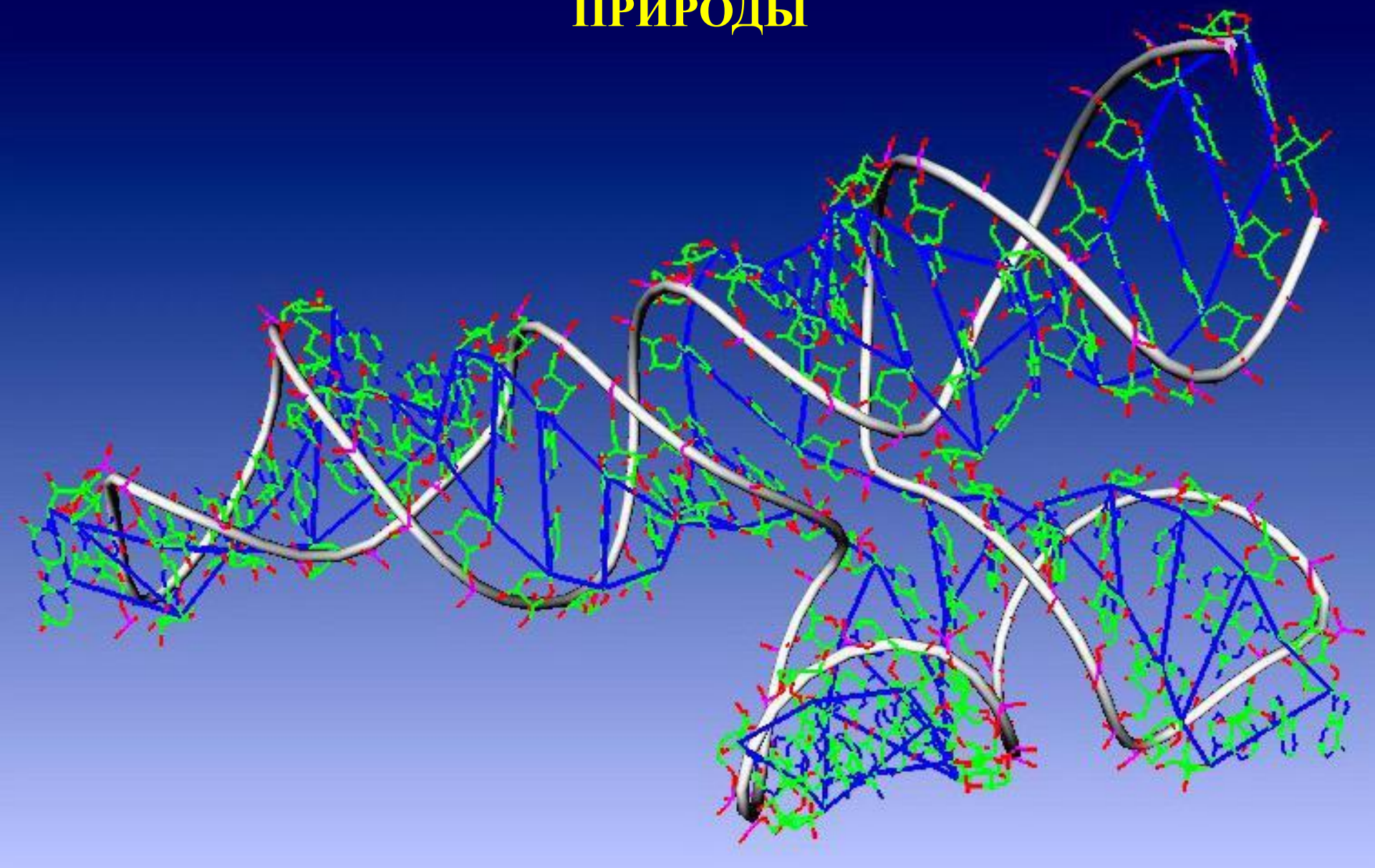
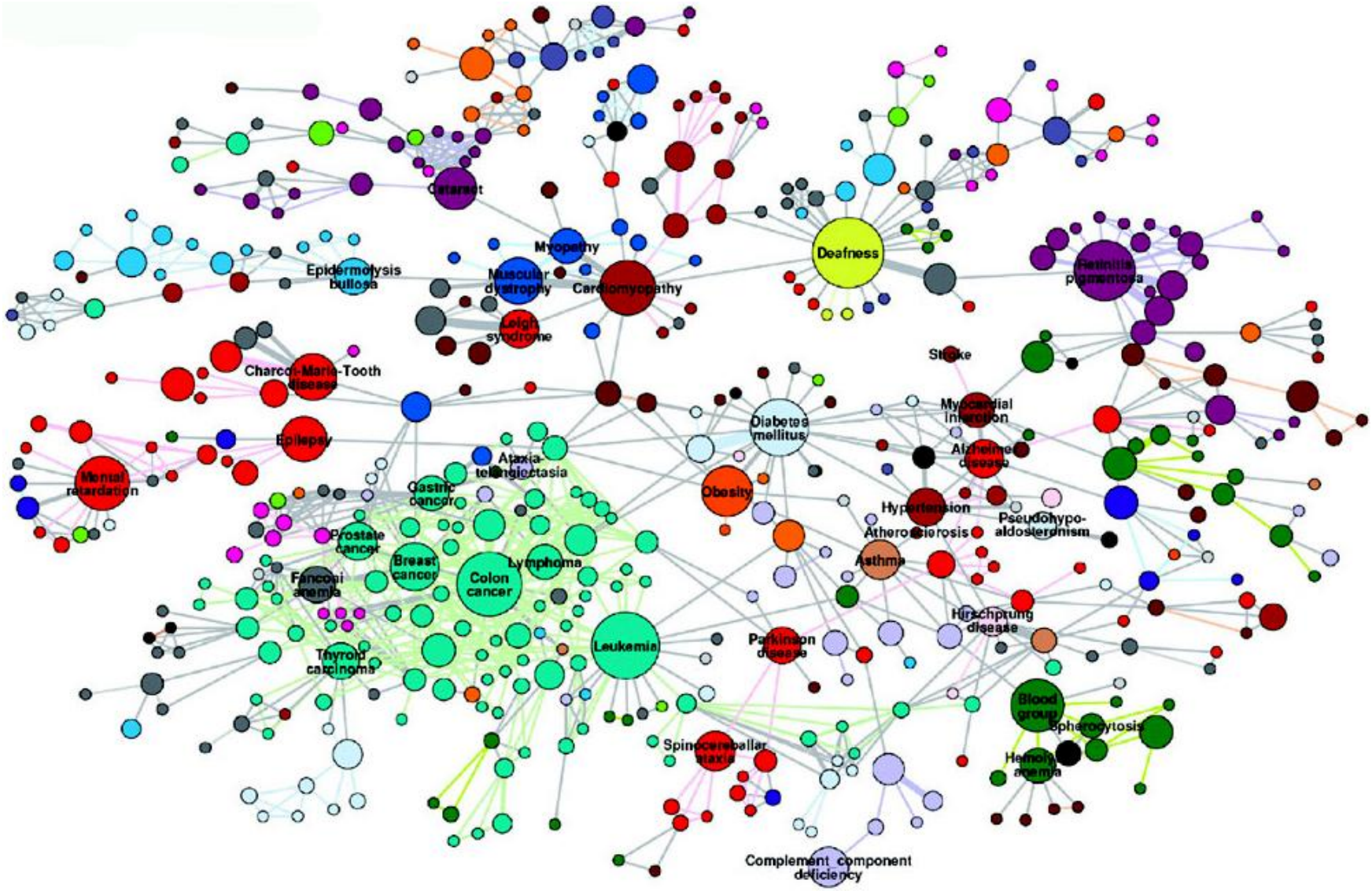
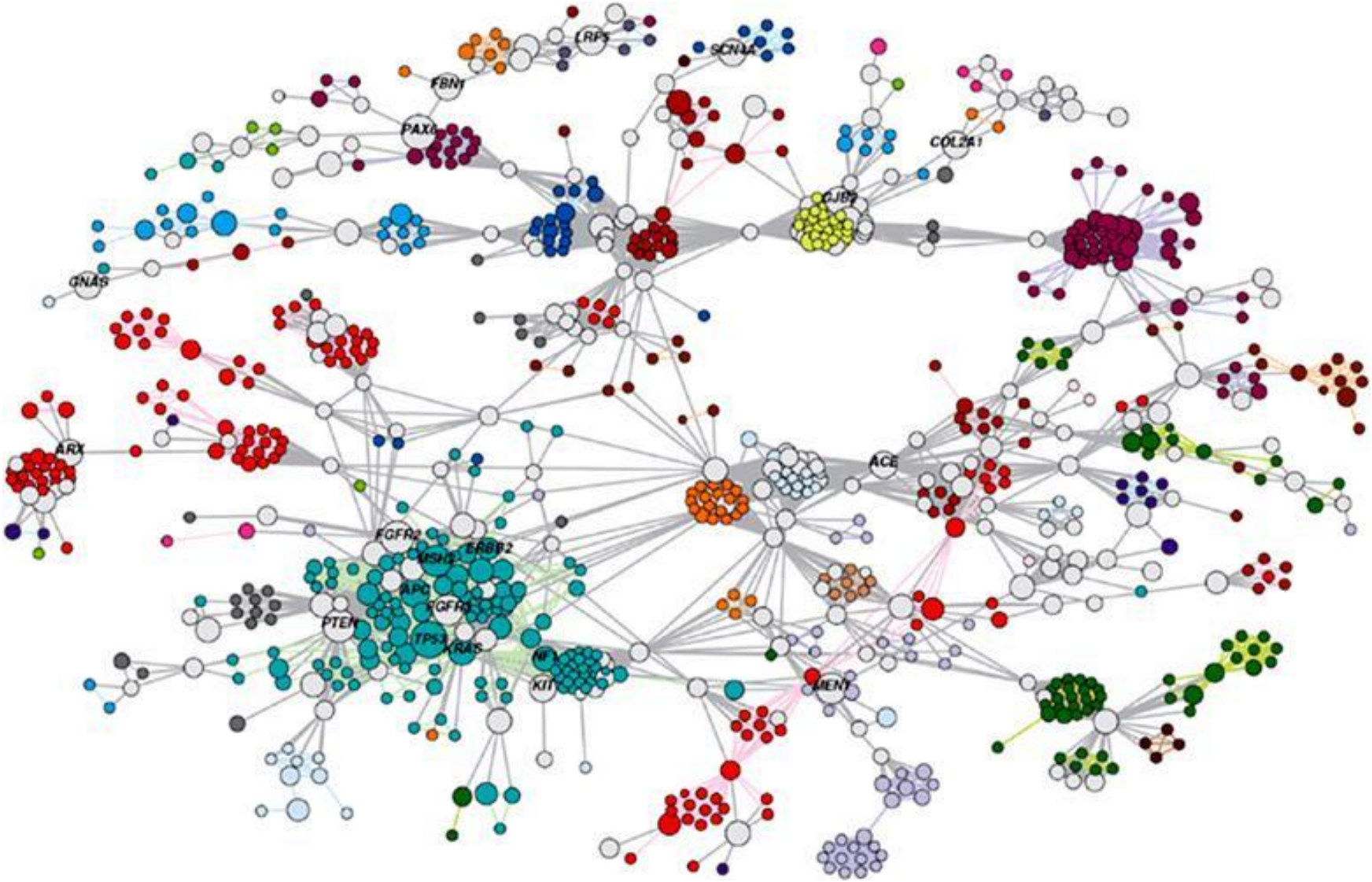
ИДЕНТИФИКАЦИЯ ГЕНОВ, ОТВЕТСТВЕННЫХ ЗА ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИРОДЫ



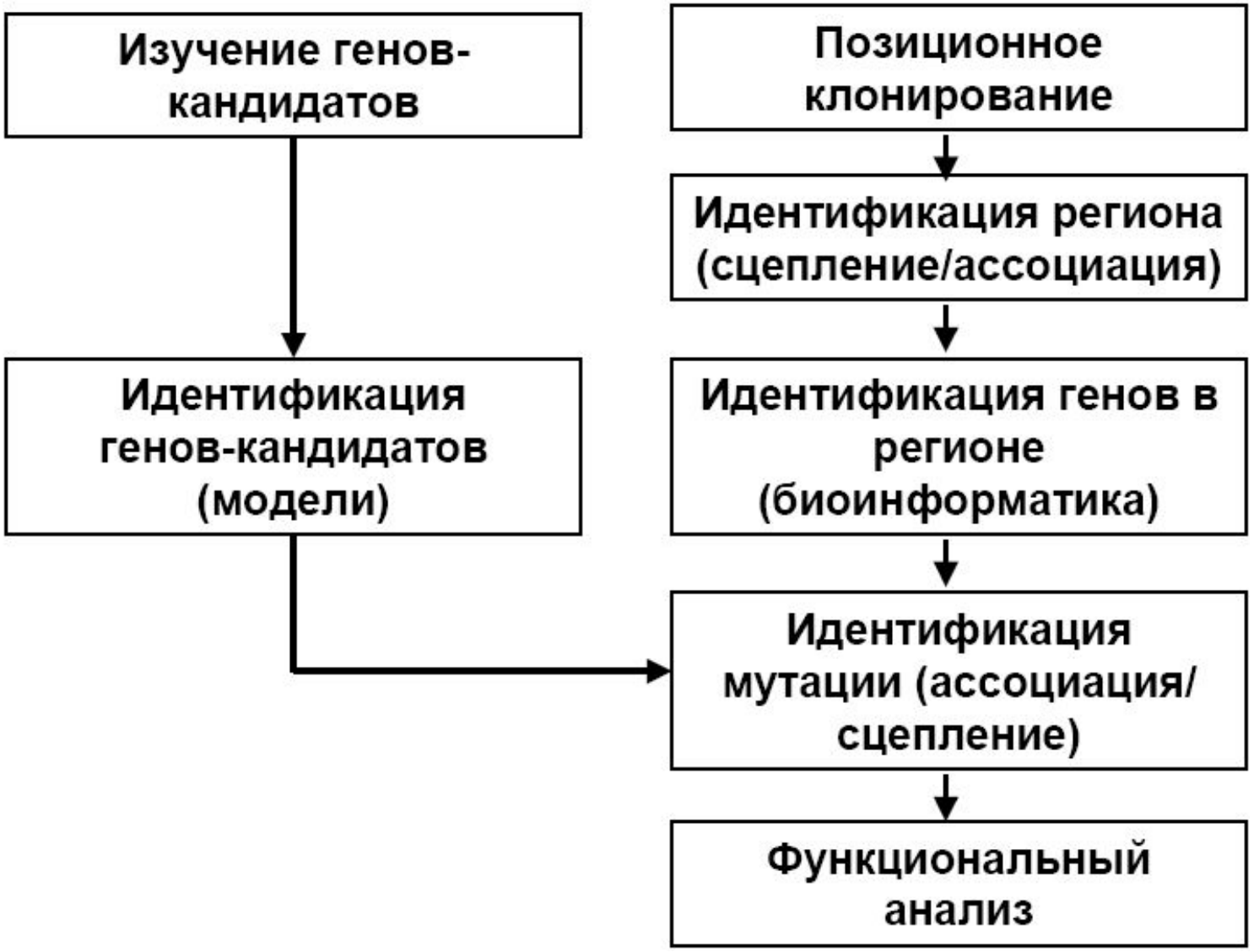
СЕТЬ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЧЕЛОВЕКА



СЕТЬ ГЕНОВ, ОТВЕТСТВЕННЫХ ЗА ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИРОДЫ

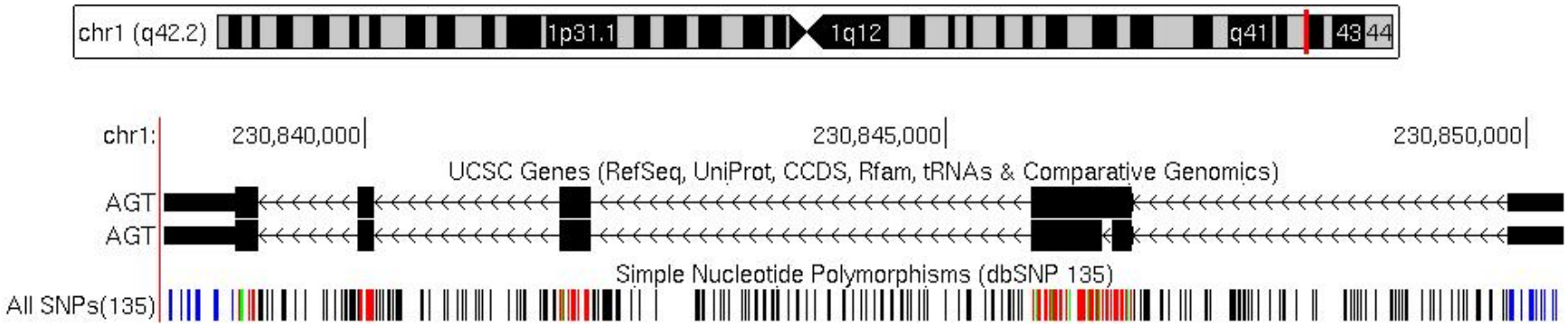


КАРТИРОВАНИЕ ГЕНОВ, КОНТРОЛИРУЮЩИХ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИРОДЫ



Основные стратегии генетического картирования

КАРТИРОВАНИЕ ГЕНОВ, КОНТРОЛИРУЮЩИХ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИРОДЫ



Ген ангиотензиногена

БАЗА ДАННЫХ OMIM

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/

БАЗА ДАННЫХ OMIM

	Аутосомные гены	X-сцепленные	Y-сцепленные	Митохонд-риальные	Всего
Количество описанных генов	13963	683	48	35	14729
Количество описанных признаков с установленной молекулярной природой	3950	287	4	28	4269
Количество описанных признаков с неустановленной молекулярной природой	1543	134	5	0	1682
Количество малоизученных признаков с предположительно менделевским типом наследования	1731	113	2	0	1846

Статистика по базе данных OMIM
на 17 октября 2014 года

БАЗА ДАННЫХ GeneCards

Genes Associated with Diseases

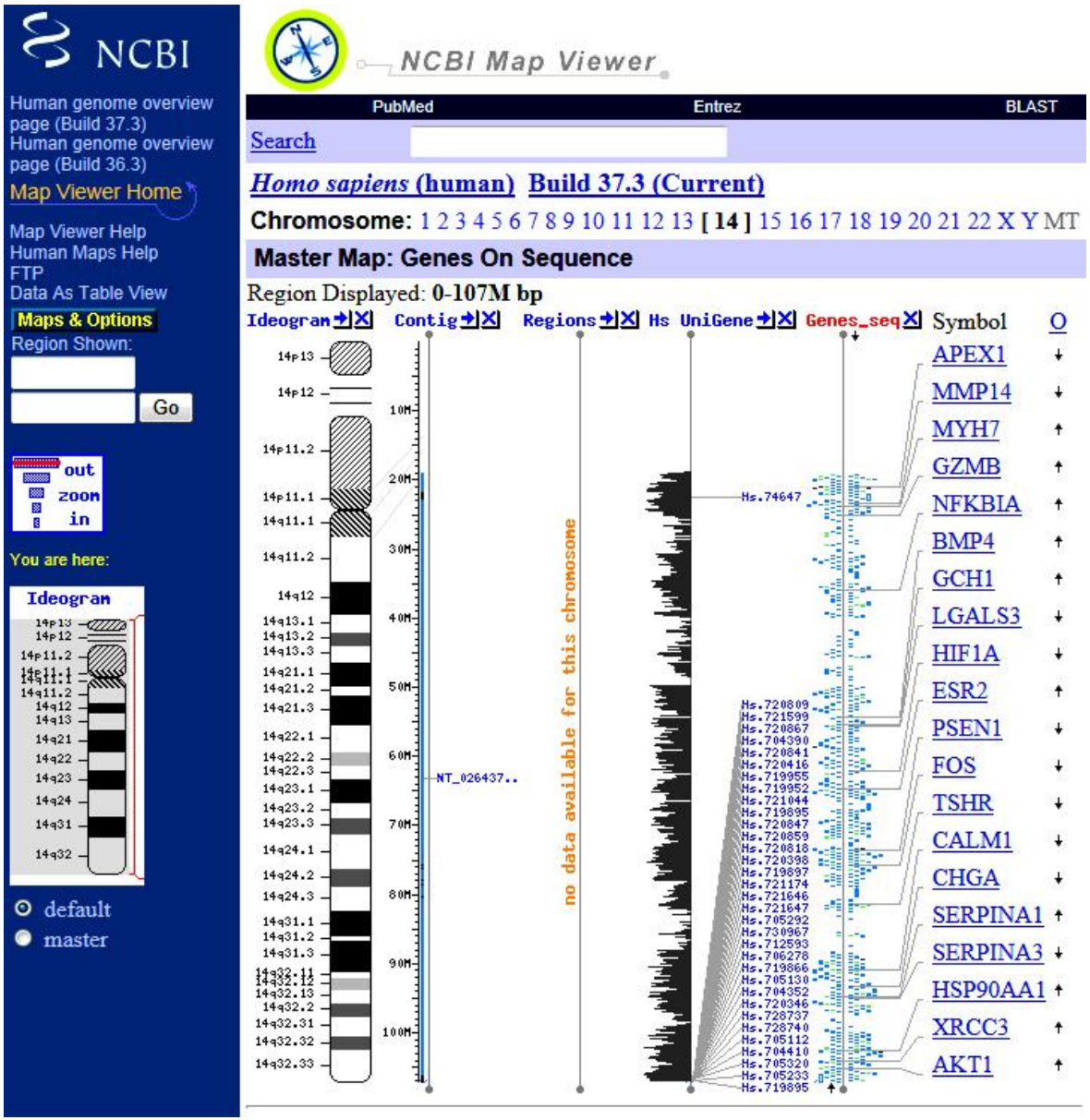
Genetic diseases are caused by abnormalities in genes or chromosomes. Many genetic diseases are conditions present from before birth. Most genetic disorders are quite rare. A genetic disease may or may not be a heritable disorder. Some genetic diseases are passed down from the parents' genes, but others are frequently or always caused by new mutations or changes to the DNA. In other instances, the same disease, for example, some forms of cancer, may stem from an inherited genetic condition in some people, from new mutations in other people, and from non-genetic causes in still other people. There are more than 6,000 known single-gene (or monogenic) disorders, which occur in about 1 out of every 200 births. As their name suggests, these diseases are caused by a mutation in one gene. By contrast, polygenic disorders are caused by several genes, frequently in combination with environmental factors. Examples of genetic phenotypes include Alzheimer's disease, breast cancer, leukemia, Down syndrome, heart disease, and deafness.

3931 "disease genes" are currently present in the GeneCards database

The genes listed here cause, predispose or protect from diseases
(according to OMIM, SWISS-PROT, Genatlas, GeneTests, GAD, GDPInfo, bioalma, Leiden, Atlas, BCGD, TGDB and/or HGMD).

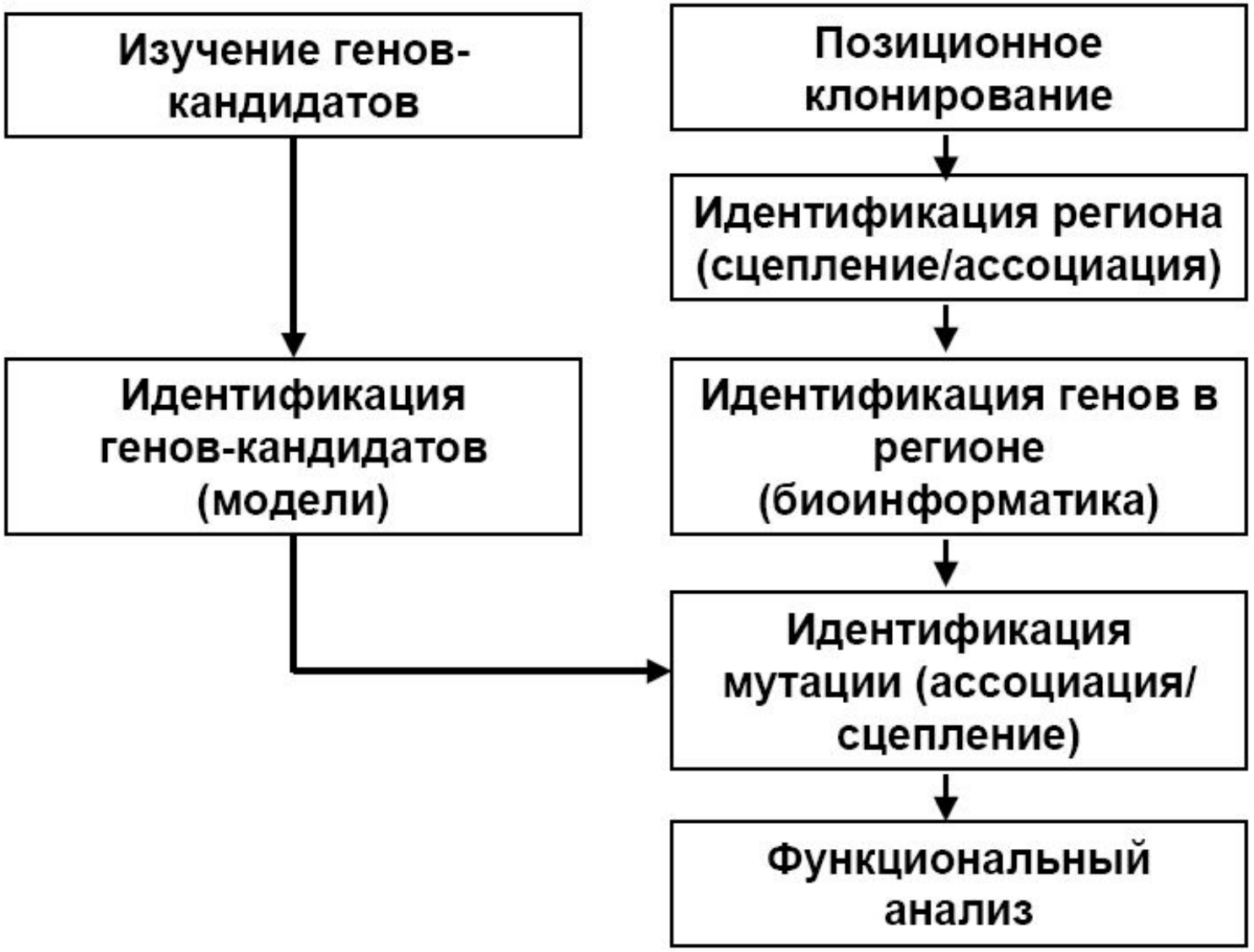
http://www.genecards.org/

БАЗА ДАННЫХ NCBI



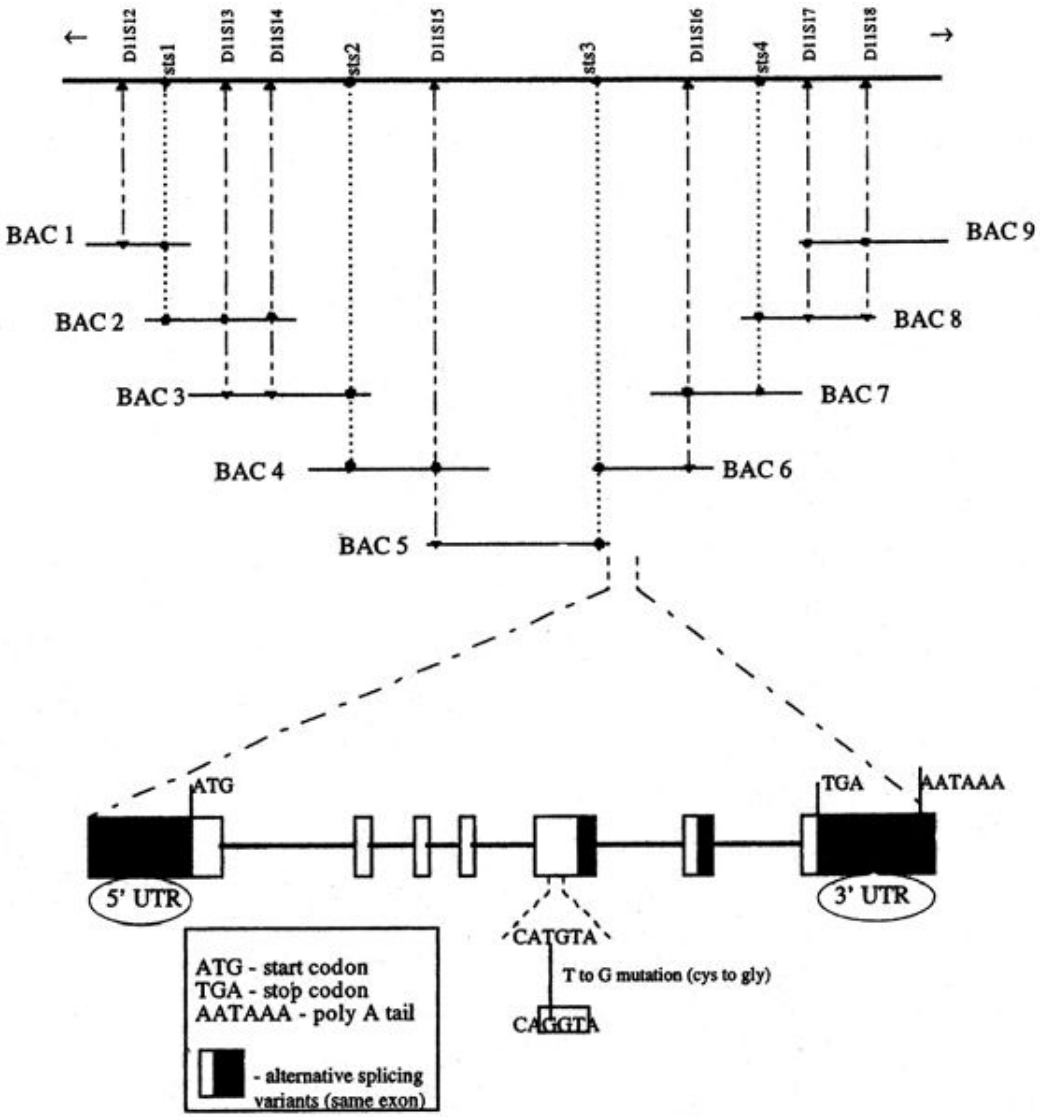
http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/mapview/maps.cgi?taxid=9606

КАРТИРОВАНИЕ ГЕНОВ, КОНТРОЛИРУЮЩИХ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИРОДЫ



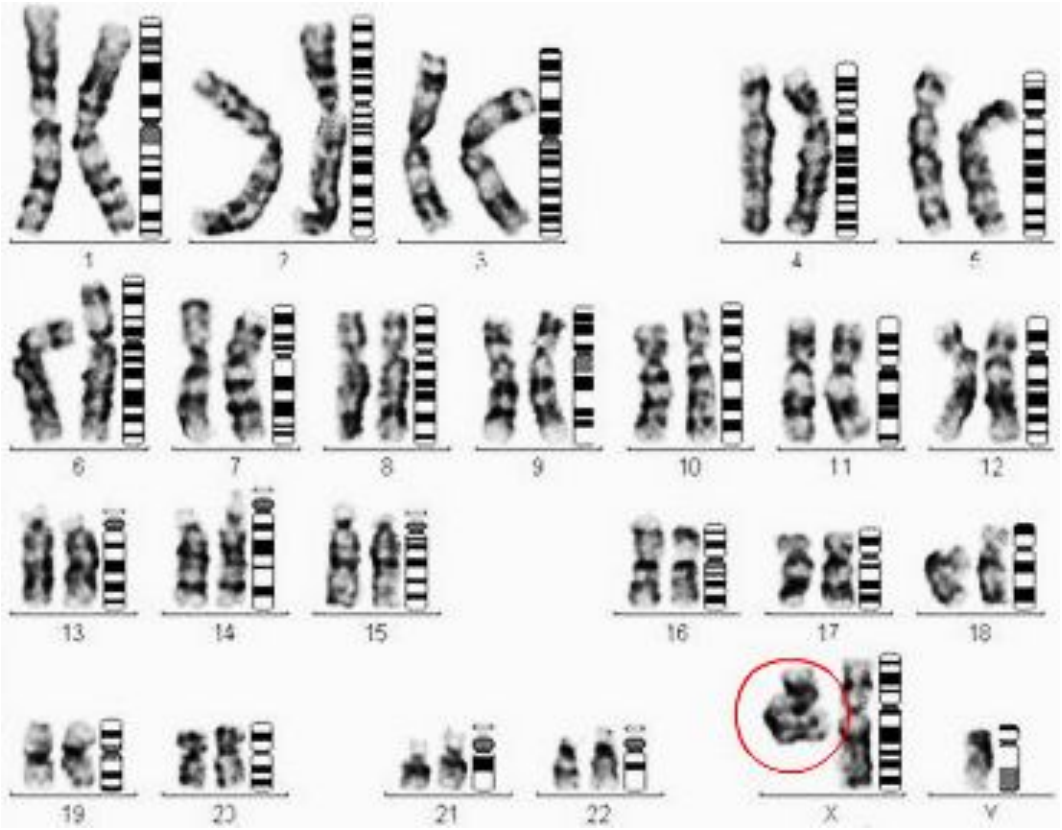
Основные стратегии генетического картирования

КАРТИРОВАНИЕ ГЕНОВ, КОНТРОЛИРУЮЩИХ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИРОДЫ



Основные этапы позиционного клонирования

ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ



Внешний вид пациента и кариотип при синдроме Клайнфельтера

FISH (ФЛУОРЕСЦЕНТНАЯ ГИБРИДИЗАЦИЯ IN SITU)

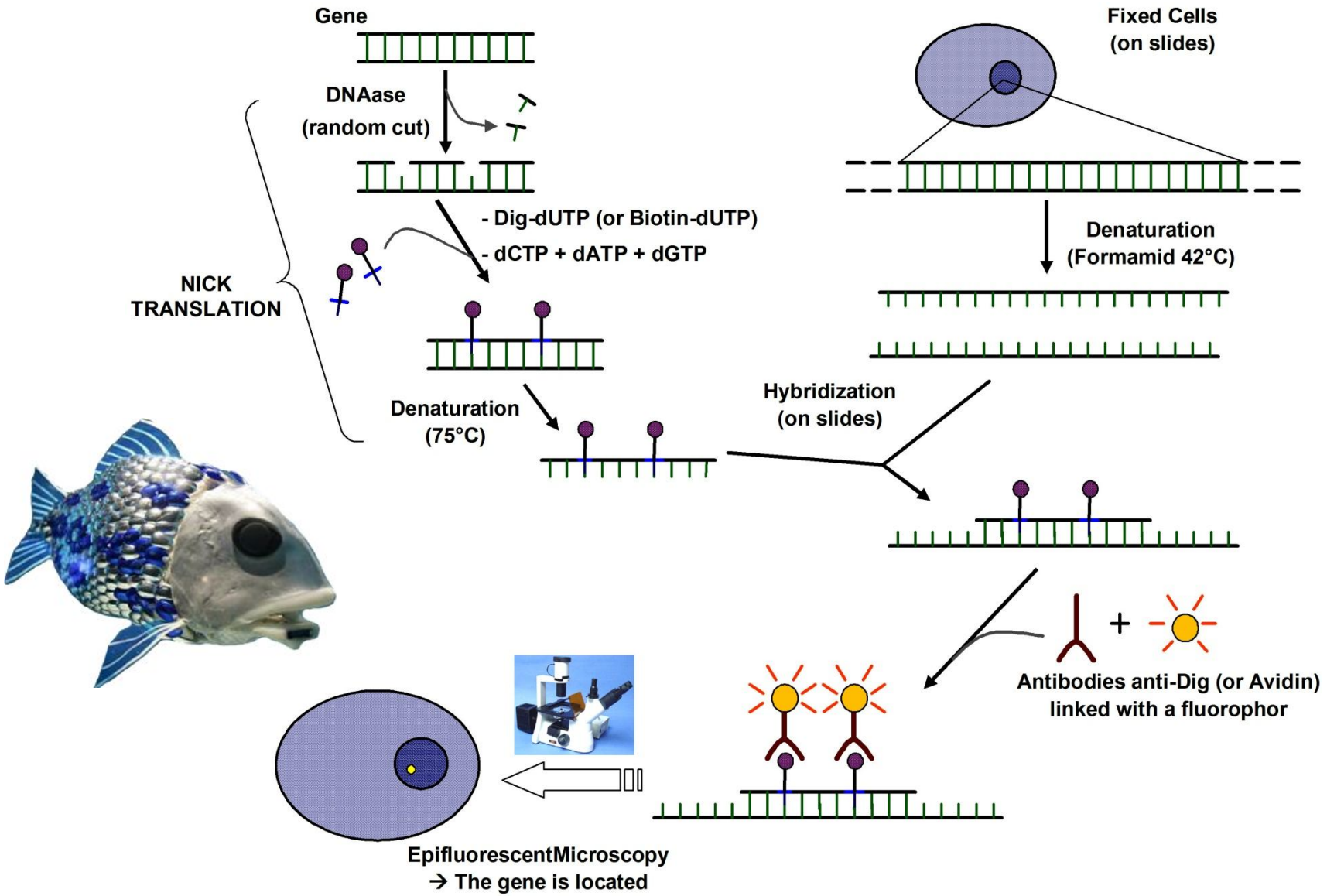
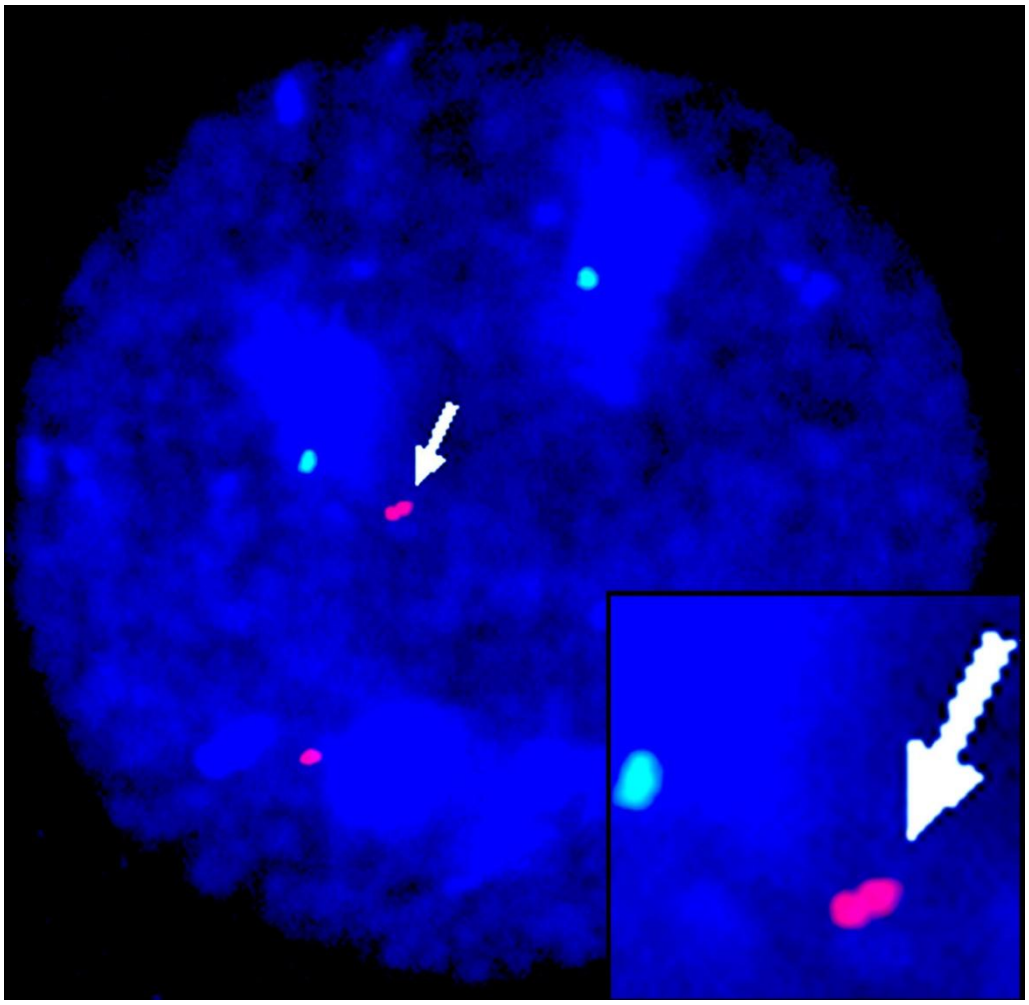


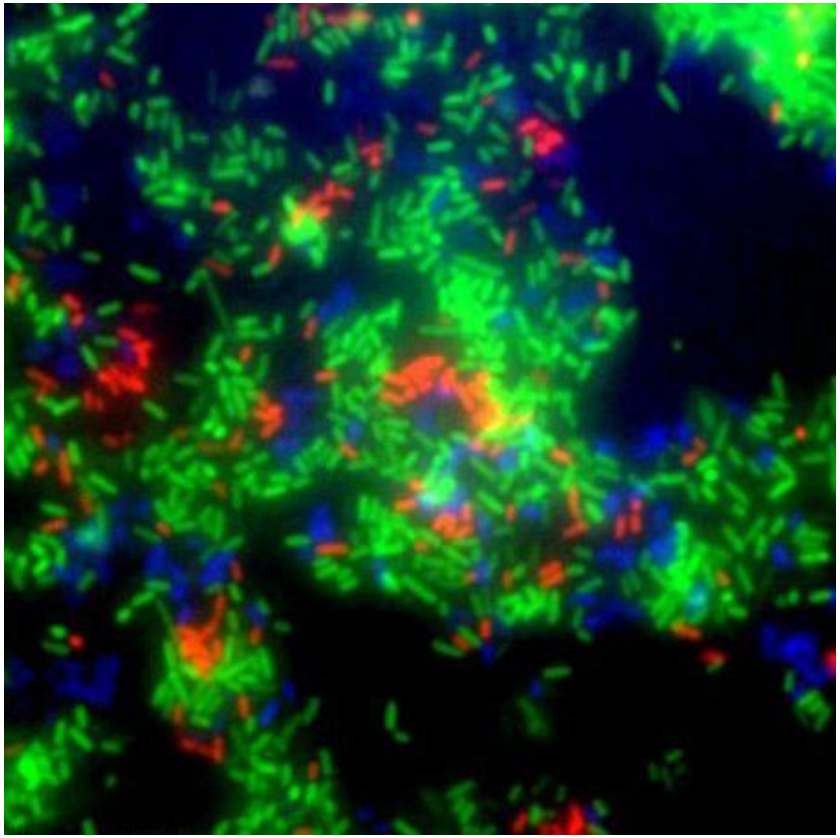
Схема постановки анализа FISH

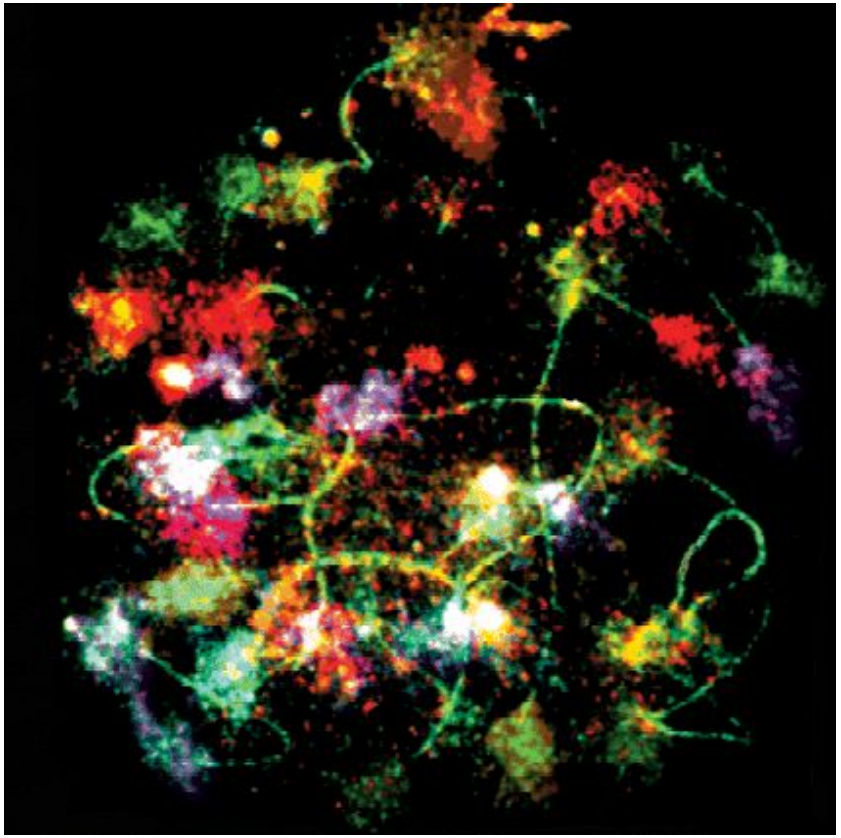
FISH (ФЛУОРЕСЦЕНТНАЯ ГИБРИДИЗАЦИЯ IN SITU)



Детекция амплификации гена
с помощью двухцветного FISH

FISH (ФЛУОРЕСЦЕНТНАЯ ГИБРИДИЗАЦИЯ IN SITU)



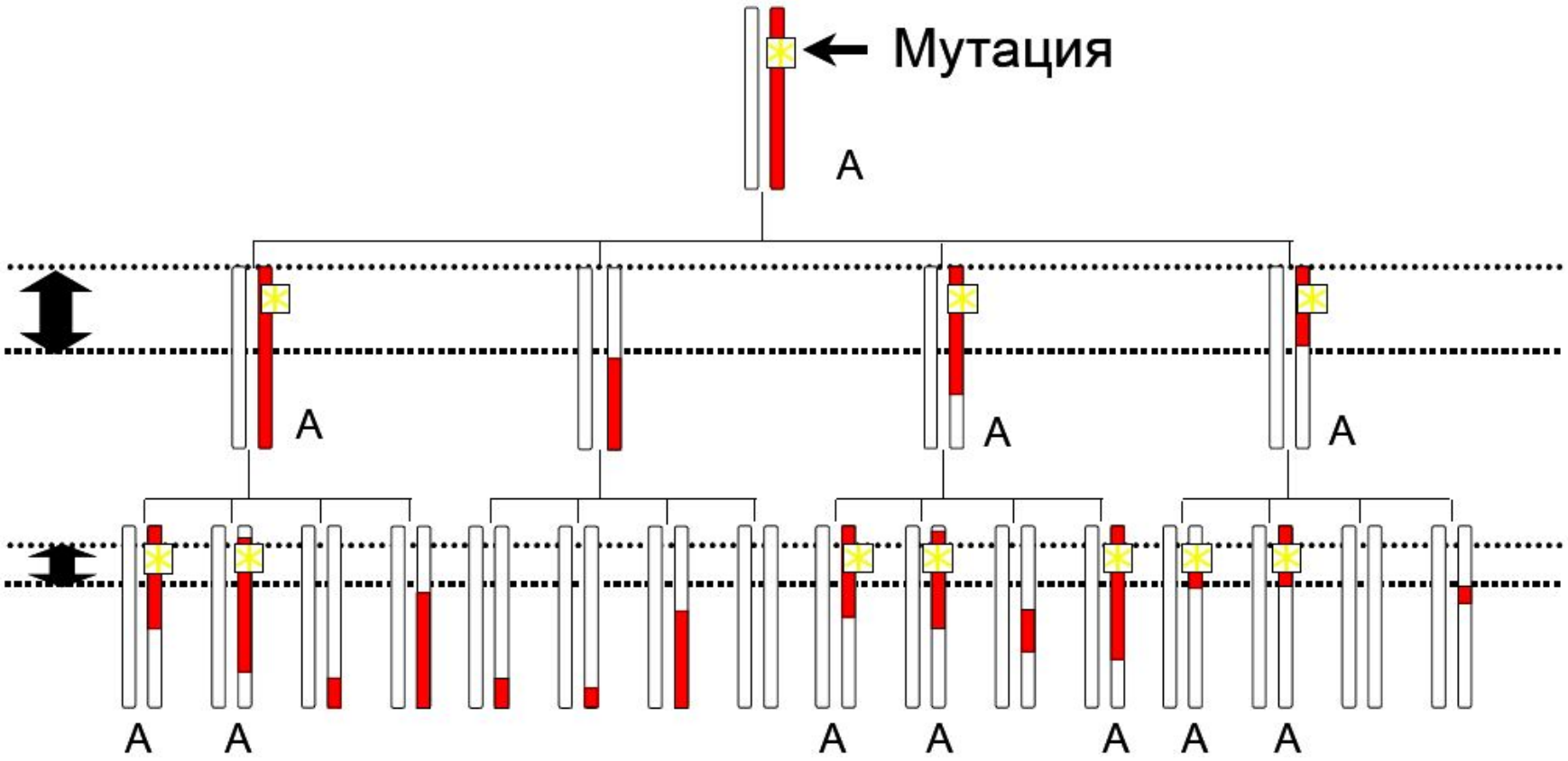


Трехцветный и многоцветный FISH

КАРТИРОВАНИЕ ГЕНОВ, КОНТРОЛИРУЮЩИХ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИРОДЫ

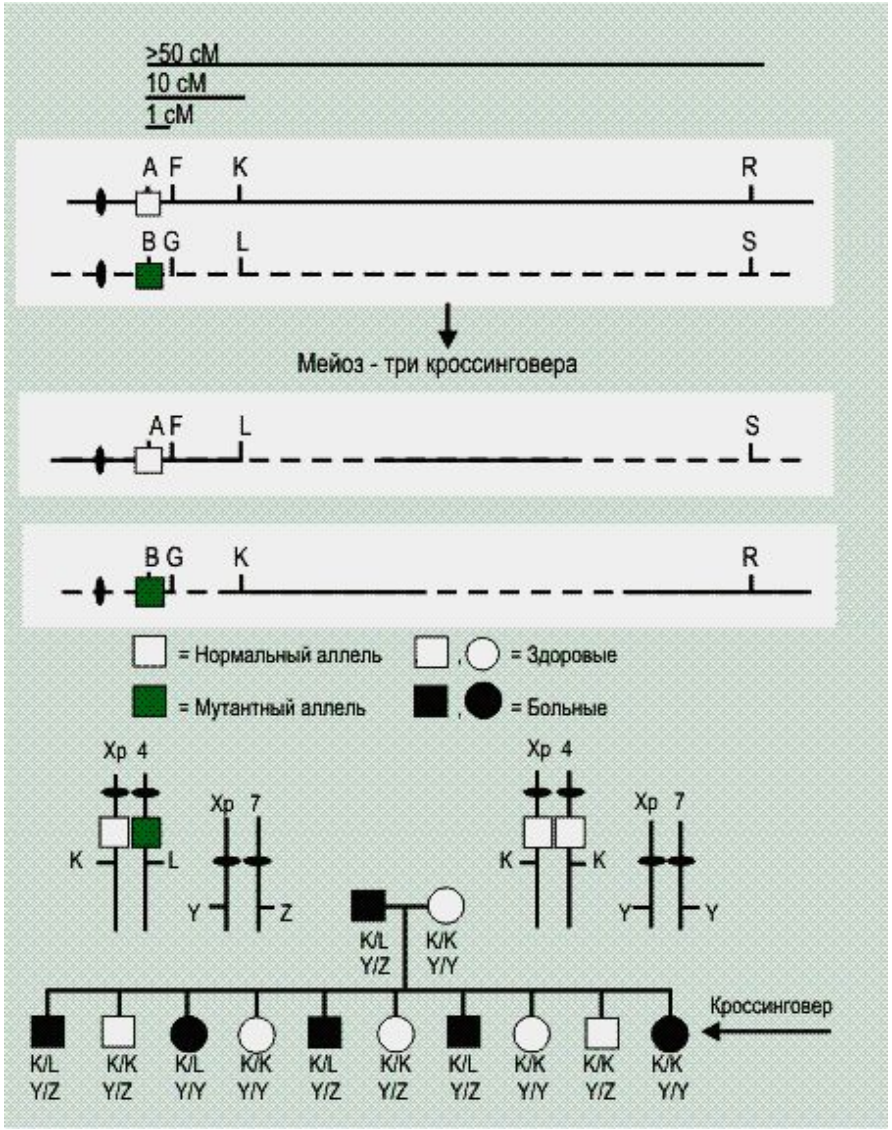
http://hapmap.ncbi.nlm.nih.gov/index.html.en

КАРТИРОВАНИЕ ГЕНОВ, КОНТРОЛИРУЮЩИХ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИРОДЫ



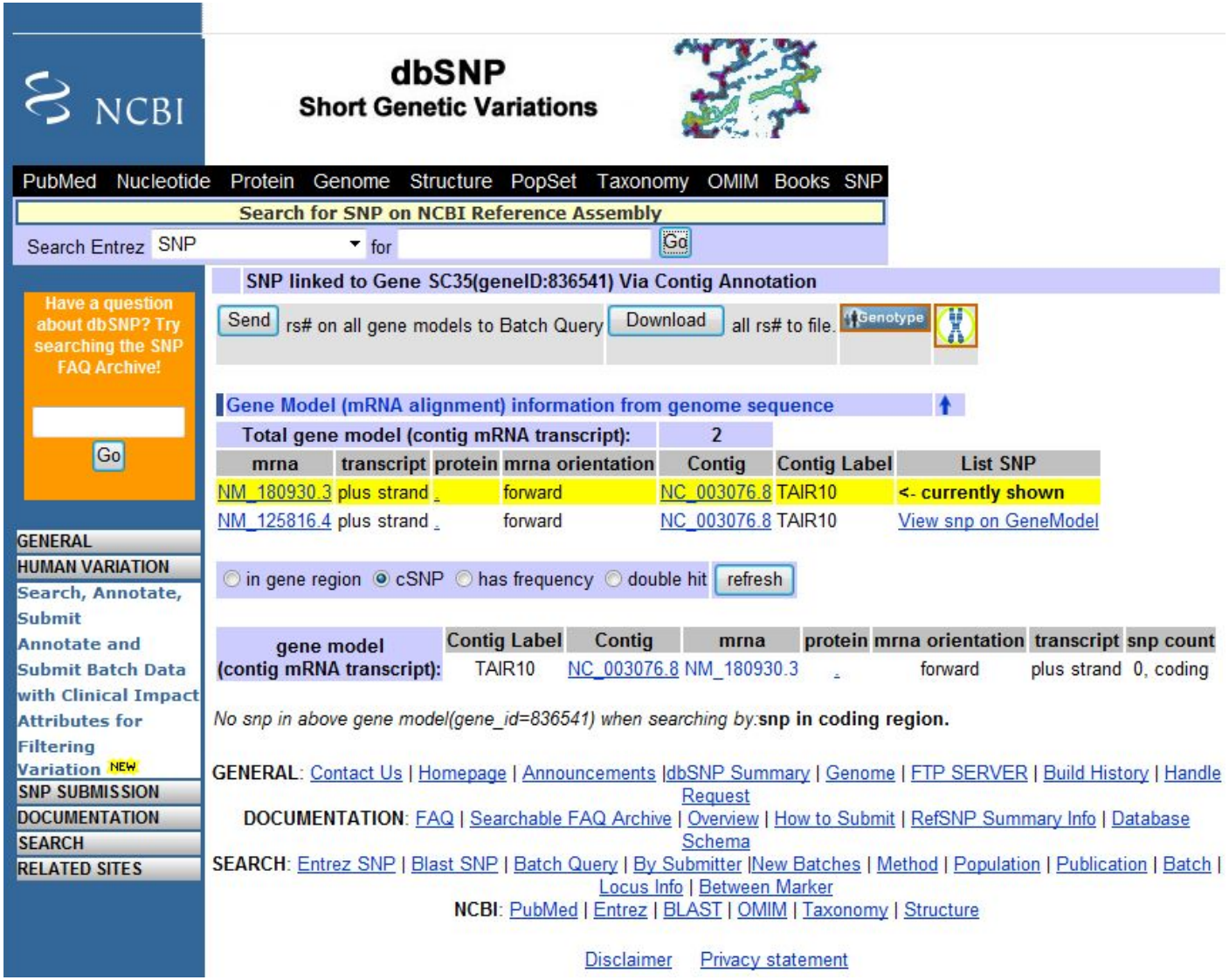
Совместная сегрегация мутации (отмечено квадратом) и болезни (А) в ряду поколений

КАРТИРОВАНИЕ ГЕНОВ, КОНТРОЛИРУЮЩИХ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИРОДЫ



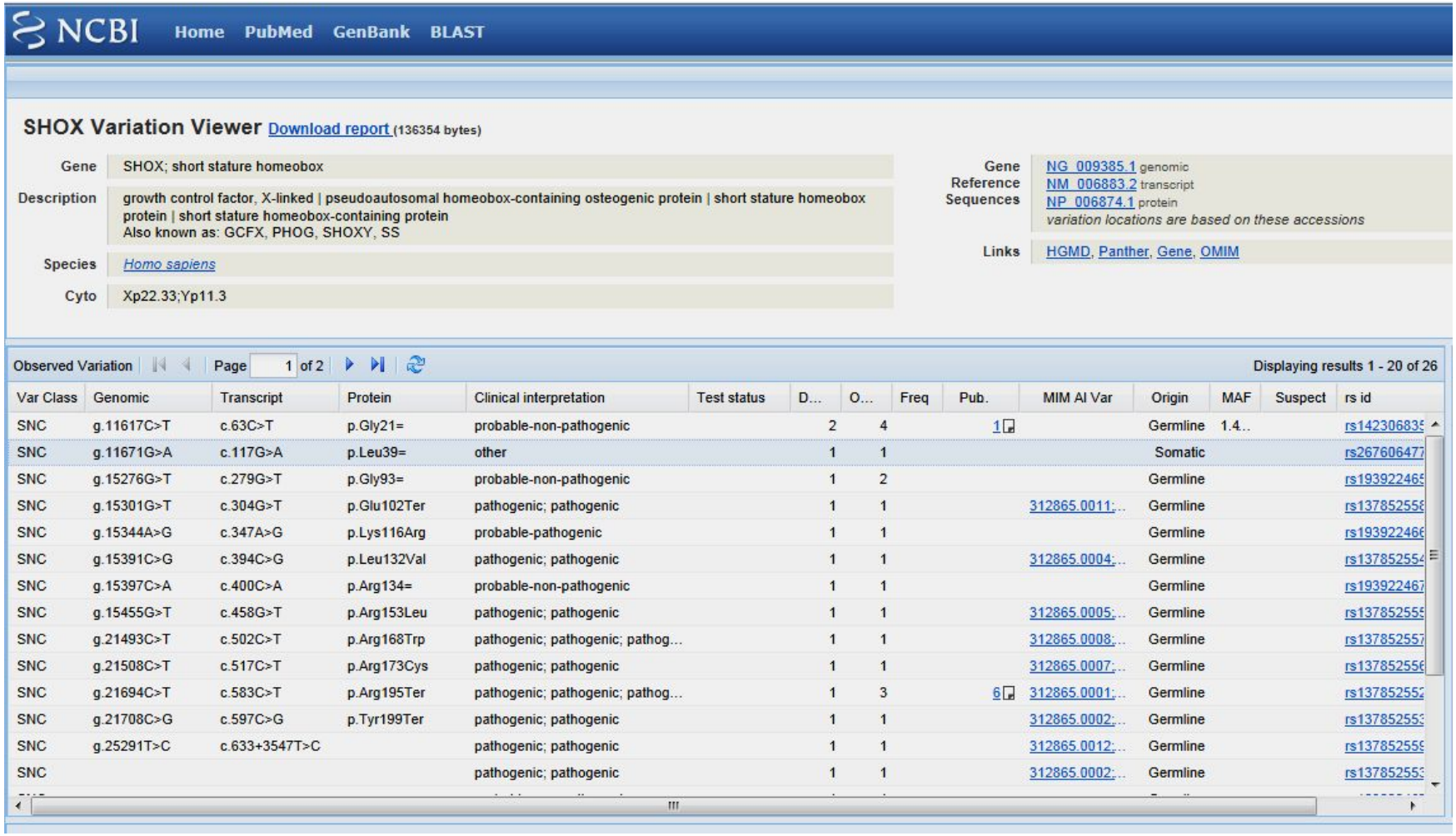
Анализ сцепления

КАРТИРОВАНИЕ ГЕНОВ, КОНТРОЛИРУЮЩИХ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИРОДЫ



http://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp

КАРТИРОВАНИЕ ГЕНОВ, КОНТРОЛИРУЮЩИХ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИРОДЫ



NCBI Home PubMed GenBank BLAST

SHOX Variation Viewer Download report (136354 bytes)

Gene	SHOX; short stature homeobox
Description	growth control factor, X-linked | pseudoautosomal homeobox-containing osteogenic protein | short stature homeobox protein | short stature homeobox-containing protein Also known as: GCFX, PHOG, SHOXY, SS
Species	*Homo sapiens*
Cyto	Xp22.33;Yp11.3

Gene Reference Sequences	NG_009385.1 genomic NM_006883.2 transcript NP_006874.1 protein *variation locations are based on these accessions*
Links	HGMD, Panther, Gene, OMIM

Observed Variation | Page 1 of 2 | Displaying results 1 - 20 of 26

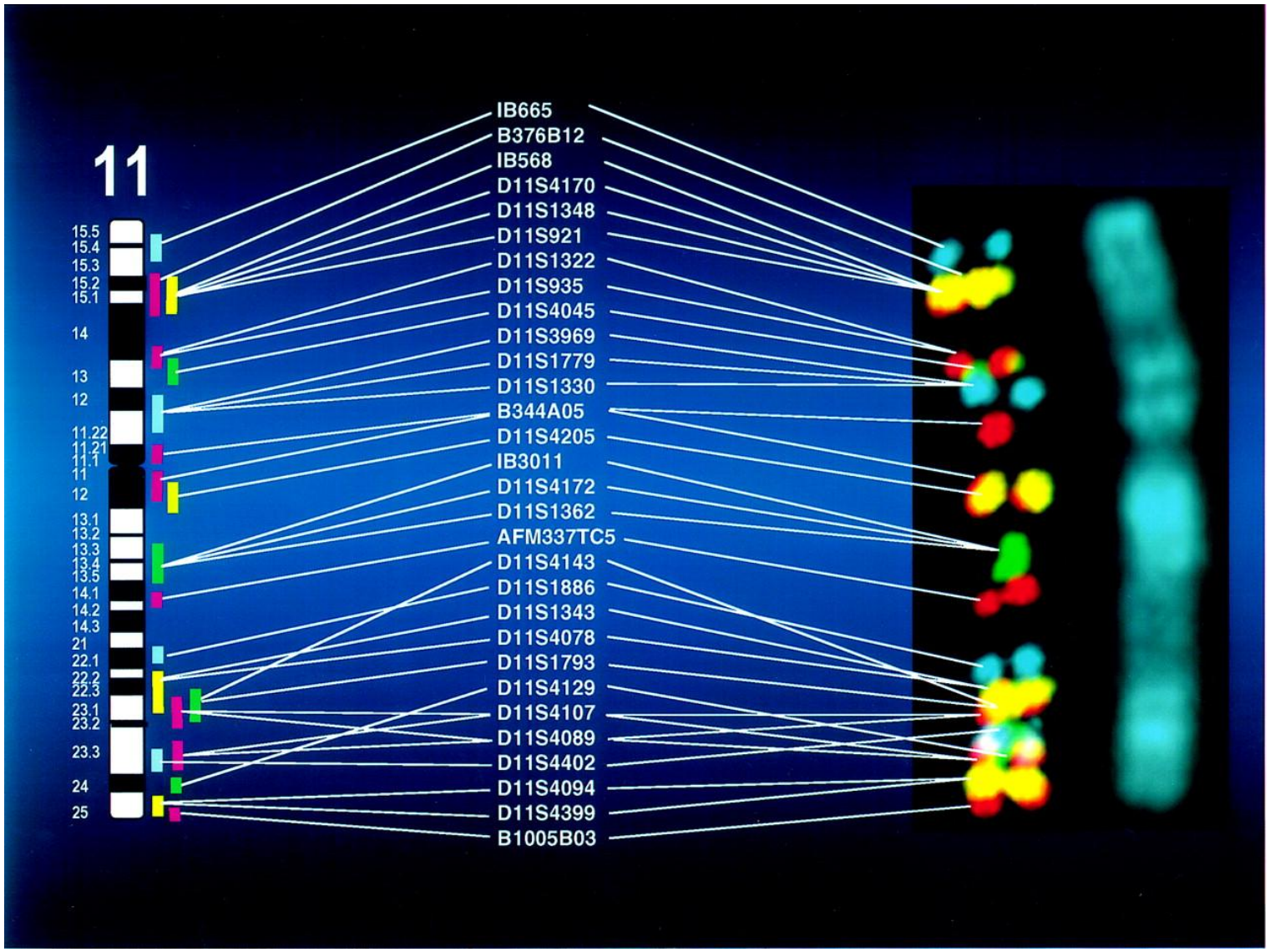
Var Class	Genomic	Transcript	Protein	Clinical interpretation	Test status	D...	O...	Freq	Pub.	MIM Al Var	Origin	MAF	Suspect	rs id
SNC	g.11617C>T	c.63C>T	p.Gly21=	probable-non-pathogenic		2	4		1		Germline	1.4...		rs142306835
SNC	g.11671G>A	c.117G>A	p.Leu39=	other		1	1				Somatic			rs267606477
SNC	g.15276G>T	c.279G>T	p.Gly93=	probable-non-pathogenic		1	2				Germline			rs193922465
SNC	g.15301G>T	c.304G>T	p.Glu102Ter	pathogenic; pathogenic		1	1			312865.0011;...	Germline			rs137852558
SNC	g.15344A>G	c.347A>G	p.Lys116Arg	probable-pathogenic		1	1				Germline			rs193922466
SNC	g.15391C>G	c.394C>G	p.Leu132Val	pathogenic; pathogenic		1	1			312865.0004;...	Germline			rs137852554
SNC	g.15397C>A	c.400C>A	p.Arg134=	probable-non-pathogenic		1	1				Germline			rs193922467
SNC	g.15455G>T	c.458G>T	p.Arg153Leu	pathogenic; pathogenic		1	1			312865.0005;...	Germline			rs137852555
SNC	g.21493C>T	c.502C>T	p.Arg168Trp	pathogenic; pathogenic; pathog...		1	1			312865.0008;...	Germline			rs137852557
SNC	g.21508C>T	c.517C>T	p.Arg173Cys	pathogenic; pathogenic		1	1			312865.0007;...	Germline			rs137852556
SNC	g.21694C>T	c.583C>T	p.Arg195Ter	pathogenic; pathogenic; pathog...		1	3		6	312865.0001;...	Germline			rs137852552
SNC	g.21708C>G	c.597C>G	p.Tyr199Ter	pathogenic; pathogenic		1	1			312865.0002;...	Germline			rs137852553
SNC	g.25291T>C	c.633+3547T>C		pathogenic; pathogenic		1	1			312865.0012;...	Germline			rs137852559
SNC				pathogenic; pathogenic		1	1			312865.0002;...	Germline			rs137852553

КАРТИРОВАНИЕ ГЕНОВ, КОНТРОЛИРУЮЩИХ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИРОДЫ

Платформа	Количество полиморфных маркеров	Охват, %
Illumina HumanHap300	317511	75
Affymetrix SNP Array 5.0	500568	65
Illumina HumanHap550	555352	87
Illumina Human610	620901	89
Illumina HumanHap650Y	660917	87
Affymetrix SNP Array 6.0	более 800000	83
Illumina Human1M	1199187	93

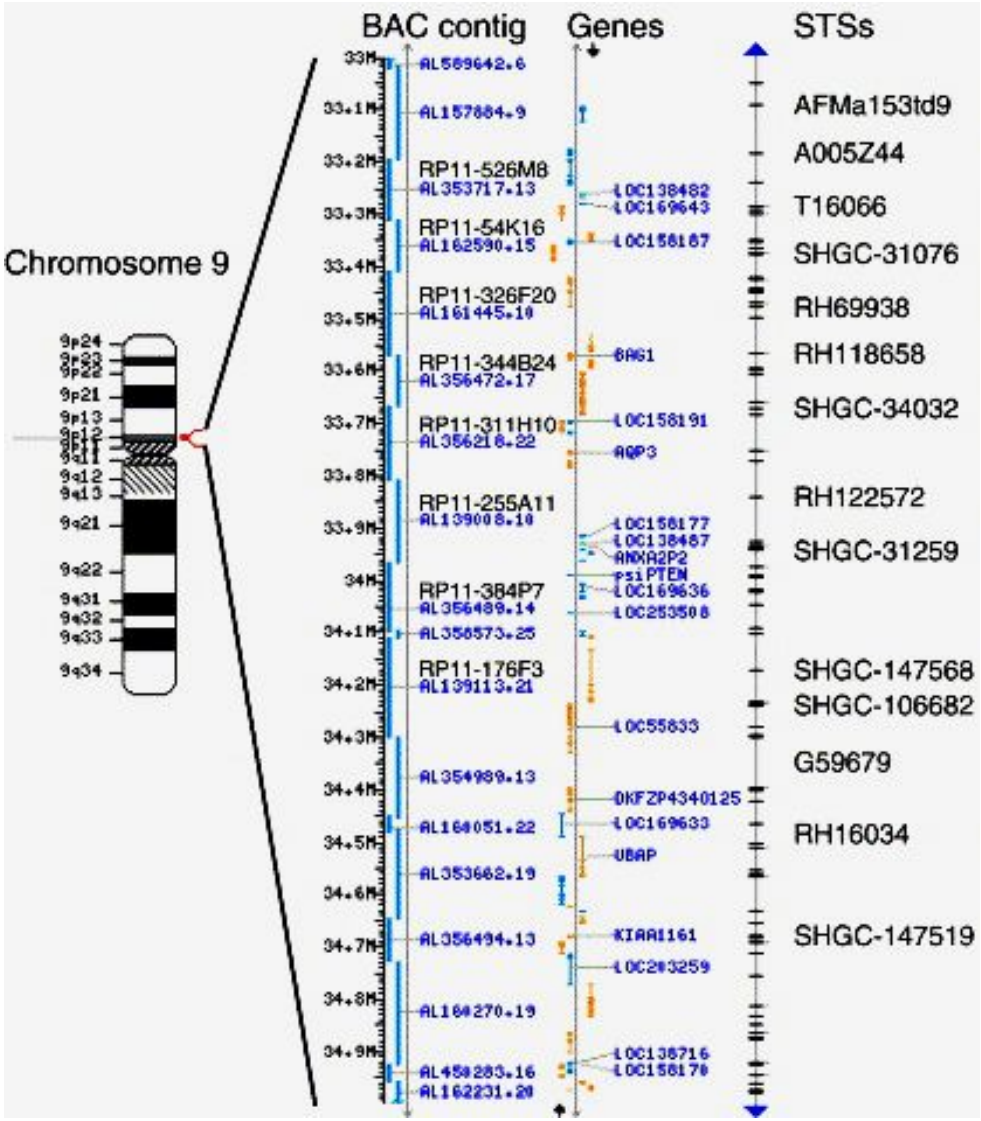
Коммерчески доступные платформы генотипирования на микрочипах высокой плотности

КАРТИРОВАНИЕ ГЕНОВ, КОНТРОЛИРУЮЩИХ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИРОДЫ



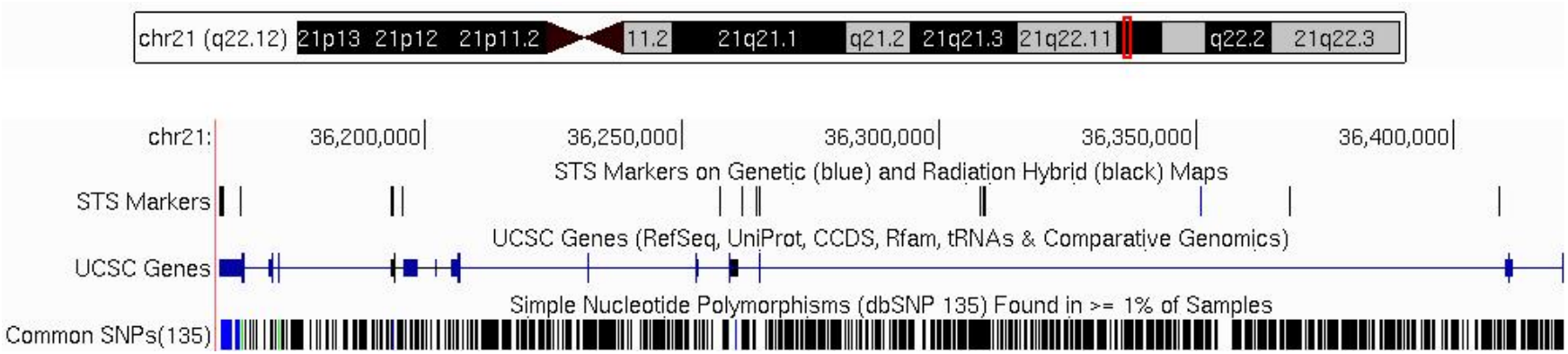
Группа STS-маркеров в 11-й хромосоме человека

КАРТИРОВАНИЕ ГЕНОВ, КОНТРОЛИРУЮЩИХ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИРОДЫ



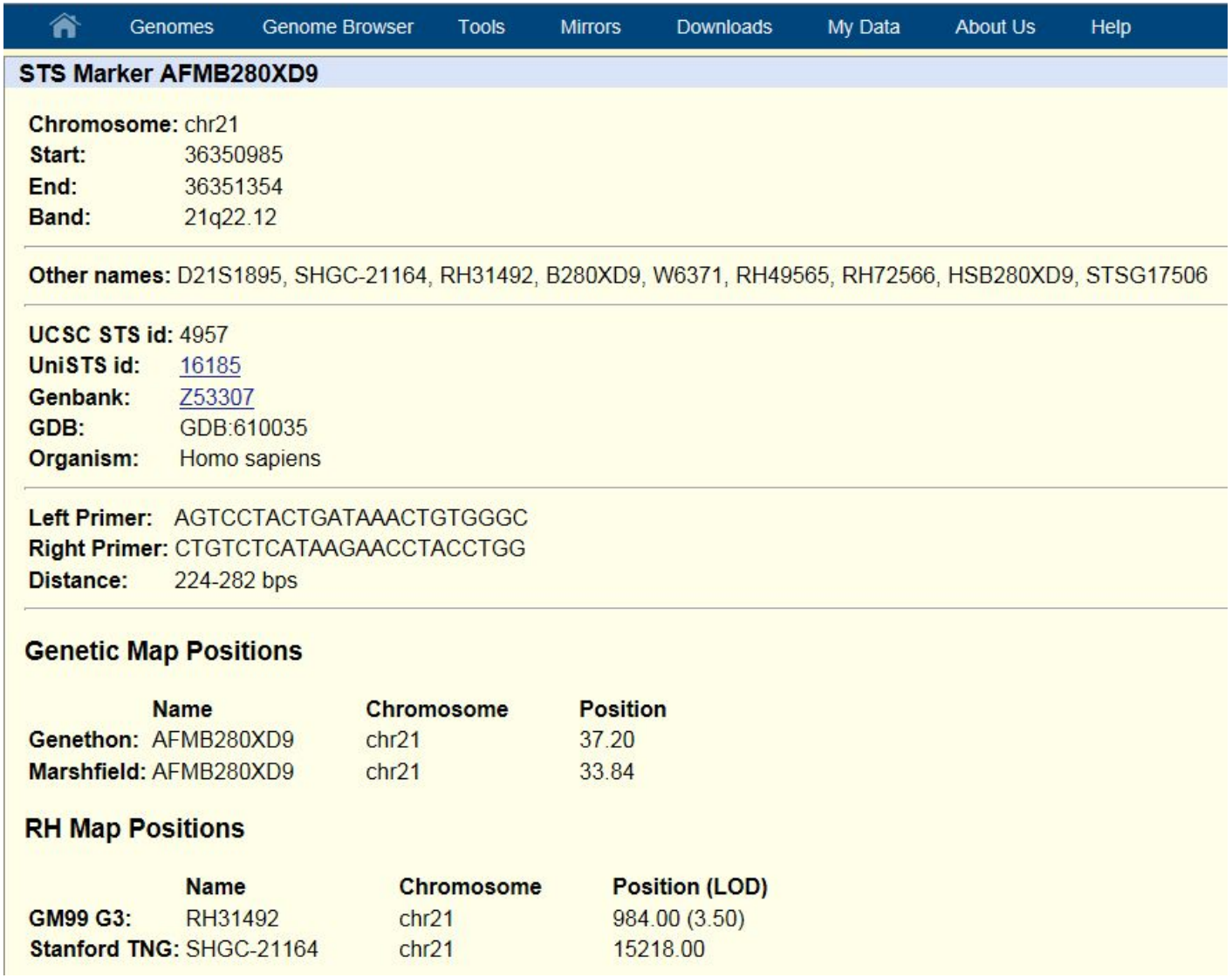
Группа STS-маркеров в 9-й хромосоме человека

КАРТИРОВАНИЕ ГЕНОВ, КОНТРОЛИРУЮЩИХ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИРОДЫ



STS-маркеры гена RUNX1 человека

КАРТИРОВАНИЕ ГЕНОВ, КОНТРОЛИРУЮЩИХ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРИРОДЫ



STS-маркер AFMB280XD9