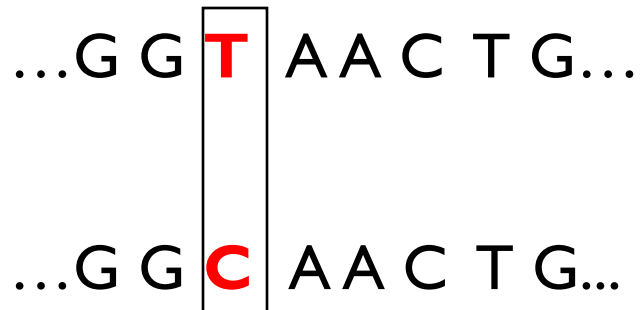


# Генетический полиморфизм



Геном человека  
содержит 3 млрд пар  
оснований (п.о.)



Люди могут иметь альтернативные основания в определенном положении ДНК:

это однонуклеотидный полиморфизм (**S**ingle **N**ucleotide **P**olymorphism, **SNP**). В таком случае, говорят о существовании двух вариантов (**аллелей**): Т и С.

Геном человека содержит 1 SNP на ≈300 п.о.

Сосуществование в пределах популяции двух (содержащих SNP) или нескольких различных наследственных форм того или иного гена - его вариантов (аллелей) - называется генетическим полиморфизмом.

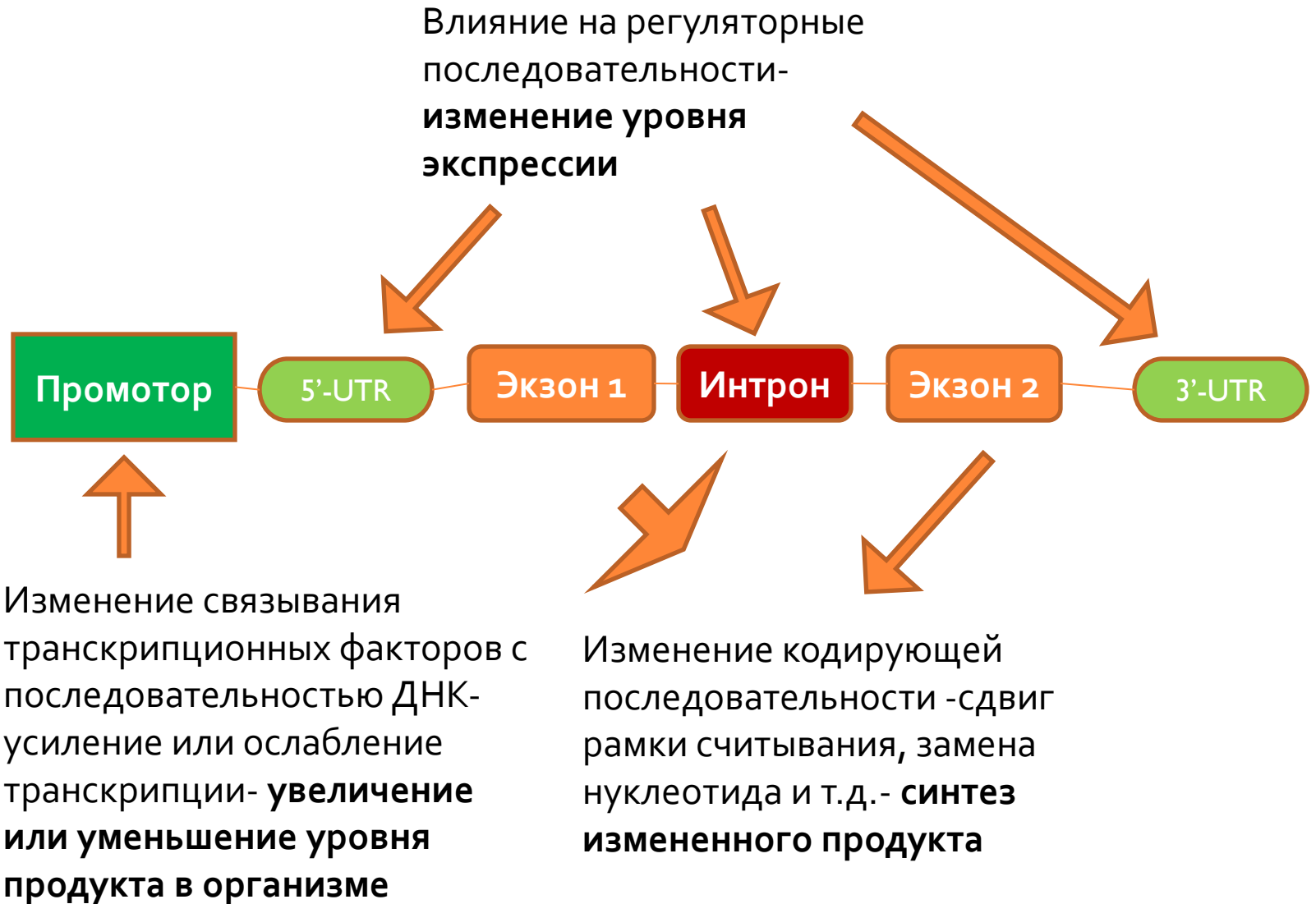
# Что нужно знать из определений

- Мутации соматические и герментативные
- Мажорный аллель (часто (но не 100%) это основной или «дикий» аллель **ancestral (wild ) allele**)
- Минорный аллель
- **Minor allele frequency (MAF)** частота второго по популярности в популяции. Обычно это рисковый аллель.
- Рисковый аллель
- **Snп** Однонуклеотидный полиморфизм (Single nucleotide polymorphism, SNP— отличия последовательности ДНК размером в один нуклеотид (А, Т, G или С). SNPs возникают в результате точечных мутаций. Например, В гене **HTR2A**, который отвечает за **5-hydroxytryptamine receptor 2A** описано около 700 snp.
- **Magnitude - Magnitude is a subjective measure of interest varying from 0 to 10.**

# База данных SNP

- Для того, чтобы найти необходимый полиморфизм нужно знать его код (*rs*), но почти все базы поддерживают и поиск по заболеваниям.
- Базы данных **SNP** содержат данные о различных названиях полиморфизма, что необходимо для поиска литературы в других базах данных
- Варианты дикого типа и минорных аллелей
- Данные о секвенировании участка гена, содержащего этот полиморфизм
- Карту гена с указанием локализации полиморфизма
- Распределение аллелей и генотипов полиморфизма в различных популяциях
- Данные об патогенности данного варианта (будь то магнитуда, оценка шансов, *p value*, Evidence details – в зависимости от базы данных)
- Ссылки на исследования
- Ссылки на другие базы данных

# Влияние полиморфизмов в зависимости от положения в гене



# Дана задача исследования

Выявление факторов генетической  
предрасположенности к заболеванию

# Этапы работы

- Выбор полиморфных участков генов (PubMed)
- Подсчет размер выборки в зависимости от частоты встречаемости аллеля
- Выбор метода исследования
- Подбор праймеров и рестриктаз
- Подбор условий
- Постановка серии экспериментов
- Обработка результатов

- сервисы NCBI: GTR, ClinVar, MedGene (<http://ncbiinsights.ncbi.nlm.nih.gov/2014/10/02/ncbis..>).

**Genetic Testing Registry (GTR)** содержит информацию о более чем 19000 генетических тестах по наследственным и соматическим изменениям у человека. Вы можете увидеть связанные публикации и лаборатории, которые проводят тест.

**ClinVar** – это попытка связать геномные вариации и фенотипы. База данных содержит как связи генотип-фенотип, так и материалы, которые доказывают эту связь.

**MedGene** – это база данных медицинских синдромов, состояний, заболеваний. База данных интегрирует информацию из OMIM, GeneReviews, PubMed, Genetics Human References, чтобы вывести данные о заболеваниях и связанных исследованиях.

- OMIM - <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim> «Менделевское наследование у человека» ([англ.](#) *Mendelian Inheritance in Man, MIM*) — медицинская база данных, в которой собирается информация об известных заболеваниях с генетическим компонентом и генах, ответственных за их развитие. Эта база данных предоставляет библиографию для будущих исследований, инструментарий для геномного анализа зарегистрированного гена и используется в медицинской литературе, чтобы обеспечить единый индекс для генетических заболеваний.
- область применения dbSNP <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/> включает вызывающие заболевание клинические мутации, а также нейтральные полиморфизмы. В дополнение к идентификаторам записей, присваиваемым как отправителем, так и NCBI, записи dbSNP записывают информацию о последовательности вокруг полиморфизма, конкретные условия эксперимента, необходимые для проведения эксперимента, описания популяции, содержащей вариацию, и информацию о частоте в зависимости от популяции или отдельного генотипа. ,



# База данных OMIM



My NCBI  
[Sign In] [Register]

All Databases PubMed Nucleotide Protein Genome Structure PMC OMIM

Search OMIM for

Display Detailed Show 20 Send to

[\\*123260](#)

Links

## C-REACTIVE PROTEIN, PENTRAXIN-RELATED; CRP

Gene map locus [1q21-q23](#)

### TEXT

### CLONING

[Oliveira et al. \(1979\)](#) reported that the CRP protein contains 187 amino acids, but [Lei et al. \(1985\)](#) and [Woo et al. \(1985\)](#) determined that CRP contains an 18-amino acid signal sequence and a mature protein of 206 amino acids.

CRP and serum amyloid P protein (APCS; [104770](#)) are members of the family of proteins known as pentraxins (see [600750](#)). CRP is a ubiquitous protein found in both vertebrates and invertebrates phylogenetically spanning 400 million years of evolution. Originally CRP was defined as a substance, observed in the plasma of patients with acute infections, that reacted with the C polysaccharide of the pneumococcus. It was discovered by [Tillett and Francis \(1930\)](#) and studied by [Abernethy and Avery \(1941\)](#). It is one of the plasma proteins that are called acute phase reactants because of a pronounced rise in concentration after tissue injury or inflammation; in the case of CRP, the rise may be 1000-fold or more. CRP is composed of 5 identical, 21,500-molecular weight subunits. It is detectable on the surface of about 4% of normal peripheral blood lymphocytes. Acute phase reactant CRP is produced in the liver; CRP detectable on lymphocytes is produced by those cells ([Kuta and Baum, 1986](#)). [Kilpatrick and Volanakis \(1991\)](#) reviewed the molecular genetics, structure, and function of CRP.

### GENE FUNCTION

On the basis of in vitro and in vivo experiments, it has been proposed that the function of CRP relates to its ability to recognize specifically foreign pathogens and damaged cells of the host and to initiate their elimination by interacting with humoral and cellular effector systems in the blood. Thus, the CRP molecule has both a recognition and an effector function ([Kilpatrick and Volanakis, 1991](#)).

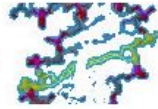
[Robey et al. \(1984\)](#) demonstrated that CRP binds with high affinity to chromatin. It has been proposed that one of its major physiologic functions is to act as a scavenger for chromatin released by dead cells during the acute inflammatory process.

Interleukin-6 (IL6; [147620](#)) and tumor necrosis factor alpha (TNFA; [191160](#)) are inflammatory cytokines and the main inducers of the secretion of C-reactive protein in the liver. CRP is a marker of low-grade inflammation that may have a role in the pathogenesis of atherosclerotic lesions in humans ([Blake and Ridker, 2002](#)). The effects of TNF-alpha are mediated by 2 receptors: type 1 (TNFR1; [191190](#)) and type 2 (TNFR2; [191191](#)). The Nurses' Health Study (NHS) and the Health Professionals Follow-up Study (HPFS) are prospective cohort investigations involving a large number of U.S. female registered nurses and U.S. male health professionals, respectively. [Pai et al. \(2004\)](#) examined plasma levels of soluble TNFR1, soluble TNFR2, interleukin-6, and C-reactive protein as markers of risk for coronary heart disease among women and men participating, respectively, in these 2 studies. Among participants who provided a blood sample and who were free of cardiovascular disease at baseline, 239 women and 265 men had a nonfatal myocardial infarction or

# База данных SNP



## Single Nucleotide Polymorphism



PubMed Nucleotide Protein Genome Structure PopSet Taxonomy OMIM Books SNP

Search for SNP on NCBI Reference Assembly

Search Entrez SNP

for

Go

Reference SNP(refSNP) Cluster Report: rs1130864

RefSNP	Allele	HGVS Names	Links , Linkout
Organism: human ( <i>Homo sapiens</i> )	<b>Variation Class:</b> SNP: single nucleotide polymorphism	NG_001016.4:g.1389C>T	
Molecule Type: Genomic	RefSNP Alleles: C/T	NM_000567.2:c.*224C>T	
Created/Updated in build: 86/130	Ancestral Allele: C	NT_004487.18:g.10173446G>A	
Map to Genome Build: <a href="#">36.3</a>	Clinical Association: unknown		
Citation: <a href="#">PubMed</a>			

SNP Details are organized in the following sections:

[Submission](#) [Fasta](#) [Resource](#) [GeneView](#) [Map](#) [Diversity](#) [Validation](#)

### Submitter records for this RefSNP Cluster

The submission **ss43986576** has the longest flanking sequence of all cluster members and was used to instantiate sequence for **rs1130864** during BLAST analysis for the current build.

NCBI Assay ID	Handle Submitter ID	Validation Status	ss to rs Orientation /Strand	Alleles	5' Near Seq 30 bp	3' Near Seq 30 bp
<a href="#">ss1524229</a>	<a href="#">LEEI384059</a>			fwd/B C/T	gtctgggagctcgttaactatgctgggaaa ggtccaaaagaatcagaatttgag	
<a href="#">ss4328240</a>	PGA-UW-FHCRC CRP-003014			fwd/B C/T	gtctgggagctcgttaactatgctgggaaa ggtccaaaagaatcagaatttgag	
<a href="#">ss4359369</a>	SC_JCM AF442818.1_19204			fwd/B C/T	gtctgggagctcgttaactatgctgggaaa ggtccaaaagaatcagaatttgag	
<a href="#">ss19107439</a>	CSHL-HAPMAP ICSHL-HuDD-200402.chr1.NT_079484.1_6132923			rev/T A/G	aaacacctcaaatctctgatctctttggacc ttcccagcatagttaacgagctc	
<a href="#">ss20578406</a>	SSAHASNPI WGSA-200403-chr1.chr1.NT_079484.1_6132923			rev/T A/G	aaacacctcaaatctctgatctctttggacc ttcccagcatagttaacgagctc	
<a href="#">ss28514829</a>	JDRF_WT_DIL DIL6221			rev/T A/G	aaacacctcaaatctctgatctctttggacc ttcccagcatagttaacgagctc	
<a href="#">ss43986576</a>	<a href="#">ABIIhCV7479332</a>			rev/T A/G	aaacacctcaaatctctgatctctttggacc ttcccagcatagttaacgagctc	
<a href="#">ss65732749</a>	ILLUMINA Human1-rs1130864			fwd/B C/T	gtctgggagctcgttaactatgctgggaaa ggtccaaaagaatcagaatttgag	
<a href="#">ss69366357</a>	PHARMGKB_PARC IPS204914_PA135135990_3014			fwd/B C/T	gtctgggagctcgttaactatgctgggaaa ggtccaaaagaatcagaatttgag	
<a href="#">ss74866263</a>	ILLUMINA ILMN_Human_1M_rs1130864			fwd/B C/T	gtctgggagctcgttaactatgctgggaaa ggtccaaaagaatcagaatttgag	
<a href="#">ss97977558</a>	HUMANGENOME_JCV II1103675238127			rev/T A/G	aaacacctcaaatctctgatctctttggacc ttcccagcatagttaacgagctc	
<a href="#">ss108626778</a>	1000GENOMES CEU.trio.12.15.2008_168997_chr1_157949715			rev/T A/G	aaacacctcaaatctctgatctctttggacc ttcccagcatagttaacgagctc	

### Fasta sequence (Legend)

>gnl|dbSNP|rs1130864|allelePos=301|totalLen=601|taxid=9606|snpclass=1|alleles="C/T"|mol=Genomic|build=130

# База данных SNP

<a href="#">ss65732749</a>	<a href="#">ILLUMINA Human1-rs1130864</a>	fwd/B	C/T	gtctgggagctcgттаactatgctgg
<a href="#">ss69366357</a>	<a href="#">PHARMGKB_PARCIPS204914_PA135135990_3014</a>	fwd/B	C/T	gtctgggagctcgттаactatgctgg
<a href="#">ss74866263</a>	<a href="#">ILLUMINA ILMN_Human_1M_rs1130864</a>	fwd/B	C/T	gtctgggagctcgттаactatgctgg
<a href="#">ss97977558</a>	<a href="#">HUMANGENOME_JCVII1103675238127</a>	rev/T	A/G	aaacacctcaaattctgattcttttg
<a href="#">ss108626778</a>	<a href="#">1000GENOMES CEU.trio.12.15.2008_168997_chr1_157949715</a>	rev/T	A/G	aaacacctcaaattctgattcttttg

## Fasta sequence (Legend)

>gnl|dbSNP|rs1130864|allelePos=301|totalLen=601|taxid=9606|snpclass=1|alleles='C/T'|mol=Genomic|build=130

```

CTAATGTCCT GAACTGGCGG GCACTGAAAGT ATGAAAGTGCA AGGCGAAGTG TTCACCAAAC
CCCAGCTGTG GCCCTGAGGC CCAGCTGTGG GTCCTGAAGG TACCTCCCGG TTTTTCACAC
CGCATGGGCC CCACGTCTCT GTCTCTGGTA CCTCCCGCTT TTTTACACTG CATGGTTCCC
ACGTCTCTGT CTCTGGGCCT TTGTTCCCTT ATATGCATTG CAGGCCTGCT CCACCCCTCT
CAGCGCCTGA GAAATGGAGGT AAAAGTGTCTG GTCTGGGAGC TCGTTAACTA TGCTGGGAAA
Y
GGTCCAAAAG AATCAGAATT TGAGGTGTTT TGTTTTCATT TTTATTTCAA GTTGGACAGA
TCTTGAGAT AATTTCTTAC CTCACATAGA TGAGAAAAC AACCACCCAGA AAGGAGAAAT
GATGTTATAA AAAAATCATA AGGCAAGAGC TGAGAAGGAA GCGCTGATCT TCTATTTAAT
TCCCCACCCA TGACCCCCAG AAAAGCAGGAG GGCATTGCC ACATTCACAG GGCTCTTCAG
TCTCAGAATC AGGACACTGG CCAGGTGTCT GGTTTGGGTC CAGAGTGCTC ATCATCATGT
    
```

## GeneView

GeneView via analysis of contig annotation: [CRP](#) C-reactive protein, pentraxin-related

View more variation on this gene (click to hide).

Include clinically associated:  in gene region  cSNP  has frequency  double hit

Assembly	SNP to Chr	Chr	Chr position	Contig	Contig position	Allele
reference	-	1	<a href="#">157949715</a>	<a href="#">NT_004487.18</a>	<a href="#">10173446</a>	G

Function	mRNA				Protein		
	mRNA to Chr	Accession	Position	Allele change	Accession	Position	Residue change
UTR-3	-	<a href="#">NM_000567.2</a>	<a href="#">1003</a>	UTR-3 ⇒ -	NA	NA	UTR-3 ⇒ UTR-3

(Open sequence viewer in a new window.)

# База данных SNP

36.3	1	<a href="#">1573497.19</a>	<a href="#">NT_004487.10</a>	<a href="#">11171733</a>	-	G	ref_assembly	reference	reference	<a href="#">view</a>	blast	
<b>Provisional</b>	37.1	1	<a href="#">159683091</a>	<a href="#">NT_004487.19</a>	<a href="#">11171733</a>	-	G	ref_assembly	Primary_Assembly	Primary_Assembly	<a href="#">view</a>	Hs36_to_Hs37_re

## NCBI Resource Links

### Resource

#### Submitter-Referenced

GenBank

[NT\\_079484](#) [ABBA01016618](#) [AF449713](#) [AL445528](#) [Hs.76452](#)

#### dbSNP Blast Analysis

## Population Diversity

ss#	Sample Ascertainment				Genotype Detail <small>NEW</small>				Alleles	
	Population	Individual Group	Chrom. Sample Cnt.	Source	C/C	C/T	T/T	HWP	C	T
<a href="#">ss4328240</a>	<a href="#">PGA-AFRICAN-PANEL</a>	African American	42	IG	0.714	0.286		0.479	0.857	0.143
	<a href="#">PGA-EUROPEAN-PANEL</a>	European	46	IG	0.435	0.522	0.043	0.273	0.696	0.304
	<a href="#">PDR450-PANEL</a>	Global	770	IG	0.636	0.314	0.049	0.439	0.794	0.206
	<a href="#">PGA_EXTEND-PANEL</a>	Asian	74	IG	0.892	0.081	0.027	0.050	0.932	0.068
<a href="#">ss43986576</a>	<a href="#">HapMap-CEU</a>	European	110	IG	0.455	0.473	0.073		0.691	0.309
	<a href="#">HapMap-HCB</a>	Asian	90	IG	0.933	0.067			0.967	0.033
	<a href="#">HapMap-JPT</a>	Asian	88	IG	0.909	0.091			0.955	0.045
	<a href="#">HapMap-YRI</a>	Sub-Saharan African	118	IG	0.864	0.136		0.584	0.932	0.068
	<a href="#">CABG_NORTHAMERICAN</a>		2172	GF	0.508	0.401	0.090		0.709	0.291
<a href="#">I</a>		65	AF					0.815	0.185	
<a href="#">ss69366357</a>	<a href="#">PA135135995</a>		880	AF				0.701	0.299	

Summary	Average Het. +/- std err:	Individual Count	Founders Count	Individual Overlap	Genotype Conflict
	0.371 +/- 0.219	1728	1516	15	0

## Validation Summary:

<a href="#">Validation status</a>	Marker displays Mendelian segregation	PCR results confirmed in multiple reactions	Homozygotes detected in individual genotype data
-----------------------------------	---------------------------------------	---	--



Validated by: [PERLEGEN](#)

UNKNOWN

UNKNOWN

YES

DoubleHit found by: [BCM\\_SSAHASNP](#)

# База данных Gene Bank



Entrez Gene

My NCBI  
[\[Sign In\]](#) [\[Register\]](#)

All Databases PubMed Nucleotide Protein Genome Structure OMIM PMC Journals Books

Search Gene for

[Limits](#) [Preview/Index](#) [History](#) [Clipboard](#) [Details](#)

Display Full Report

[Entrez Gene Home](#)

**Table Of Contents**

- Summary
- Genomic regions, transcripts, and products
- Genomic context
- Bibliography
- Interactions
- General gene info
- General protein info
- Reference sequences
- Related sequences
- Additional links

**Links** [Explain](#)

- Order cDNA clone
- BioAssay, by Gene target
- CCDS
- Conserved Domains
- EST
- Full text in PMC
- GEO Profiles
- Genome
- HomoloGene
- Map Viewer
- Nucleotide
- OMIM
- Probe
- Protein
- PubChem Compound
- PubChem Substance
- PubMed
- PubMed (GeneRIF)
- PubMed (OMIM)
- SNP
- SNP: GeneView

1: CRP C-reactive protein, pentraxin-related [ *Homo sapiens* ]

updated 3-Feb-2010

GeneID: 1401

Summary

**Official Symbol** CRP

provided by [HGNC](#)

**Official Full Name** C-reactive protein, pentraxin-related

provided by [HGNC](#)

**Primary source** [HGNC:2367](#)

**See related** [Ensembl:ENSG00000132693](#); [HPRD:00422](#); [MIM:123260](#)

**Gene type** protein coding

**RefSeq status** REVIEWED

**Organism** [Homo sapiens](#)

**Lineage** *Eukaryota; Metazoa; Chordata; Craniata; Vertebrata; Euteleostomi; Mammalia; Eutheria; Euarchontoglires; Primates; Haplorrhini; Catarrhini; Hominidae; Homo*

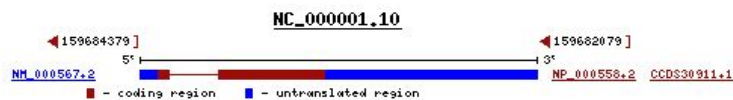
**Also known as** PTX1; MGC88244; MGC149895; CRP

**Summary** The protein encoded by this gene belongs to the pentaxin family. It is involved in several host defense related functions based on its ability to recognize foreign pathogens and damaged cells of the host and to initiate their elimination by interacting with humoral and cellular effector systems in the blood. Consequently, the level of this protein in plasma increases greatly during acute phase response to tissue injury, infection, or other inflammatory stimuli. [provided by RefSeq]

**Genomic regions, transcripts, and products**

(minus strand) Go to [reference sequence details](#)

[Try our new Sequence Viewer](#)



**Genomic context**

chromosome: 1; Location: 1c21\_c22

[See CRP in MapViewer](#)

- **EnsEMBL** - <http://www.ensembl.org/index.html>
- Ресурс, содержащий базу данных геномов позвоночных и других эукариот и различные инструменты для работы с ними. Это совместный проект EMBL - European Bioinformatics Institute (EBI) и Wellcome Trust Sanger Institute (WTSI), целью которого является создание программной среды для автоматической аннотации эукариотических геномов. Началось все с проекта по секвенированию генома человека, теперь база включает большое число других геномов. Содержит разнообразную информацию и ресурсы по аннотации известных и предсказанию новых генов, визуализации данных, перекрестные ссылки на другие базы, информацию об однонуклеотидных полиморфизмах (SNP), данные по регуляторным элементам (из ENCODE). Предусмотрен доступ с помощью Perl API. Позволяет проводить сравнение полных геномов. На странице

- **SNPedia** - <https://www.snpedia.com/>
- Переведено с английского языка. -SNPedia - это сайт биоинформатики на основе вики, который служит базой данных однонуклеотидных полиморфизмов. Каждая статья в SNP содержит краткое описание, ссылки на научные статьи и личные сайты по геномике, а также информацию о микрочипах этого SNP.
- **GWAS Central** - <https://www.gwascentral.org/>
- База данных GWAS Central выдает краткое содержание объединенных данных в одном или нескольких полно-геномных исследованиях. В этой базе данных представлено наиболее полное собрание p-value ассоциаций. GWAS Central использует мощные графические и текстовые методы представления данных для открытия и одновременной визуализации многих однонуклеотидных полиморфизмов. Исследователям также предоставляется возможность просматривать их персональные данные рядом с выбранными. Кроме того, данные находятся в свободном доступе для скачивания их научными сообществами.
- COSMIC - это онлайн-база данных соматически приобретенных мутаций, обнаруженных при раке человека. <https://cancer.sanger.ac.uk/cosmic>
-

# GWAS

## Variant: rs7329174

GWAS / Variants / rs7329174

Variant information

<b>Location</b>	13:40983974	<b>Alleles</b>	A/G (forward strand)	<a href="#">Variant in Ensembl</a> <ul style="list-style-type: none"> <li>Genomic context</li> <li>Phenotype information</li> <li>Genes and regulation</li> <li>Population genetics</li> <li>Citations</li> </ul> <a href="#">Variant in dbSNP</a> <a href="#">Variant in UCSC</a>
<b>Cytogenetic region</b>	13q14.11	<b>Minor allele</b>	G	
<b>Most severe consequence</b>	Intron variant	<b>MAF</b>	0.1072	
<b>Mapped gene(s)</b>	ELF1			

GWAS Catalog data currently mapped to Genome Assembly GRCh38.p13 and dbSNP Build152

Available data: [Associations](#) [Studies](#) [Traits](#) [Linkage disequilibrium \(LD\)](#) [Download Catalog data](#)

Studies 4

First author	Study accession	Publication date	Journal	Title	Reported trait	Trait(s)	Discovery sample number and ancestry	Replication sample number and ancestry
Yang J	GCST000858	2010-11-02	Hum Mol Genet	ELF1 is associated with systemic lupus erythematosus in Asian populations.	Systemic lupus erythematosus	systemic lupus erythematosus	• 1772 East Asian	• 4071 East Asian • 1413 South East Asian
Yamazaki K	GCST001785	2012-12-21	Gastroenterology	A genome-wide association study identifies 2 susceptibility Loci for Crohn's disease in a Japanese population.	Crohn's disease	Crohn's disease	• 3761 East Asian	• 16951 East Asian
Yang W	GCST001795	2012-12-27	Am J Hum Genet	Meta-analysis followed by replication	Systemic lupus erythematosus	systemic lupus erythematosus	• 5050 East Asian	• 8923 East Asian • 1416 South East Asian



- **GOLD (Genomes OnLine Database) -**


<http://www.genomesonline.org/>

- Система, которая содержит информацию об уже секвенированных геномах и о текущих проектах по секвенированию по всему миру (название штаммов; организаций, осуществляющих проекты по секвенированию, приблизительная длина генома). Данные структурированы по таксономическому признаку - отдельно сведения из других баз данных по вирусам, фагам, вириодам, плазмидам, органеллам. Есть библиографические ссылки на публикации в журналах по полным геномам, а также ежедневные и еженедельные новости геномики.

Have questions? Visit <https://www.reddit.com/r/SNPedia>

**MyHeritage DNA Health+Ancestry test**

Gain valuable insights about your health



**MyHeritage DNA**

[Order now](#)

## rs1799966

This SNP, a variant in the *BRCA1* gene, is 1 of 25 SNPs reported to represent independently minor, but cumulatively significant, increased risk for breast cancer. [PMID 17341484]

For details of all 25 SNPs in this group, along with the two methods used to calculate overall risk estimates for breast cancer, refer to the SNPedia breast cancer entry.

For this particular SNP, the risk (minor) allele is (G).

Orientation	minus	
Stabilized	minus	
Geno	Mag	Summary
(A;A)	0	common in clinvar
(A;G)	1.1	very slightly increased breast cancer risk
(G;G)	2	very slightly increased risk for breast cancer
Reference	GRCh38 38.1/141	

ClinVar	
<b>Risk</b>	Rs1799966(G;G) rs1799966(T;T)
<b>Alt</b>	Rs1799966(G;G) rs1799966(T;T)
<b>Reference</b>	Rs1799966(A;A)
<b>Significance</b>	Other
	Breast-ovarian cancer not specified
	Hereditary cancer-predisposing syndrome
<b>Disease</b>	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome not provided Familial cancer of breast

- База данных частот аллелей (большей частью HLA и цитокинов  
<http://www.allelefrequencies.net/default.asp>



## Cytokines » Cytokine Frequency Search

Please specify your search by selecting options from boxes. Then, click "Search" to find Cytokine frequencies that match your criteria. **Remember at least one option must be selected.**

Gene:  Starting Cytokine:  Ending Cytokine:  (Leave both empty to include all)  
 Select specific cytokines (If you want to pick specific cytokines, make sure your selection is within the Start-End range above)

Population:  Country:  Source of dataset:   
 Region:  Ethnic Origin:  Type of study:  Sort by:   
 Sample Size:   Sample Year:    
 Show frequencies:  All  Only positives  Only negatives

Displaying 1 to 98 (from 98) records Pages: 1 of 1

Line	Cytokine	Population	Frequency (%)	Sample Size	Gene Entrez <sup>1</sup> Database	Distribution <sup>2</sup>
1	IL-10/ - 1082 GG	 Argentina Buenos Aires Cytokine	25.9 	54	See	
2	IL-10/ - 1082 GG	 Brazil Sao Paulo and Parana Mixed Cytokine	16.6 	214	See	
3	IL-10/ - 1082 GG	 Brazil Sao Paulo Mixed Cytokine	14.2 	99	See	
4	IL-10/ - 1082 GG	 Brazil Southeast Caucasian Cytokine	19.0 	153	See	
5	IL-10/ - 1082 GG	 Brazil Southeast Mulatto Cytokine	11.0 	100	See	
6	IL-10/ - 1082 GG	 Brazil Southeast Black Cytokine	13.0 	110	See	
7	IL-10/ - 1082 GG	 Brazil Parana Mixed Cytokine	10.7 	823	See	
8	IL-10/ - 1082 GG	 Bulgaria Cytokine	11.5 	88	See	
9	IL-10/ - 1082 GG	 Canada Manitoba Caucasoid Cytokine	22.0 	116	See	
10	IL-10/ - 1082 GG	 Canada Aboriginal Oji-cree Cytokine	6.0 	130	See	
11	IL-10/ - 1082 GG	 Canada Aboriginal ESRD Cytokine	9.0 	78	See	
12	IL-10/ - 1082 GG	 Canada Manitoba Filipino ESRD Cytokine	0.0 	26	See	
13	IL-10/ - 1082 GG	 Colombia Medellin Cytokine	8.8 	102	See	
14	IL-10/ - 1082 GG	 Cyprus Cytokine	13.0 	100	See	

# Базы данных не только человека

- Базы данных есть не только для человека, есть базы данных генов с/х ( в т.ч. племенных) животных, лабораторных животных, с/х культур (пшеницы и т.п.), очень распространены базы данных в микробиологии.
- Например изменения генома коронавируса во время эпидемии –заметно разделение на субпопуляции и клональные группы
- <https://nextstrain.org/narratives/ncov/sit-rep/ru/2020-03-27>

# Объем выборки

- Для набора пациентов с целью изучения ассоциации  $snr$  с патологией важно знать частоту встречаемости искомым аллелей. Чем реже - тем больше выборка

Он-лайн калькуляторы:

- <http://osse.bii.a-star.edu.sg/calculation1.php>
- [http://csg.sph.umich.edu/abecasis/cats/gas\\_power\\_calculator/](http://csg.sph.umich.edu/abecasis/cats/gas_power_calculator/)
- Описано в публикациях
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4180089/>
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3592339/>
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3480678/>

# Компьютерные программы для подбора праймеров

