ID NO:712)	ACAGCAGAGCAGCCTTAG (SEQ ID NO:713)	AGTGATGCTGGAAGCACTTCT (SEQ ID NO:714)	
hCV3181997	A/G	TGGATCCTGACTTTGTGAAAT (SEQ ID NO:715)	TGGATCCTGACTTTGTGAAAC (SEQ ID NO:716)	GCAATCTGAAGGAGACATTTTTAC (SEQ ID NO:717)	

【0455】

【表３－３】

hCV3226041	A/G	AACAGGAGTTTGAACTTGGTT (SEQ ID NO:718)	AACAGGAGTTTGAACTTGGTC (SEQ ID NO:719)	CAGGGAAGGACGGCCTAATATCA (SEQ ID NO:720)
hCV3226044	G/A	ACGTGCTGGTGGGAG (SEQ ID NO:721)	ACGTGCTGGTGGGAA (SEQ ID NO:722)	CCTCCTGGAGCAGCTATTC (SEQ ID NO:723)
hCV3223070	A/G	GCCCAGAAAGATGAGTTCA (SEQ ID NO:724)	GCCCAGAAAGATGAGTTCG (SEQ ID NO:725)	TGTCCCTTTTTCAGAGACATAGAT (SEQ ID NO:726)
hCV3223071	A/G	AAACCAGGATATCAGAACATTTTA (SEQ ID NO:727)	ACCAGGATATCAGAACATTTTG (SEQ ID NO:728)	GGTCTTAGGAATTATCTGACATCTT (SEQ ID NO:729)
hCV49128	G/T	CTTGGCCTTCTCAGGAAC (SEQ ID NO:730)	CTTGGCCTTCTCAGGAAA (SEQ ID NO:731)	AACATTCTGCCCATCACAGACATTC (SEQ ID NO:732)
hCV505516	A/T	CACCATGGTGAACACAAATAA (SEQ ID NO:733)	CACCATGGTGAACACAAATAT (SEQ ID NO:734)	CCGCTCCAACCAACCTTTA (SEQ ID NO:735)
hCV7422490	C/T	GCATGAAACATGGGATTGTATAC (SEQ ID NO:736)	AGCATGAAACATGGGATTGTATAT (SEQ ID NO:737)	ACACTCCTGGCCCTTATTTATACTC (SEQ ID NO:738)
hCV7425232	C/T	TCAAAATTATTTCTTGCTACAGG (SEQ ID NO:739)	GTCAAAATTATTTCTTGCTACAGA (SEQ ID NO:740)	TCCTCCAGCCTCTCTCATTC (SEQ ID NO:741)
hCV7425242	C/T	TGGATGGCTGTGATTACAAC (SEQ ID NO:742)	TTGGATGGCTGTGATTACAAT (SEQ ID NO:743)	GGCATAGTTCAGCCAAGTTCT (SEQ ID NO:744)
hCV81794	C/T	TGTCATATATGGTTTATTTACTACAAC (SEQ ID NO:745)	TGTCATATATGGTTTATTTACTACAAT (SEQ ID NO:746)	TGACCCAGCAACTGAGTGTA (SEQ ID NO:747)
hCV8367080	C/T	CCAGCCTTCCCTTTTTTC (SEQ ID NO:748)	CCAGCCTTCCCTTTTTTT (SEQ ID NO:749)	AGAGAGAAGGACACAATGTGAG (SEQ ID NO:750)
hCV881283	C/G	AGACACACAGGACACATG (SEQ ID NO:751)	AGACACACAGGACACATC (SEQ ID NO:752)	TTCTGCTCCCAGAACTAG (SEQ ID NO:753)
hCV8808863	C/G	CAAGCAAGTTTCTCAAAGATTATTTATTC (SEQ ID NO:754)	AAGCAAGTTTCTCAAAGATTATTTATTG (SEQ ID NO:755)	GGAAATTACTCCACCCTCTATTAGTG (SEQ ID NO:756)
hCV8908876	A/G	CATTTGCTGTGCATGTGTTTA (SEQ ID NO:757)	TTTGCTGTGCATGTGTTTG (SEQ ID NO:758)	TGGGAAGATTTAACAAGGAATAAGAAGA (SEQ ID NO:759)
hCV9302071	A/G	TATTCATGAACACCAGGAATTAAAATT (SEQ ID NO:760)	TTCATGAACACCAGGAATTAAAATC (SEQ ID NO:761)	CTTACCACCCCTGGAAACACTTAGT (SEQ ID NO:762)
hCV9326822	C/T	CTCGGGACCAGTCCAG (SEQ ID NO:763)	CTCGGGACCAGTCCAA (SEQ ID NO:764)	CCGACAGCCGAGGAGA (SEQ ID NO:765)
hCV9345276	G/T	CGCCACAAACACATACCTG (SEQ ID NO:766)	CGCCACAAACACATACCTT (SEQ ID NO:767)	CCGCTGCTTGGAACAG (SEQ ID NO:768)
hDV69288445	A/C	AAGCCCTGCACATTTTATCTT (SEQ ID NO:769)	AGCCCTGCACATTTTATCTG (SEQ ID NO:770)	GCAGTGAAAGCCTGCATTAGAGA (SEQ ID NO:771)
hDV70327769	A/T	TCAAGAGACCTATGTTGGAGT (SEQ ID NO:772)	GTCAAGAGACCTATGTTGGAGA (SEQ ID NO:773)	CATTGTGGAAGGCTTTGGCTATCT (SEQ ID NO:774)
hDV72090975	C/T	CAAGGAGCACAGCATCTG (SEQ ID NO:775)	ACAAGGAGCACAGCATCTA (SEQ ID NO:776)	CAAGCAGGAGAGAGTGTGTAACT (SEQ ID NO:777)
hDV72090986	G/T	GGGAGAGGGCAACATTC (SEQ ID NO:778)	GGGGAGAGGGCAACATTA (SEQ ID NO:779)	CCTTAGACAACCGTTTCCAGAGTAGA (SEQ ID NO:780)
hDV72091004	C/G	AAACTAGCACGAGAAAAGGAG (SEQ ID NO:781)	AAACTAGCACGAGAAAAGGAC (SEQ ID NO:782)	CAGCCAAGGCTGGTGACAC (SEQ ID NO:783)

【０４５６】

【表４－１】

表４

SNP Marker Identifier	Gene Symbol	Risk Allele	CCF							UCSF						
			Design	Case	Cont	Stratum	Mode	P val	OR	Design	Case	Cont	Stratum	Mode	P val	OR
hCV1116793	none	C	C	173	371	All	Rec	0.07	1.42	B	489	414	All	Rec	0.05	1.31
hCV11276368	MKI67	C	G	460	590	All	Rec	0.02	1.44	A	768	971	All	Rec	0.02	1.33
hCV11563866	OR2A25	G	D	184	235	All	Allelic	0.00	1.50	B	505	456	All	Allelic	0.06	1.19
hCV11987864	none	T	C	200	432	All	Dom	0.02	1.16	B	527	475	All	Dom	0.00	1.38
hCV1283127	none	C	F	287	121	M	Allelic	0.08	1.34	A	462	402	M	Allelic	0.07	1.21
hCV1328901	SLC26A8	C	F	459	243	All	Allelic	0.07	1.24	A	767	972	All	Allelic	0.06	1.14
hCV15752716	HPS1	T	F	339	109	S+	Allelic	0.00	2.12	A	490	432	S+	Allelic	0.02	1.45
hCV15770510	ALOX12B	T	G	459	588	All	Allelic	0.04	1.27	A	687	936	All	Allelic	0.06	1.19
hCV15807798	none	C	G	458	589	All	Rec	0.10	1.57	A	762	936	All	Allelic	0.01	1.25
hCV15965459[1]	ZNF350	A	F	321	136	BM	Allelic	0.09	1.47	A	404	316	All	Rec	0.05	0.36
hCV16189747	SNX19	C	G	446	577	All	Rec	0.09	1.24	A	740	951	All	Rec	0.06	1.21
hCV16196618	EIF2AK2	C	F	458	245	All	Allelic	0.06	1.81	A	764	973	All	Allelic	0.00	1.74
hCV1635402	CTNNA3	A	F	449	240	All	Rec	0.09	1.38	A	511	315	Y	Rec	0.08	1.36
hCV1690777	NFIB	A	F	290	132	BM	Allelic	0.01	2.95	A	399	314	All	Allelic	0.10	1.61
hCV1741111	GJA4	C	F	425	164	BP+	Rec	0.07	1.40	A	444	323	BP+	Allelic	0.07	1.23
hCV1801149[2]	MKI67	G	G	415	569	All	Rec	0.04	1.42	A	757	959	All	Rec	0.01	1.36
hCV1913911	none	G	G	287	354	M	Allelic	0.02	1.31	A	447	386	M	Allelic	0.00	1.34
hCV192122	none	C	G	278	352	M	Dom	0.02	1.66	A	258	526	S-	Dom	0.07	1.44
hCV2091644	VAMP8	C	D	182	232	All	Allelic	0.01	1.48	B	414	492	All	Allelic	0.02	1.26
hCV2169762	HPSE2	T	F	455	243	All	Dom	0.00	1.61	A	769	972	All	Dom	0.02	1.25
hCV25605409	C10orf28	C	G	286	358	M	Dom	0.01	1.56	A	458	400	M	Dom	0.03	1.36
hCV25609987	WDR31	G	G	460	590	All	Allelic	0.07	1.42	A	764	939	All	Allelic	0.02	1.37
hCV25611853	GBGT1	G	F	475	268	All	Allelic	0.09	1.49	A	793	1000	All	Allelic	0.08	1.30
hCV25623749	PIGX	G	G	415	569	All	Allelic	0.00	1.64	A	757	923	All	Allelic	0.04	1.24
hCV25628370	none	C	F	475	268	All	Rec	0.10	1.20	A	793	1000	All	Rec	0.01	1.22
hCV25641925	KCNK13	A	E	287	605	M	Dom	0.04	1.61	A	461	402	M	Dom	0.05	1.52
hCV25651109	SLC39A7	G	G	460	590	All	Rec	0.04	1.62	A	764	933	All	Rec	0.06	1.37
hCV25928538	none	G	G	459	590	All	Allelic	0.02	1.51	A	768	973	All	Allelic	0.00	1.60
hCV25951678	FCRLM2	A	F	460	246	All	Allelic	0.01	1.80	A	767	973	All	Allelic	0.03	1.32
hCV25959434	FLJ42486	C	G	475	619	All	Dom	0.08	>1	A	793	1000	All	Dom	0.08	3.53
hCV25965660	MYOM3	A	F	458	244	All	Dom	0.01	5.14	A	768	971	All	Allelic	0.07	1.20
hCV2731349	none	A	G	287	357	M	Dom	0.09	1.42	A	313	645	BP-	Dom	0.10	1.32
hCV2930693	none	A	C	185	404	All	Allelic	0.04	1.37	B	202	270	FM	Allelic	0.04	1.40
hCV3137630	VTI1A	A	E	285	605	M	Dom	0.01	1.51	A	756	911	All	Dom	0.03	1.28
hCV3180404	COG2	A	G	475	619	All	Dom	0.08	1.28	A	793	1000	All	Dom	0.08	1.14
hCV3181997	none	A	G	414	567	All	Allelic	0.04	1.22	A	757	964	All	Allelic	0.08	1.14
hCV31852783	XRRA1	C	F	458	246	All	Allelic	0.08	1.25	A	765	939	All	Allelic	0.02	1.21
hCV7425232	MYH15	C	G	170	226	FM	Rec	0.05	1.90	A	300	553	FM	Rec	0.03	1.69
hCV81794	TMPRSS11B	T	F	435	235	All	Rec	0.01	3.52	A	658	802	All	Allelic	0.02	1.23

【０４５７】

【表４－２】

			CCF							UCSF						
SNP Marker Identifier	Gene Symbol	Risk Allele	Design	Case	Cont	Stratum	Mode	P val	OR	Design	Case	Cont	Stratum	Mode	P val	OR
hCV8367080	SGIP1	T	F	171	123	FM	Rec	0.02	4.13	A	785	980	All	Rec	0.00	1.64
hCV881283	PRKG1	G	G	459	589	All	Allelic	0.03	1.72	A	769	975	All	Allelic	0.04	1.42
hCV9326822	STX10	T	F	398	233	All	Dom	0.03	1.52	A	611	618	All	Dom	0.04	1.29
hCV945276	KRT5	T	D	183	232	All	Rec	0.08	1.52	B	294	183	All	Rec	0.04	1.67
hCV9626088[4]	none	A	G	455	588	All	Allelic	0.03	1.24	A	767	959	All	Allelic	0.02	1.19

[1]hCV15965459 および hCV22274416 は同一のＳＮＰマーカーを対象とする。
[2]hCV1801149 および hCV25473208 は同一のＳＮＰマーカーを対象とする。
[3]hCV3185278 および hCV28026155 は同一のＳＮＰマーカーを対象とする。
[4]hCV9626088 および hCV26809148 は同一のＳＮＰマーカーを対象とする。

Stratum キー：

BM	BMI >= 27kg/m^2
BP+	高血圧
BP-	高血圧なし
FM	女性
M	男性
S+	喫煙
S-	非喫煙
Y	年齢＜60

Design キー：

A	ＭＩを有する症例対ＣＶＤを有さないコントロール
B	ＭＩを有する若年の症例（女性＜60、男性＜55）対ＣＶＤを有さない高齢のコントロール（女性＞70、男性＞65）
C	ＭＩを有する若年の症例（＜60）対ＭＩを有さない高齢のコントロール（＞60）
D	ＭＩを有する若年の症例（＜60）対ＭＩを有さずかつ低度の狭窄もしくは狭窄を有さないコントロール（＞60）
E	ＭＩを有する症例対ＭＩを有さないコントロール
F	ＭＩを有する症例対ＭＩおよび狭窄を有さないコントロール
G	ＭＩを有する症例対ＭＩを有さずかつ低度の狭窄もしくは狭窄を有さないコントロール

【表５】

表５

Gene Symbol	SNP Marker Identifier	Risk Allele	P value	OR	OR 90% CI
KIAA0992 (palladin)	hCV323070	G	0.0028	1.25	1.10 - 1.43
ROS1	hCV11315168	C	0.0120	1.23	1.06 - 1.42
TAS2R50	hCV12107274	C	0.0018	1.28	1.11 - 1.46
OR13G1	hCV1449414	G	0.0130	1.19	1.05 - 1.36
ZNF627	hCV25992024	A	0.0034	1.25	1.09 - 1.44

【０４５９】

【表６】

表６

Gene Symbol	SNP Marker Identifier	遺伝子型	症例	コントロール	OR	P value
KIAA0992 (palladin)	hCV323070	AA	73	132		
		GA	233	430	0.98	0.470
		GG	253	326	1.40	0.024
ROS1	hCV11315168	GG	298	522		
		GC	213	324	1.15	0.110
		CC	40	40	1.75	0.010
TAS2R50	hCV12107274	TT	54	116		
		CT	226	396	1.23	0.140
		CC	273	372	1.58	0.007
OR13G1	hCV1449414	AA	154	293		
		AG	286	416	1.31	0.017
		GG	113	154	1.40	0.019
ZNF627	hCV25992024	GG	49	118		
		AG	224	359	1.50	0.018
		AA	285	405	1.69	0.002

【０４６０】

【表７】

表７

SNP Marker Identifier	Gene Symbol	Risk Allele	Design	Cases	Controls	Mode	P value	OR
hCV15885108	MYH15	A	B	500	459	Dom	0.051	1.4
hCV1639780	MYH15	G	A	762	972	Dom	0.082	1.2
hCV202800	MYH15	T	A	767	977	Allelic	0.006	1.2
hCV25937808	MYH15	G	A	768	974	Rec	0.059	3.2
hCV29281059	MYH15	G	B	497	458	Dom	0.039	1.7
hCV30375335	MYH15	G	B	501	456	Dom	0.006	1.6
hCV3049077	MYH15	C	B	500	460	Dom	0.033	1.7
hCV30555387	MYH15	C	B	504	461	Rec	0.084	1.8
hCV7422490	MYH15	T	A	768	973	Allelic	0.033	1.5
hCV7425242	MYH15	C	B	501	460	Rec	0.098	1.3
hCV9302071	MYH15	A	B	502	458	Rec	0.024	1.3
hDV69288445	MYH15	C	A	765	977	Rec	0.046	1.3
hDV70327769	MYH15	T	A	767	973	Dom	0.088	1.6
hCV11247694	PALLD	C	A	762	973	Allelic	0.006	1.2
hCV11247713	PALLD	A	A	759	967	Rec	0.055	1.2
hCV323071	PALLD	A	A	751	963	Allelic	0.004	1.2
hCV49128	PALLD	T	A	651	819	Rec	0.028	1.3
hCV505516	PALLD	A	A	758	972	Allelic	0.056	1.2
hDV72090975	PALLD	C	B	502	460	Rec	0.094	1.6
hDV72090986	PALLD	T	A	763	974	Rec	0.004	1.5
hDV72091004	PALLD	G	A	767	975	Allelic	0.020	1.6
hCV11315171	ROS1	T	A	690	835	Allelic	0.002	1.3
hCV11315231	ROS1	G	A	763	971	Allelic	0.020	1.2
hCV2100197	ROS1	C	A	769	976	Dom	0.055	4.0
hCV2100250	ROS1	C	A	763	975	Dom	0.048	1.9
hCV27484788	ROS1	A	A	766	974	Allelic	0.014	1.3
hCV8908863	ROS1	C	A	764	971	Allelic	0.000	1.3
hCV8908875	ROS1	A	A	766	970	Allelic	0.010	1.2
hCV15954965	SNX19	A	A	762	976	Rec	0.003	1.4
hCV25626077	SNX19	C	A	767	976	Rec	0.009	1.3
hCV26490082	SNX19	A	A	765	974	Rec	0.004	1.5
hCV3108768	SNX19	T	B	501	461	Allelic	0.061	1.2
hCV3108811	SNX19	T	A	741	970	Dom	0.046	1.2
hCV31258057	SNX19	T	A	766	975	Allelic	0.070	1.1
hCV1036123	VAMP8	C	B	431	498	Rec	0.002	2.0
hCV2091601	VAMP8	G	B	430	498	Rec	0.057	4.1
hCV2091606	VAMP8	G	B	430	498	Rec	0.057	4.1
hCV2091642	VAMP8	A	B	430	495	Allelic	0.016	1.3
hCV2091643	VAMP8	C	B	429	498	Allelic	0.019	1.3
hCV2091655	VAMP8	C	B	428	485	Dom	0.065	1.3
hCV25935078	VAMP8	C	B	430	498	Rec	0.010	1.9
hCV3225041	VAMP8	G	B	431	498	Rec	0.011	1.8
hCV3225044	VAMP8	G	B	426	494	Rec	0.014	1.8

Design キー：

A　ＭＩを有する症例対ＣＶＤを有さないコントロール

B　ＭＩを有する若年の症例(女性＜60、男性＜55)対
ＣＶＤを有さない高齢のコントロール(女性＞70、男性＞65)

【０４６１】

【表８】

表８

SNP Marker Identifier	Gene Symbol	Risk Allele	Sample Set 1	Mode 2	P value 1	OR 1	OR 1 95% CI	Sample Set 2	Mode 2	P value 2	OR 2	OR 2 95% CI
hCV3130332	K6IRS4	A	CCF	Allelic	0.04	1.32	0.98-1.70	UCSF	Allelic	0.04	1.28	0.99 - 1.63
			CCF	Dom	0.03	1.32	0.98-1.70	UCSF	Dom	0.03	1.28	0.99 - 1.63
			CCF	Rec	0.30	1.32	0.98-1.70	UCSF	Rec	0.42	1.28	0.99 - 1.63

【０４６２】

【表９－１】

表９

Interrogated SNP	Interrogated rs	LD SNP	LD SNP rs	Power	Threshold r^2	r^2
hCV11315168	rs619203	hCV11315156	rs13197910	0.7	0.605	0.71
hCV11315168	rs619203	hCV11315160	rs511764	0.7	0.605	1.00
hCV11315168	rs619203	hCV11315160	rs511764	0.8	0.769	1.00
hCV11315168	rs619203	hCV11315167	rs554017	0.7	0.605	0.71
hCV11315168	rs619203	hCV11315170	rs529156	0.7	0.605	1.00
hCV11315168	rs619203	hCV11315170	rs529156	0.8	0.769	1.00
hCV11315168	rs619203	hCV11315171	rs529038	0.7	0.605	1.00
hCV11315168	rs619203	hCV11315171	rs529038	0.8	0.769	1.00
hCV11315168	rs619203	hCV11315172	rs526306	0.7	0.605	0.71
hCV11315168	rs619203	hCV2217381	rs507280	0.7	0.605	0.63
hCV11315168	rs619203	hCV2217382	rs587575	0.7	0.605	0.63
hCV11315168	rs619203	hCV2217394	rs483223	0.7	0.605	1.00
hCV11315168	rs619203	hCV2217394	rs483223	0.8	0.769	1.00
hCV11315168	rs619203	hCV850544	rs485768	0.7	0.605	1.00
hCV11315168	rs619203	hCV850544	rs485768	0.8	0.769	1.00
hCV11315171	rs529038	hCV11315156	rs13197910	0.7	0.626	0.71
hCV11315171	rs529038	hCV11315160	rs511764	0.7	0.626	1.00
hCV11315171	rs529038	hCV11315160	rs511764	0.8	0.796	1.00
hCV11315171	rs529038	hCV11315167	rs554017	0.7	0.626	0.71
hCV11315171	rs529038	hCV11315168	rs619203	0.7	0.626	1.00
hCV11315171	rs529038	hCV11315168	rs619203	0.8	0.796	1.00
hCV11315171	rs529038	hCV11315170	rs529156	0.7	0.626	1.00
hCV11315171	rs529038	hCV11315170	rs529156	0.8	0.796	1.00
hCV11315171	rs529038	hCV11315172	rs526306	0.7	0.626	0.71
hCV11315171	rs529038	hCV2217381	rs507280	0.7	0.626	0.63
hCV11315171	rs529038	hCV2217382	rs587575	0.7	0.626	0.63
hCV11315171	rs529038	hCV2217394	rs483223	0.7	0.626	1.00
hCV11315171	rs529038	hCV2217394	rs483223	0.8	0.796	1.00
hCV11315171	rs529038	hCV850544	rs485768	0.7	0.626	1.00
hCV11315171	rs529038	hCV850544	rs485768	0.8	0.796	1.00
hCV15807798	rs2486758	hCV29348349	rs6584535	0.7	0.899	1.00
hCV15807798	rs2486758	hCV30611452	rs9420881	0.7	0.899	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV12036362	rs1893019	0.7	0.780	0.97
hCV15954965	rs2236711	hCV12036363	rs1893018	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV12036363	rs1893018	0.8	0.992	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV12036366	rs1893017	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV12036366	rs1893017	0.8	0.992	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV15956925	rs2282579	0.7	0.780	0.93
hCV15954965	rs2236711	hCV16140214	rs2155752	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV16140214	rs2155752	0.8	0.992	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV16140215	rs2155751	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV16140215	rs2155751	0.8	0.992	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV25626063	rs3751039	0.7	0.780	0.93
hCV15954965	rs2236711	hCV26490015	rs7942621	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV26490015	rs7942621	0.8	0.992	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV27467549	rs3190331	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV27467549	rs3190331	0.8	0.992	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV27497392	rs3829271	0.7	0.780	0.84
hCV15954965	rs2236711	hCV27868998	rs4936121	0.7	0.780	0.93

【０４６３】

【表９－２】

hCV15954965	rs2236711	hCV27869000	rs4436551	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV27869000	rs4436551	0.8	0.992	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV27869001	rs4264159	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV27869001	rs4264159	0.8	0.992	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV27931232	rs4456262	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV27931232	rs4456262	0.8	0.992	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV27996234	rs4457753	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV27996234	rs4457753	0.8	0.992	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV29138820	rs7119425	0.7	0.780	0.83
hCV15954965	rs2236711	hCV29138826	rs4936123	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV29138826	rs4936123	0.8	0.992	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV29138827	rs6590520	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV29138827	rs6590520	0.8	0.992	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV3108698	rs1054869	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV3108698	rs1054869	0.8	0.992	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV3108699	rs10160281	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV3108699	rs10160281	0.8	0.992	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV31258081	rs10791100	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV31258081	rs10791100	0.8	0.992	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV31258087	rs10894273	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV31258087	rs10894273	0.8	0.992	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV31258089	rs12363140	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV31258089	rs12363140	0.8	0.992	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV31258092	rs11222369	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV31258092	rs11222369	0.8	0.992	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV31258095	rs12365680	0.7	0.780	0.84
hCV15954965	rs2236711	hCV31258101	rs4459316	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV31258101	rs4459316	0.8	0.992	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV31258104	rs10791103	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV31258104	rs10791103	0.8	0.992	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV31258105	rs7106973	0.7	0.780	0.96
hCV15954965	rs2236711	hCV31258108	rs7107595	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV31258108	rs7107595	0.8	0.992	1.00
hCV15954965	rs2236711	hCV7507666	rs1050078	0.7	0.780	0.84
hCV15954965	rs2236711	hDV71141362	rs876641	0.7	0.780	1.00
hCV15954965	rs2236711	hDV71141362	rs876641	0.8	0.992	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV25927064	rs10202693	0.7	0.780	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV25927064	rs10202693	0.8	0.992	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV2787341	rs10176233	0.7	0.780	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV2787341	rs10176233	0.8	0.992	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV2787344	rs12469391	0.7	0.780	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV2787344	rs12469391	0.8	0.992	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV2787347	rs12470942	0.7	0.780	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV2787347	rs12470942	0.8	0.992	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV30087629	rs4648197	0.7	0.780	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV30087629	rs4648197	0.8	0.992	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV30177777	rs9631047	0.7	0.780	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV30177777	rs9631047	0.8	0.992	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV31844737	rs4648203	0.7	0.780	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV31844737	rs4648203	0.8	0.992	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV31844752	rs4648228	0.7	0.780	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV31844752	rs4648228	0.8	0.992	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV31844783	rs13424255	0.7	0.780	1.00

【０４６４】

【表９－３】

hCV16196618	rs2307469	hCV31844783	rs13424255	0.8	0.992	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV31844785	rs13398178	0.7	0.780	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV31844785	rs13398178	0.8	0.992	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV31844790	rs13426400	0.7	0.780	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV31844790	rs13426400	0.8	0.992	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV32378670	rs4648182	0.7	0.780	1.00
hCV16196618	rs2307469	hCV32378670	rs4648182	0.8	0.992	1.00
hCV1913911	rs2477037	hCV11646539	rs2249547	0.7	0.749	0.96
hCV1913911	rs2477037	hCV11646539	rs2249547	0.8	0.953	0.96
hCV1913911	rs2477037	hCV11646540	rs2249473	0.7	0.749	0.96
hCV1913911	rs2477037	hCV11646540	rs2249473	0.8	0.953	0.96
hCV1913911	rs2477037	hCV15931271	rs2249834	0.7	0.749	0.90
hCV1913911	rs2477037	hCV1913874	rs960875	0.7	0.749	0.84
hCV1913911	rs2477037	hCV1913878	rs2254342	0.7	0.749	0.87
hCV1913911	rs2477037	hCV1913893	rs2243537	0.7	0.749	0.87
hCV1913911	rs2477037	hCV1913894	rs912491	0.7	0.749	0.86
hCV1913911	rs2477037	hCV1913897	rs912488	0.7	0.749	0.97
hCV1913911	rs2477037	hCV1913897	rs912488	0.8	0.953	0.97
hCV1913911	rs2477037	hCV1913899	rs2494983	0.7	0.749	0.90
hCV1913911	rs2477037	hCV1913900	rs2246164	0.7	0.749	0.96
hCV1913911	rs2477037	hCV1913900	rs2246164	0.8	0.953	0.96
hCV1913911	rs2477037	hCV3120077	rs722569	0.7	0.749	0.90
hCV1913911	rs2477037	hCV3120083	rs2249457	0.7	0.749	0.96
hCV1913911	rs2477037	hCV3120083	rs2249457	0.8	0.953	0.96
hCV1913911	rs2477037	hCV3120088	rs2255751	0.7	0.749	0.90
hCV1913911	rs2477037	hCV3120090	rs2477035	0.7	0.749	0.97
hCV1913911	rs2477037	hCV3120090	rs2477035	0.8	0.953	0.97
hCV1913911	rs2477037	hCV8881174	rs1359282	0.7	0.749	0.90
hCV1913911	rs2477037	hCV8881179	rs1007499	0.7	0.749	0.90
hCV1913911	rs2477037	hCV8881199	rs1324314	0.7	0.749	0.90
hCV1913911	rs2477037	hDV71123422	rs2477036	0.7	0.749	0.97
hCV1913911	rs2477037	hDV71123422	rs2477036	0.8	0.953	0.97
hCV202800	rs3996003	hCV27977948	rs4273372	0.7	0.801	0.84
hCV202800	rs3996003	hDV71161241	rs7433826	0.7	0.801	0.81
hCV8908863	rs1535330	hCV11315231	rs3798381	0.7	0.461	0.63
hCV8908863	rs1535330	hCV11315231	rs3798381	0.8	0.586	0.63
hCV8908863	rs1535330	hCV15989251	rs2354341	0.7	0.461	0.52
hCV8908863	rs1535330	hCV16176657	rs2243383	0.7	0.461	0.60
hCV8908863	rs1535330	hCV16176657	rs2243383	0.8	0.586	0.60
hCV8908863	rs1535330	hCV2100216	rs3798385	0.7	0.461	0.58
hCV8908863	rs1535330	hCV2100217	rs3798384	0.7	0.461	0.66
hCV8908863	rs1535330	hCV2100217	rs3798384	0.8	0.586	0.66
hCV8908863	rs1535330	hCV2100221	rs9481704	0.7	0.461	0.58
hCV8908863	rs1535330	hCV2100223	rs9374655	0.7	0.461	1.00
hCV8908863	rs1535330	hCV2100223	rs9374655	0.8	0.586	1.00
hCV8908863	rs1535330	hCV2100227	rs3798383	0.7	0.461	0.63
hCV8908863	rs1535330	hCV2100227	rs3798383	0.8	0.586	0.63
hCV8908863	rs1535330	hCV2100230	rs9320597	0.7	0.461	0.63
hCV8908863	rs1535330	hCV2100230	rs9320597	0.8	0.586	0.63
hCV8908863	rs1535330	hCV27424306	rs9401001	0.7	0.461	0.63
hCV8908863	rs1535330	hCV27424306	rs9401001	0.8	0.586	0.63
hCV8908863	rs1535330	hCV30502071	rs9401000	0.7	0.461	0.63
hCV8908863	rs1535330	hCV30502071	rs9401000	0.8	0.586	0.63

【０４６５】

【表９－４】

hCV8908863	rs1535330	hCV3228481	rs2243384	0.7	0.461	0.56
hCV8908863	rs1535330	hDV71169900	rs2038497	0.7	0.461	0.62
hCV8908863	rs1535330	hDV71169900	rs2038497	0.8	0.586	0.62
hCV8908875	rs1321807	hCV16176657	rs2243383	0.7	0.916	1.00
hCV8908875	rs1321807	hCV2100227	rs3798383	0.7	0.916	0.97
hCV8908875	rs1321807	hCV2100230	rs9320597	0.7	0.916	0.97
hCV8908875	rs1321807	hCV27424306	rs9401001	0.7	0.916	0.97
hCV8908875	rs1321807	hCV30502071	rs9401000	0.7	0.916	0.97
hCV8908875	rs1321807	hDV71169900	rs2038497	0.7	0.916	0.97

【図面の簡単な説明】

【０４６６】

【図１】図１は、コンピューター読取可能な形式の本発明のＳＮＰ情報を含む、コンピューターに基づく検出システムの線図による表示を提供する。

【図１】

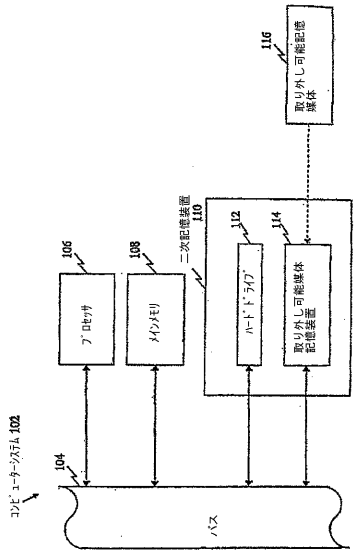


FIGURE 1

【配列表】
0005590697000001.app

フロントページの続き

(31)優先権主張番号 11/373,834
(32)優先日 平成18年3月9日(2006.3.9)
(33)優先権主張国 米国(US)

(72)発明者 カーギル, ミシェル
アメリカ合衆国 メリーランド ２０８５０, ロックビル, ウエスト 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
(72)発明者 デブリン, ジェームス
アメリカ合衆国 メリーランド ２０８５０, ロックビル, ウエスト 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
(72)発明者 シフマン, ドブ
アメリカ合衆国 メリーランド ２０８５０, ロックビル, ウエスト 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

合議体
審判長 鈴木 恵理子
審判官 冨永 みどり
審判官 ▲高▼ 美葉子

(56)参考文献 国際公開第２００４／０５８０５２（WO, A1）
国際公開第２００４／０８１１８７（WO, A1）
ＪＳＮＰ ＩＤ ： ＩＭＳ－ＪＳＴ０４１７６４, [online], ２００１年, Ｒｅｔｒｉｅｖｅｄ ｏｎ ２０１２．０３．０９, Ｒｅｔｒｉｅｖｅｄ ｆｒｏｍ ｔｈｅ Ｉｎｔｅｒｎｅｔ, ＵＲＬ, ｈｔｔｐ：／／ｓｎｐ．ｉｍｓ．ｕ－ｔｏｋｙｏ．ａｃ．ｊｐ／ｃｇｉ－ｂｉｎ／ＳｎｐＩｎｆｏ．ｃｇｉ？ＳＮＰ＿ＩＤ＝ＩＭＳ－ＪＳＴ０４１７６４

(58)調査した分野(Int.Cl., ＤＢ名)
C12N 15/00-15/90
ＰｕｂＭｅｄ
Ｓｃｉｅｎｃｅ Ｄｉｒｅｃｔ