

基因组学-高通量测序实验与数据分析

测序数据基因变异检测

课程相关虚拟仿真实验

网址：https://i-lab.fudan.edu.cn/yx/jyzx_gtlcxsyysjfx.htm

Liu Lab [Home](#) [Publications](#) [People](#) **[Teaching](#)** [Events](#) [Resources](#)

课程信息：
选课代码：MED130478
上课地点：**枫林校区 F2403**

授课教师
刘贇 研究员（基础医学院）
吴飞珍 研究员（智能医学研究院）
张朝 青年研究员（基础医学院）

日程安排

	星期	节次	课程内容	授课教师	讲义	实验
9月20日	星期五	11-13	课程简介、伦理培训	刘贇	■■■	
9月27日	星期五	11-13	个体基因解密I——样本DNA提取	刘贇	■	■
10月11日	星期五	11-13	个体基因解密II——文库构建	刘贇	■	■
10月18日	星期五	11-13	个体基因解密III——上机测序	张朝	■	■
10月25日	星期五	11-13	测序数据预处理	刘贇	■■	■
11月1日	星期五	11-13	序列比对分析	张朝	■	■
11月8日	星期五	11-13	变异检测分析	刘贇	■■	■■
11月15日	星期五	11-13	全基因组关联分析（GWAS）	吴飞珍		
11月22日	星期五	11-13	主成分分析（PCA）	刘贇		
11月29日	星期五	11-13	进化树构建	张朝		
12月6日	星期五	11-13	项目汇报、课程总结	刘贇、吴飞珍、张朝		

第十一节：18:30~19:15；第十二节：19:25~20:10；第十三节：20:20~21:05

补充材料
[虚拟仿真实验](#) ←

参考资料
杨焕明等，基因组学，科学出版社，2016年

课程相关虚拟仿真实验



虚拟仿真实验教学项目共享服务平台

输入查询关键字

搜索

基因组学-高通量测序实验与数据分析

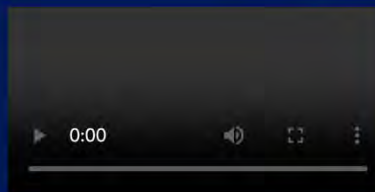
[介绍视频](#) | [引导视频](#)

刘贇 | 上线时间: 2024年

所属专业类: 基础医学类 对应专业: 基础医学 课程类型: 专业基础课
实验类型: 综合设计型

所属课程: 生物化学

了解基因测序及分析的设计思路, 开拓学生视野, 培养创新思维, 有助于学生在今后的工作或者学习生涯中获得更有针对性更有价值的研究方向。基本掌握磁珠法提取DNA、PCR、DNA nano ball制备、测序等基因测序研究的主要实验技术和方法以及掌握生物信息学知识和技能。熟悉基因测序仪等先进仪器设备的使用流程和应用领域。



[我要做实验](#)

454

[实验介绍](#)

[实验必读](#)

[实验目的](#) | [实验原理](#) | [实验过程与实验方法](#) | [实验步骤](#) | [实验结果与实验结论](#)

- 1、了解基因测序及分析的设计思路, 开拓学生视野, 培养创新思维, 有助于学生在今后的工作或者学习生涯中获得更有针对性更有价值的研究方向。
- 2、基本掌握磁珠法提取DNA、PCR、DNA nano ball制备、测序等基因测序研究的主要实验技术和方法以及掌握生物信息学知识和技能。
- 3、熟悉基因测序仪等先进仪器设备的使用流程和应用领域。

[团队成员](#)



刘贇 | 研究员博导
负责人

代谢分子医学教育部重点实验室 副主任

TEL: 021-54237278

Email: yliu39@fudan.edu.cn

实验室网址: liulab.fudan.edu.cn

课程相关虚拟仿真实验

MC+EC

医学魔课 ID: FYA10246014

基因组学-高通量测序实验与数据分析

案例设计: 刘 赟

预计完成: 40分钟

进入项目

Copyright© 2024 复旦大学 | 上海梦之路数字科技有限公司

课程相关虚拟仿真实验



MCEC
医学魔课

基因组学-高通量测序实验与数据分析



• 实验简介

• 实验目的

• 实验原理

• 实验操作视频

• 思考题

• 虚拟实验操作

实验简介

基因测序，作为一种新型基因检测技术，能够从血液或唾液等生物样本中分析测定基因的全序列。这种技术不仅能够预测个体罹患多种疾病的可能性，还能揭示个体的行为特征及其合理性。通过基因测序，我们可以锁定个人的病变基因，从而提前预防和治疗潜在的遗传性疾病。目前，基因测序技术已经应用于多个领域，如肿瘤基因组学、新生儿筛查、农业基因组学以及环境科学等。总的来说，基因测序技术为我们提供了一个强大的工具，以更深入地了解生命的遗传本质。

在本项目中，我们将基于同学们自己采集的样本，产生真实的数据，综合学习和运用取样、DNA提取、建库、测序等分子生物学实验技能，对测序数据进行质量评估、变异检测、大数据关联分析挖掘和溯源分析，最终回归生命的系统性和动态特性，对数据进行解读，帮助大家掌握自身DNA变异检测、基因型与表型关联分析。



01

基因变异简介

02

测序数据变异检测

03

基因变异信息检索



01

基因变异简介

»» 1.1 变异检测

➤ 生物的遗传和变异:

- 遗传变异是指生命是在遗传的基础上，同一**基因库**中不同个体之间在DNA水平上的差异，也称“分子变异(molecular variation)”，也是对同一物种个体之间遗传差别的定性或定量描述。**遗传与变异**，是生物界不断地普遍发生的现象，也是**物种形成**和**生物进化**的基础。



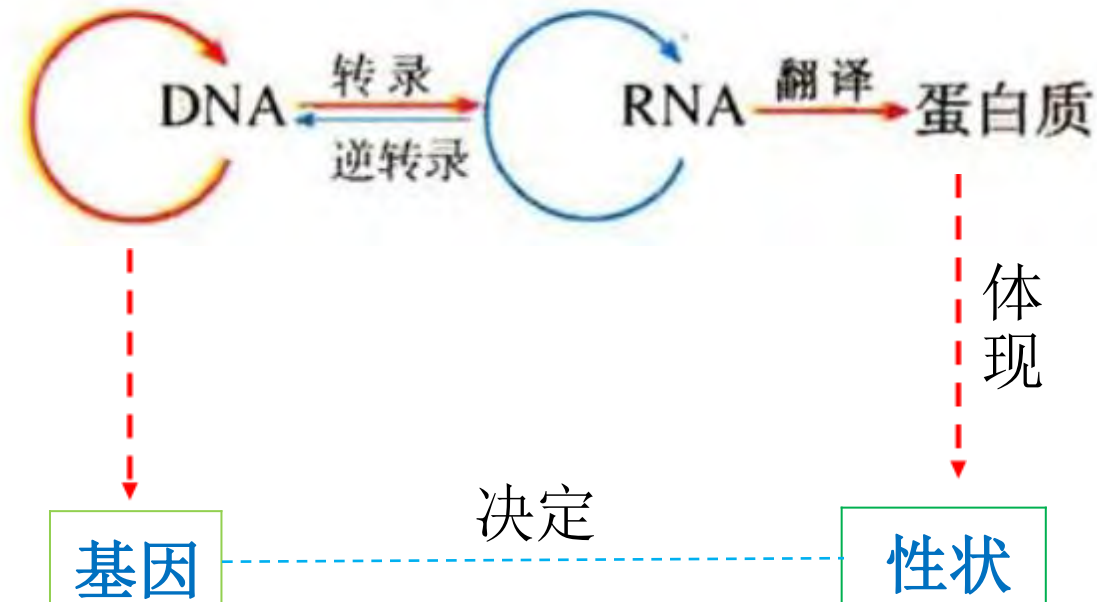
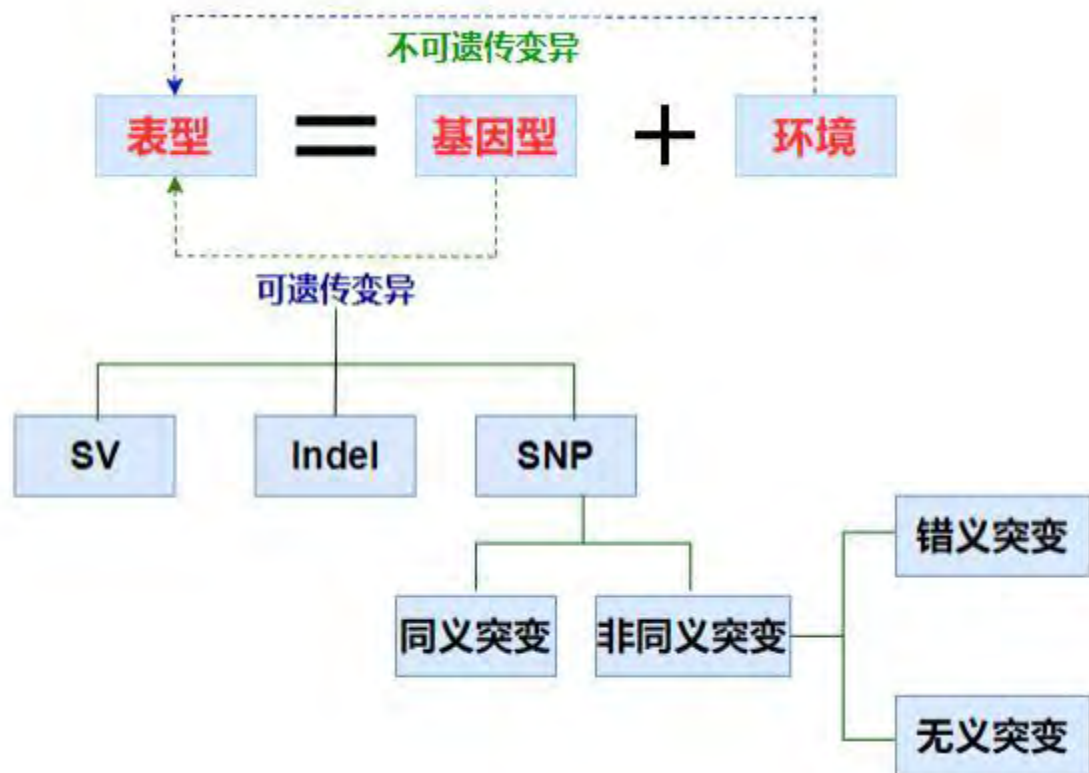
遗传：生命有机体在生殖过程中表现出来的子代和亲代之间的相似性，遗传使物种保持相对稳定



变异：同种个体之间的差异性，变异增加生物对环境的适应性和物种的多样性，为生物的进化提供了选择材料

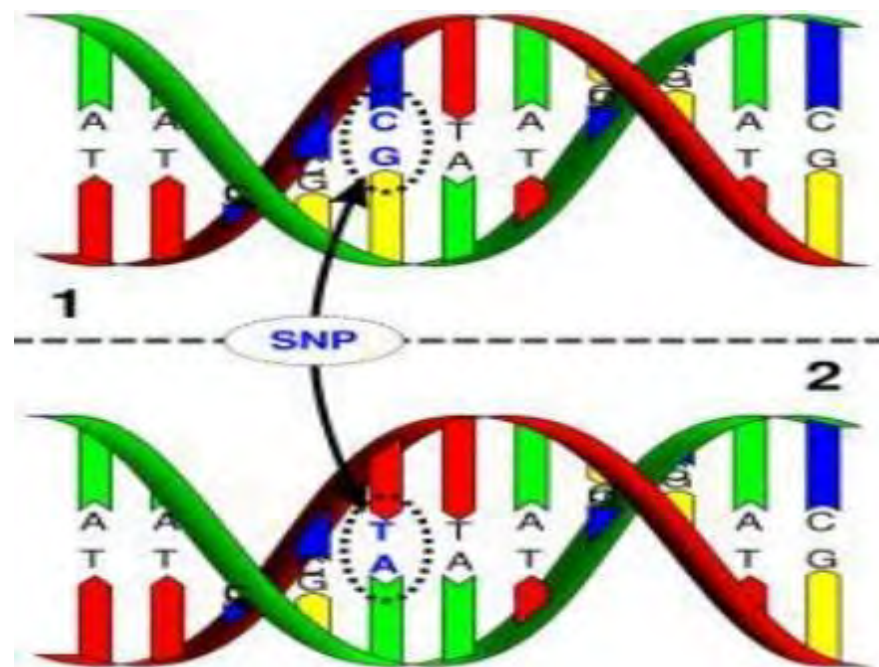
»» 1.1 变异检测

➤ 变异的分类以及表观遗传学



»» 1.2 单核苷酸多态性(SNP)

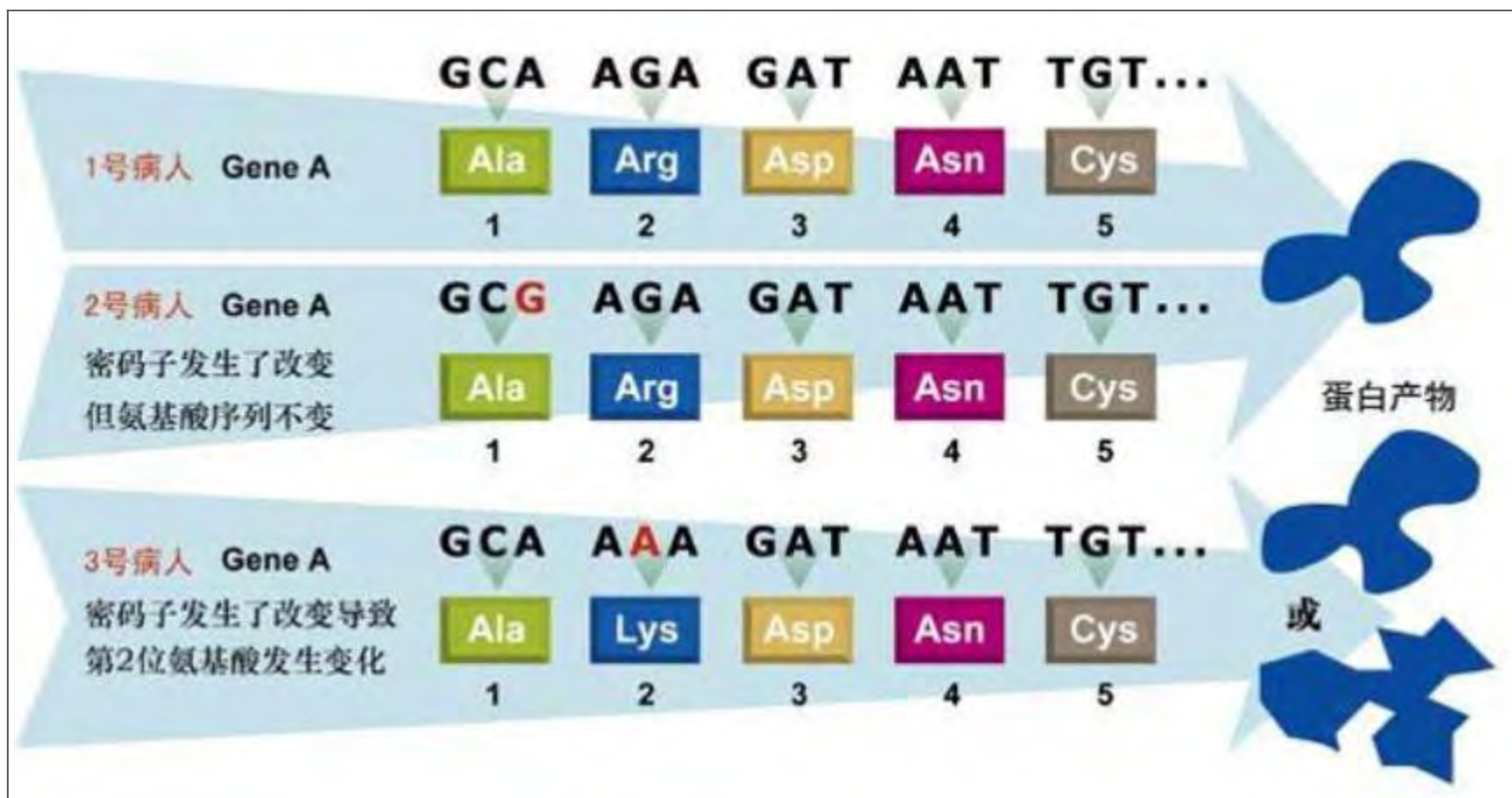
- 单核苷酸多态性主要是指在基因组水平上由单个核苷酸的变异所引起的DNA序列多态性。它是人类可遗传的变异中最常见的一种，占有已知多态性的90%以上。SNP在人类基因组中广泛存在，平均每1000个碱基对中就有1个，估计其总数可达300万个甚至更多。SNP是一种二态的标记，由单个碱基的转换或颠换所引起，也可由碱基的插入或缺失所致。SNP既可能在基因序列内，也可能在基因以外的非编码序列上。



»» 1.2 单核苷酸多态性(SNP)

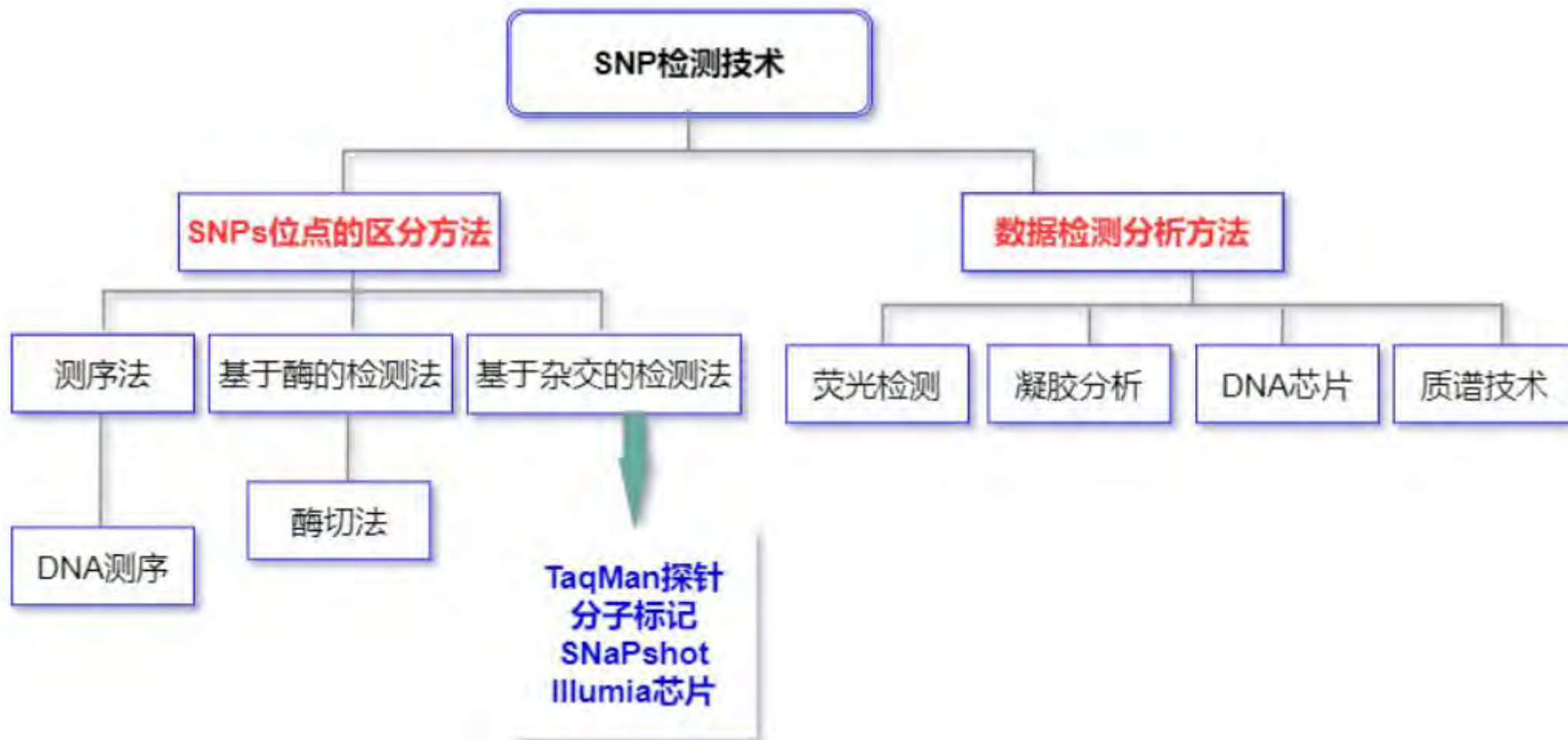
➤ SNP的同义突变和非同义突变

SNP的多态性决定了个体差异



»» 1.2 单核苷酸多态性(SNP)

➤ SNP检测技术



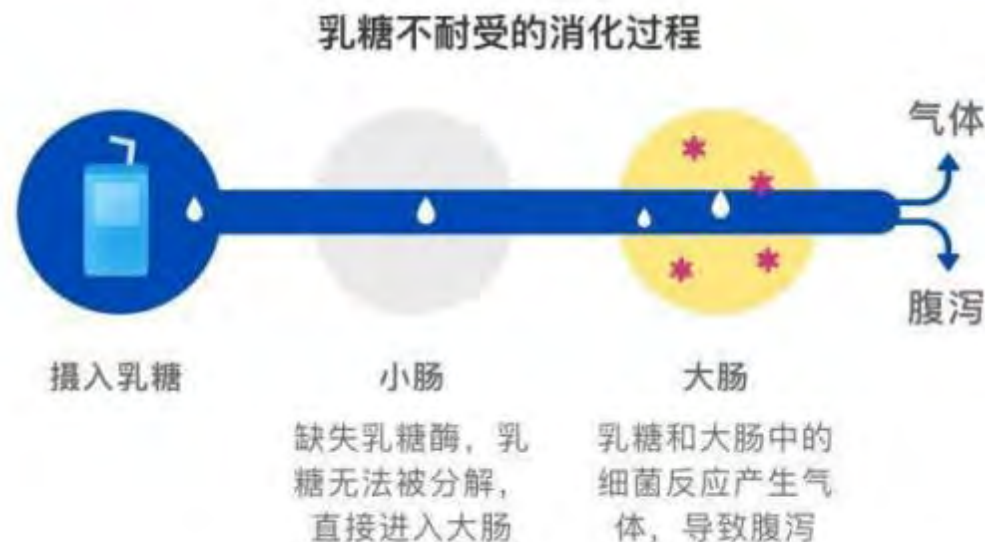
»» 1.2 单核苷酸多态性(SNP)

➤ SNP与表型

- 如：乳糖不耐
- 有乳糖不耐基因(小肠不表达乳糖酶)+肠道菌群缺乏双歧杆菌→产生乳糖不耐的症状



基因	SNP	基因型	表型
MCM6	rs4988235	GG	乳糖不耐受
MCM6	rs4988235	AA	乳糖耐受
MCM6	rs4988235	GA	乳糖耐受
MCM6	rs182549	CC	乳糖不耐受
MCM6	rs182549	TT	乳糖耐受
MCM6	rs182549	CT	乳糖耐受



»» 1.2 单核苷酸多态性(SNP)

➤ SNP与其它表型

基因	SNP ID	基因型	表型
ACTN3	rs1815739	TT	耐力型
ACTN3	rs1815739	CC	爆发型
ACTN3	rs1815739	CT	爆发型
ALDH2	rs671	GG	喝酒不会有或有较轻的脸红反应
ALDH2	rs671	AA	喝酒会有脸红反应
ALDH2	rs671	AG	喝酒不会有或有较轻的脸红反应
ABCC11	rs17822931	CC	很可能为湿型耳垢
ABCC11	rs17822931	TT	很可能为干型耳垢
ABCC11	rs17822931	TC	很可能为湿型耳垢

运动健身 共8项

了解基因如何影响你的运动能力表现，帮助你科学选择运动健身方式

- 先天耐力 中
- 运动恢复能力 正常
- 软组织损伤风险 高
- 运动影响葡萄糖耐受性 无效
- 登山基因 弱
- 先天爆发力 强
- 最大摄氧量 强
- 运动影响胰岛素敏感性 有效

外形特征 共5项

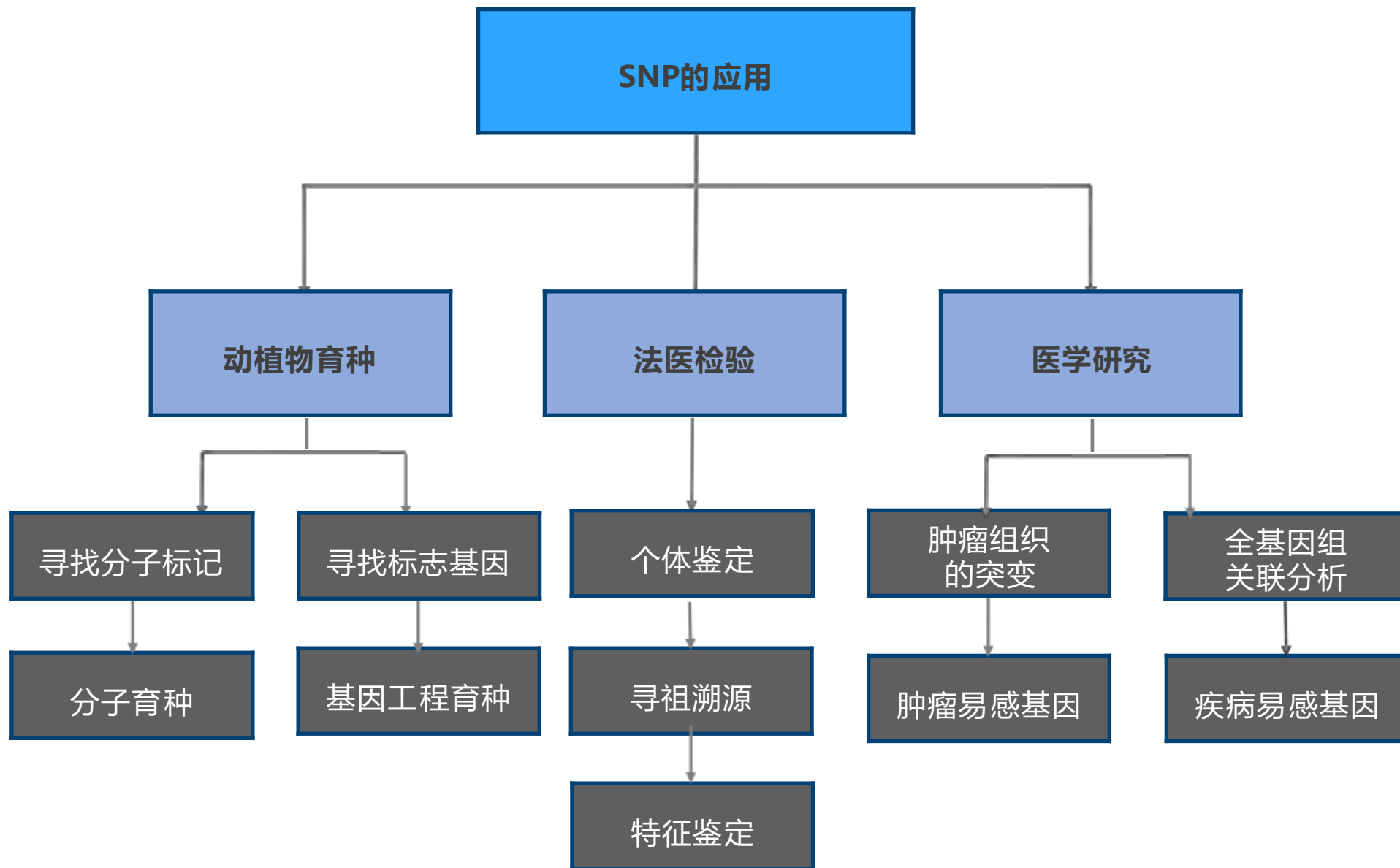
了解基因如何影响你的外形特征，探索更本源的自己

- 光喷嚏概率 高
- 头发曲直 轻微卷
- 眼睛颜色 棕色的

饮酒能力 共3项

了解你的先天饮酒能力，帮助你健康饮酒

- 酒精成瘾风险 高
- 乙醇代谢能力 中
- 乙醛代谢能力 弱



➤ 动植物育种

- 随着基因组技术的发展，分子标记辅助选择 (MAS)在动植物育种中得到广泛的应用，它使用分子标记信息结合传统系谱信息进行优势个体的预测和选择，结果更加精确。
- MAS先找到关联性状的分子标记，比如QTL定位或GWAS分析得到的标记，然后根据标记进行预测。全基因组选择 (Genomic selection, GS) 是分子标记辅助选择 (MAS) 的升级，它利用全基因组的SNP分型信息计算基因组育种值 (genomic estimated breeding value, GEBV) ，筛选并保留高GEBV值的个体。
- 全基因组选择不依赖系谱记录和表型信息，不需要先定位QTL，比MAS效率高，特别是针对多基因控制的性状。全基因组选择已成为农业动植物经济性状遗传改良的重要方法，可以实现个体早期选择，缩短世代间隔，提高农业育种的效率。

»» 1.3 SNP的应用

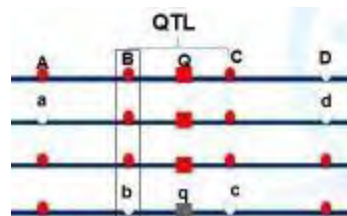
➤ 动植物育种



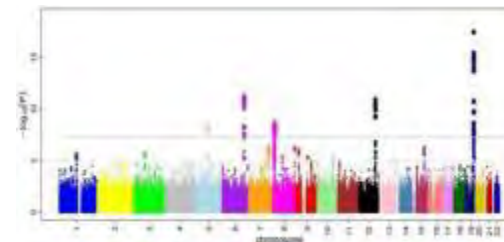
测序



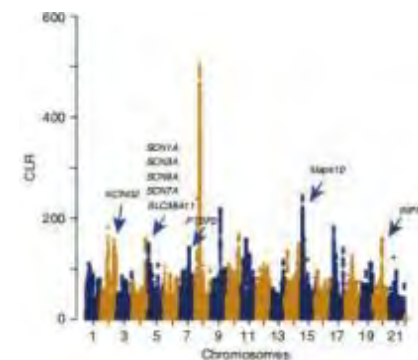
SNP芯片定制



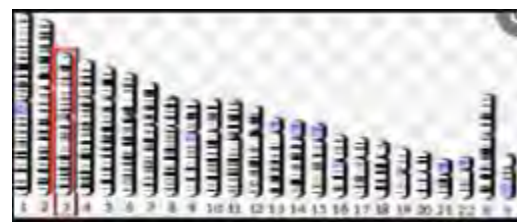
QTL定位



GWAS分析



选择信号分析



基因定位



标记辅助选择MAS



新品种

➤ SNP与表型及疾病的相关文献

> Nat Genet. 2002 Feb;30(2):233-7. doi: 10.1038/ng826. Epub 2002 Jan 14.

Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia

Nabil Sabri Enattah¹, Timo Sahi, Erkki Savilahti, Joseph D Terwilliger, Leena Peltonen, Irma Järvelä

Affiliations + expand

PMID: 11788828 DOI: 10.1038/ng826



MCM6

MCM6基因中的rs4988235和rs182549是与低乳糖酶症相关的主要单倍型中的两个位点。研究发现，携带rs4988235 G等位基因个体和携带rs182549 C等位基因个体与乳糖酶缺乏症相关。
12号染色体

MED13L综合征患者的临床表型及遗传学分析

孟庆杰 (Qing-Jie MENG)¹; 何兰莲 (Xue-Lian HE)²; 肖彪 (Hao XIAO)¹; 夏倩 (Qian XIA)¹; 王博 (Bo WU)³ and 袁莹 (Yun XIANG)^{1*}

Autism Information - Article notes - Copyright and License Information - Disclaimer

Abstract

Go to

患者，男，4岁2个月，因语言、运动发育落后1年余就诊，并有步态不稳、眼神交流差、刻板行为及癫痫发作。查体发现面容特殊：斜头畸形、眼睑下垂、鼻梁扁平、两侧嘴角下沉、耳位较低等，以及左手小手指2节。辅助检查提示脊柱侧弯、室间隔缺损、语言发育迟缓和中度智力障碍，染色体核型无异常，全基因组SNP芯片技术检测发现患者12号染色体q24.21区域重复1个拷贝、大小为1.05 Mb，患者父母该区域未见异常。确诊为MED13L综合征。MED13L基因点突变、缺失或重复突变均可导致MED13L综合征，不同的基因型可导致不同的临床表型。SNP技术可协助确诊。

Keywords: MED13L综合征, MED13L基因, 拷贝数变异, 儿童

Aim1和eme1易感snp位点检测试剂及其制备的试剂盒

Abstract

本发明公开了AIM1和EME1易感SNP位点，所述AIM1基因的SNP位点是位于人类第6染色体第106967946位碱基由G到C的SNP位点突变，所述EME1基因的SNP位点是位于人类第17染色体第48458286位碱基由G到C的SNP位点突变。本发明研究SNP在乳腺癌辅助诊断的应用前景，阐述SNP对于乳腺癌进展的影响，揭示其诊断价值。因此，本发明通过SNP生物标志物和诊断试剂盒的研制和应用，可使得乳腺癌的诊断更加方便易行，为临床医生快速准确掌握患者病情，为临床治疗效果评价奠定基础，并为发现具有潜在治疗价值的新型小分子药物靶标提供帮助。

Classifications

- C12Q1/6886 Nucleic acid products used in the analysis of nucleic acids, e.g. primers or probes for diseases caused by alterations of genetic material for cancer

View 3 more classifications

02

测序数据变异检测

➤ 建立索引：一种数据检索技术

- samtool index基于坐标排序后bam或者cram的文件创建索引
- 生成以.bai或者.crai为后缀的索引文件
- 这样可以快速的访问bam文件

#建立索引

```
$ samtools index ./02_align/test.clean.sort.uniq.bam
```

➤ freebayes检测变异 (freebayes v1.2.0)

- **单倍型**，是单倍体基因型的简称，在遗传学上是指在同一染色体上进行共同遗传的多个基因座上等位基因的组合；通俗的说法就是若干个决定同一性状的紧密连锁的基因构成的基因型。按照某一指定基因座上基因重组发生的数量，单倍型可以指至少两个基因座甚至整个染色体。
- **freeBayes是一个贝叶斯遗传变异检测器**，旨在基于单倍型寻找小的多态性事件，如SNP、indels、MNP (多核苷酸多态性)和复杂事件(复合插入和替换事件)。Freebayes使用reads比对结果(带有Phred+33编码的质量分数的BAM文件，现在是标准的)，对一个群体的任何数量的个体和参考基因组(FASTA格式)进行比对，以确定该群体在参考基因组的每个位置最可能的基因型组合

➤ 运行freebayes, 完成SNP Calling

```
$ /Pipeline/FIS.Traits/tools/freebayes -m 30 -q 20 -f ./00_ref/MGI358.SNP.fa -@  
./00_ref/alleles_all.vcf.gz -t ./00_ref/target.358.SE50.subSNP.bed --report-all-  
haplotype-alleles ./02_align/test.clean.sort.uniq.bam > ./03_SNPCalling/test.clean.SNP.vcf
```

➤ 相关参数说明

- `-min-alternate-count`: 默认值2, 要求在单个个体中至少有这个支持替代等位基因的观察数, 以评估该位置, 双倍体默认值为2
- `-genotype-qualities`: 计算基因型的边际概率
- `-min-mapping-quality`: 默认值1, 基于匹配质量值进行筛选, 低于Q值的筛掉
- 如果前期reads已做质控, 且仅作call变异, 那么使用默认参数即可 (对于2倍体生物), 后续有其他需求可再加入其他参数。

» 2.4 查看VCF文件中突变

- 输出的VCF文件中存储着变异信息
 - 文件夹: 03_SNPCalling
 - 文件名: test.clean.SNP.vcf

#查看VCF文件中的变异信息

```
$ less -S ./03_SNPCalling/test.clean.SNP.vcf
```

#准备VCF列表文件, 以备后续步骤

```
$ echo -e "test\t/home/LY/03_SNPCalling/test.clean.SNP.vcf \t1" > ./03_SNPCalling/vcf.list
```

#使用Perl脚本将SNP转换为基因，并查看

```
$ /Pipeline/FIS.Traits/bin/SNP/vcf2geno free -in  
./03_SNPCalling/vcf.list -dir ./03_SNPCalling/ -std  
./00_ref/alleles_all.vcf.gz -summary
```

#使用less命令查看生成的输出文件

```
$ less ./03_SNPCalling/test/test.genotype
```

»» 3. 测序数据变异检测分析

A	B	C
Gene	Rs	影响表型
MCM6	rs4988235	乳糖代谢能力
MCM6	rs182549	乳糖代谢能力
ACTN3	rs1815739	肌肉类型
ALDH2	rs671	酒精反应
ABCC11	rs17822931	耳垢类型
SLC45A2	rs28777	头发颜色
EXOC2	rs4959270	头发颜色
TYRP1	rs683	头发颜色
TYR	rs1042602	头发颜色
KITLG	rs12821256	头发颜色
SLC24A4	rs2402130	头发颜色
MC1R	rs1805005	头发颜色
MC1R	rs1110400	头发颜色
MC1R	rs1805008	头发颜色
MC1R	rs885479	头发颜色
MC1R	rs1805009	头发颜色
PIGU/ASIP	rs2378249	头发颜色
SLC45A2	rs16891982	头发颜色/瞳孔颜色
IRF4	rs12203592	头发颜色/瞳孔颜色/晒黑风险
OCA2	rs1800407	头发颜色/瞳孔颜色
OCA3	rs1800414	肤色深浅
HERC2	rs12913832	头发颜色/瞳孔颜色
TYR	rs1393350	瞳孔颜色
SLC24A4	rs12896399	瞳孔颜色

03

基因变异信息检索

»» 3.1 NCBI数据库

➤ National Center for Biotechnology Information (美国国立生物技术信息中心)

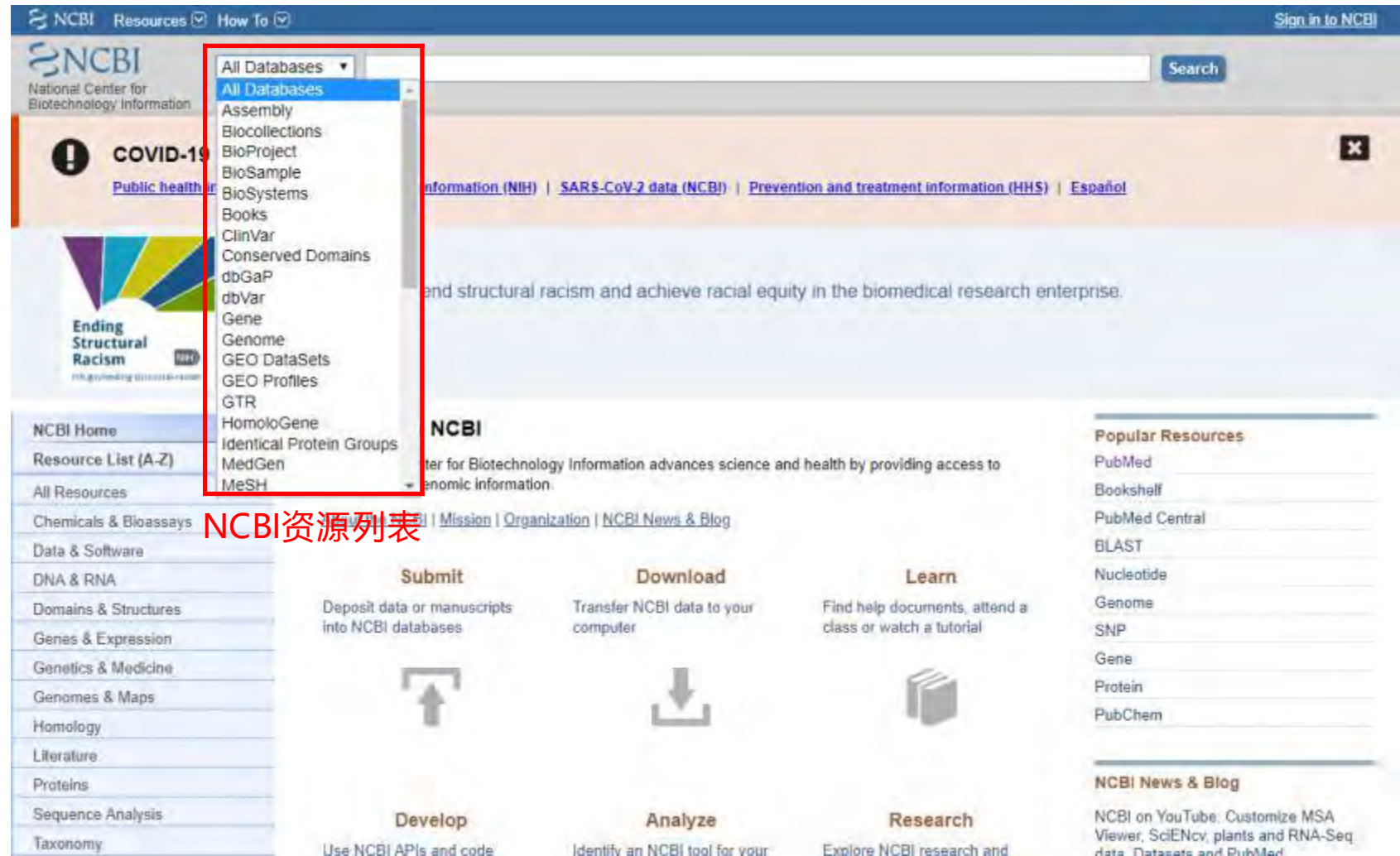
● <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

- 由美国国立医学图书馆NLM和美国国立卫生研究院NIH共同创办
- 成立于1988年



»» 3.1 NCBI数据库

- PubMed
- GenBank
- Gene
- OMIM
- PubChem
- UniGene
- Taxonomy
- BLAST
- GEO
- SNP
- BioSystems
- Batch Entrez
-



➤ NCBI全库检索



检索基因TP53



Literature	Genes	Proteins
Bookshelf 1,282	Gene 7,556	Conserved Domains 22
MeSH 22	GEO DataSets 15,665	Identical Protein Groups 459
NLM Catalog 19	GEO Profiles 193,438	Protein 5,754
PubMed 24,176	HomoloGene 13	Protein Family Models 55
PubMed Central 70,755	PopSet 42	Structure 223

Genomes	Clinical	PubChem
Assembly 0	ClinicalTrials.gov 319	BioAssays 246
BioCollections 0	ClinVar 3,089	Compounds 0
BioProject 751	dbGaP 22	Pathways 330
BioSample 2,902	dbSNP 9,478	Substances 86
Genome 147	dbVar 307	
Nucleotide 13,016	GTR 861	
SRA 5,946	MedGen 107	
Taxonomy 0	OMIM 408	

» 3.2 OMIM数据库

➤ OMIM(Online Mendelian Inheritance in Man)

#114500

COLORECTAL CANCER; CRC

Alternative titles: symbols

COLON CANCER

Phenotype-Gene Relationships

Location	Phenotype	Phenotype MIM number	Inheritance	Phenotype mapping key	Gene/Locus	Gene/Locus MIM number
1p36.13	{Colorectal cancer, susceptibility to}	114500	AD, SMu	3	PLA2G2A	172411
1p13.2	Colorectal cancer, somatic	114500		3a	NRAS	164790
2q13	Colorectal cancer with chromosomal instability, somatic	114500		3a	BUB1	602452
3p22.1	Colorectal cancer, somatic	114500		3	CTNNB1	116806
3q26.32	Colorectal cancer, somatic	114500		3	PIK3CA	171834
4p16.3	Colorectal cancer, somatic	114500		3	FGFR3	134934
4q31.3	{Colorectal cancer, susceptibility to}	114500	AD, SMu	3	TLR2	603028
5q22.2	Colorectal cancer, somatic	114500		3	APC	611731
5q22.2	Colorectal cancer, somatic	114500		3	MCC	159350
7q11.23	Colon cancer, somatic	114500		3	PTPN12	600079
7q34	Colorectal cancer, somatic	114500		3	BRAF	164757
8p22	Colorectal cancer, somatic	114500		3	DLC1	604258
8p22	Colorectal cancer, somatic	114500		3	PDGFRL	604584
8q22.1	Colon cancer, somatic	114500		3	RAD54B	604289
11p11.2	Colon cancer, somatic	114500		3	PTPRJ	600925
11q13.3	{Colorectal cancer, susceptibility to}	114500	AD, SMu	3	CCND1	168461
14q24.3	Colorectal cancer, somatic	114500		3	MLH3	604395
14q32.33	Colorectal cancer, somatic	114500		3	AKT1	164730
15q15.1	Colorectal cancer, somatic	114500		3	BUB1B	602860
17p13.1	{Colorectal cancer}	114500	AD, SMu	3	TP53	191170
17p11.2	Colorectal cancer, somatic	114500		3	FLCN	607273
17q24.1	Colorectal cancer, somatic	114500		3	AXIN2	604025
18q21.2	Colorectal cancer, somatic	114500		3	DCC	120470
19q13.33	Colorectal cancer, somatic	114500		3	BAX	600040
20q11.23	Colon cancer, advanced, somatic	114500		3	SRC	190090

»» 3.3 dbSNP数据库

➤ dbSNP(单核苷酸多态性数据库)

● <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/>

NIH National Library of Medicine
National Center for Biotechnology Information

Log in

dbSNP

SNP

Search

Advanced Help

dbSNP

dbSNP contains human single nucleotide variations, microsatellites, and small-scale insertions and deletions along with publication, population frequency, molecular consequence, and genomic and RefSeq mapping information for both common variations and clinical mutations.

Getting Started

- [dbSNP 20th Anniversary](#)
- [Overview of dbSNP](#)
- [About Reference SNP \(rs\)](#)

Submission

- [How to Submit](#)
- [Hold Until Published \(HUP\) Policies](#)
- [Submission Search](#)

Access Data

- [Web Search](#)
- [eUtils API](#)
- [Variation Services](#)

back

»» 3.3 dbSNP数据库

➤ dbSNP旧版数据库界面展示

The screenshot displays the dbSNP website interface. At the top, there is the NCBI logo and the text "dbSNP Short Genetic Variations" with a 3D molecular model. Below this is a navigation bar with tabs for "dbVar", "ClinVar", "GaP", "PubMed", "Nucleotide", and "Protein". A search bar is present with the text "Search small variations in dbSNP or large structural variations in dbVar". The search bar contains "Search Entrez dbSNP" and a "Go" button.

On the left side, there is a sidebar with a "Have a question about dbSNP? Try searching the SNP FAQ Archive!" section and a "Go" button. Below this is a "GENERAL" section with links for "RSS Feed", "Contact Us", "Site Map", "dbSNP Homepage", "NCBI Variation Resources", "Announcements", "dbSNP Summary", "FTP Download", "SNP SUBMISSION", "DOCUMENTATION", "SEARCH", and "RELATED SITES".

The main content area features a blue header: "SNP linked to Gene (geneID:7157) Via Contig Annotation". Below this is a yellow box with text: "The SNP GeneView page only reports human variation on GRCh38. A new Variation Viewer is available to view the gene TP53 variations in GRCh37p13 or GRCh38, and will replace SNP GeneView later this year. Please visit the Help Page or YouTube for available features and send your comments and suggestions to NCBI helpdesk." Below the yellow box are "Send" and "Download" buttons.

Below the buttons is a blue header: "Gene Model (mRNA alignment) information from genome sequence". Underneath is a table with columns: "Total gene model (contig mRNA transcript):", "mRNA", "transcript", "protein", "mRNA orientation", "Contig", "Contig Label", and "List SNP". The table lists 15 entries, with the first entry highlighted in red:

Total gene model (contig mRNA transcript):	15					
mRNA	transcript	protein	mRNA orientation	Contig	Contig Label	List SNP
NM_001126113.1	minus strand	NP_001119590.1	reverse	NT_010718.17	GRCh38.p2	<- currently shown
NM_001126117.1	minus strand	NP_001119589.1	reverse	NT_010718.17	GRCh38.p2	View snp on GeneModel
NM_001126116.1	minus strand	NP_001119588.1	reverse	NT_010718.17	GRCh38.p2	View snp on GeneModel
NM_001126115.1	minus strand	NP_001119587.1	reverse	NT_010718.17	GRCh38.p2	View snp on GeneModel
NM_001126114.2	minus strand	NP_001119586.1	reverse	NT_010718.17	GRCh38.p2	View snp on GeneModel
NM_001126113.2	minus strand	NP_001119585.1	reverse	NT_010718.17	GRCh38.p2	View snp on GeneModel
NM_001126112.2	minus strand	NP_001119584.1	reverse	NT_010718.17	GRCh38.p2	View snp on GeneModel
NM_000546.5	minus strand	NP_000537.3	reverse	NT_010718.17	GRCh38.p2	View snp on GeneModel
NM_001276761.1	minus strand	NP_001263690.1	reverse	NT_010718.17	GRCh38.p2	View snp on GeneModel
NM_001276760.1	minus strand	NP_001263689.1	reverse	NT_010718.17	GRCh38.p2	View snp on GeneModel
NM_001276699.1	minus strand	NP_001263628.1	reverse	NT_010718.17	GRCh38.p2	View snp on GeneModel
NM_001276698.1	minus strand	NP_001263627.1	reverse	NT_010718.17	GRCh38.p2	View snp on GeneModel
NM_001276697.1	minus strand	NP_001263626.1	reverse	NT_010718.17	GRCh38.p2	View snp on GeneModel
NM_001276696.1	minus strand	NP_001263625.1	reverse	NT_010718.17	GRCh38.p2	View snp on GeneModel
NM_001276695.1	minus strand	NP_001263624.1	reverse	NT_010718.17	GRCh38.p2	View snp on GeneModel

»» 3.3 dbSNP数据库

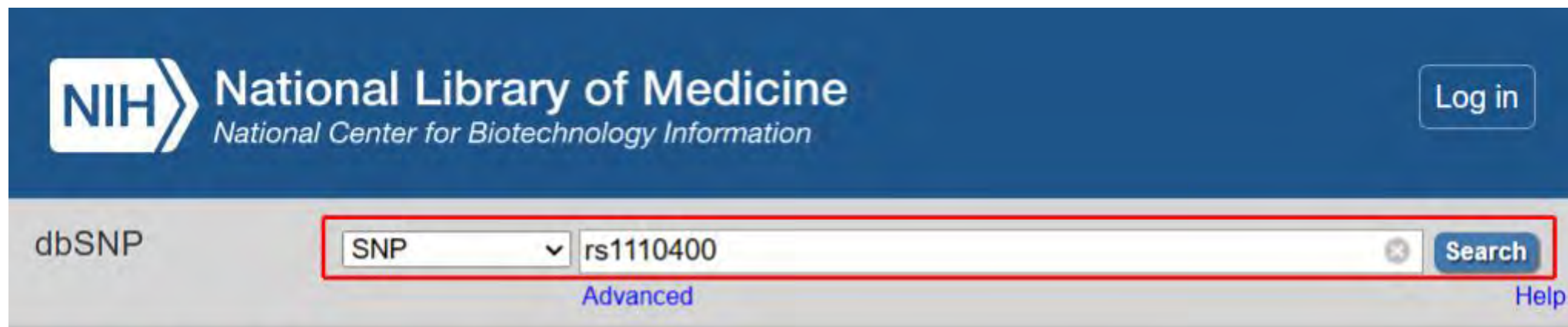
➤ dbSNP旧版数据库界面展示

Region	Chr. position	mRNA pos	dbSNP rs# cluster id	Heterozygosity	Validation	MAF	Allele origin	3D	Linkout	Function	dbSNP allele	Protein residue	Codon pos	Amino acid pos	PubMed
	7669616	1377	rs769664911	0.000						nonsense	A		2	392	
										contig reference	C	Ser [S]	2	392	
	7669624	1369	rs749817236	0.000						frame shift	-	Leu [L]	3	390	
										contig reference	G	Pro [P]	3	390	
	7669644	1349	rs150842067	N D						missense	T	Phe [F]	1	383	
										contig reference	C	Leu [L]	1	383	
	7669659	1334	rs80184930	0.500						missense	C	Pro [P]	1	378	
										contig reference	T	Ser [S]	1	378	
	7669662	1331	rs770970987	0.000						frame shift	-	Pro [P]	1	377	
										contig reference	A	Thr [T]	1	377	
	7669662	1331	rs774269719	0.001						missense	C	Pro [P]	1	377	
										contig reference	A	Thr [T]	1	377	
	7669663	1330	rs760820708	0.000						synonymous	C	Ser [S]	3	376	
										contig reference	T	Ser [S]	3	376	
	7669666	1327	rs764011631	0.000						synonymous	A	Gln [Q]	3	375	
										contig reference	G	Gln [Q]	3	375	
	7669678	1315	rs765530090	0.000						synonymous	A	Ser [S]	3	371	
										contig reference	C	Ser [S]	3	371	

»» 3.3 dbSNP数据库

➤ Step 1 : 查询rs1110400

- 确认数据库类别选择 “SNP”



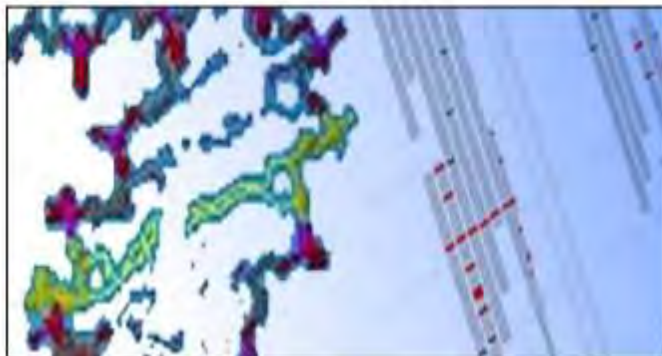
NIH National Library of Medicine
National Center for Biotechnology Information

Log in

dbSNP

SNP rs1110400 Search

Advanced Help



dbSNP

dbSNP contains human single nucleotide variations, microsatellites, and small-scale insertions and deletions along with publication, population frequency, molecular consequence, and genomic and RefSeq mapping information for both common variations and clinical mutations.

- Step 2: 选择rs1110400 (参考SNP, Reference SNP)

Search results

Items: 4

rs1110400 [*Homo sapiens*]

1.

Variant type: SNV

Alleles: T>C [Show Flanks]

Chromosome: 16:89919722 (GRCh38)
16:89986130 (GRCh37)

Canonical SPDI: NC_000016.10:89919721:T:C

Gene: MC1R (Varview)

Functional Consequence: missense_variant,coding_sequence_variant

Clinical significance:
benign-likely-benign,likely-benign,conflicting-interpretations-of-pathogenicity

Validated: by frequency,by alfa,by cluster

MAF: C=0.009045/1695 (ALFA)
C=0./0 (PRJEB36033)
C=0.001873/1 (MGP)

...more

HGVs: NC_000016.10:g.89919722T>C, NC_000016.9:g.89986130T>C,
NG_027810.1:g.2714T>C, NG_012026.1:g.6844T>C, NM_002386.4:c.464T>C,
NM_002386.3:c.464T>C, NP_002377.4:p.Ile155Thr

[PubMed](#) [LitVar](#)