

# Caratterizzazione di SNPs, PFM, INDELs

## Dati inerenti al DataBase snpImpactResource

### Dati

- 759 **Elementi Funzionali**
- 238 **Linee Cellulari**
- 14'810'175 **SNPs**
- 5'424 **PFM**
- 5'352 **SNPs in PFM**

### Tabelle presenti nel DataBase di snpImpactResource

- CellLines
- INDELs
- GeneSymbols
- FunctionalElement
- MotifDatabases
- PFM
- SNPs\_FunctionalElement
- PFM\_MotifDatabases
- PFM\_GeneSymbols
- SNPs
- Symbols

### Geni dei recettori ormonali presi in considerazione per lo studio

Acronimo	Gene ID	Nome completo
AR	24	Androgen receptor
ESR1	401	Estrogen receptor 1
ESR2	402	Estrogen receptor 2
GR	1055	Glucocorticoid receptor
HR	1056	Lysine Demethylase And Nuclear receptor Corepressor
PGR	1117	Progesterone receptor

### Elementi Funzionali (ElementID)

- EnhancerON = 754 or (477 and not 475)
- EnhancerOFF = 475 and 471 and not 477
- Promoter = 755

**Promoter** = ( H3K4me3 ) and ( not H3K4me1 )

**EnhancerON** = (H3K4me1) and (H3K27ac) and not( H3K4me3)

**EnhancerOFF** = ( H3K4me3 ) and ( not H3K4me1) and (H3K9Ac or H3K14Ac)

## Modifiche Istoniche presenti

- H3K4me3
- H3K56ac
- H3K79me1
- H3K79me2
- H3K9ac
- H3K9me1
- H3K9me2
- H3K9me3
- H4K12ac
- H4K20me1
- H4K5ac
- H4K8ac
- H4K91ac

## Tipologie degli elementi

Le analisi sui dati devono discriminare per varie fattori, fra cui i piu' importanti sono il tipo di file da cui e' stato elaborato lo SNP, che comprende File Type degli ElementiFunzionali.

- **SNPs\_FunctionalElement.fileType:** Broad or Narrow

Un'altra importante considerazione va fatta per le diverse tipologie di modifica dello SNP, in quanto si puo' avere un cambiamento in positivo o negativo (match or change) per l'affinita' all' elemento che si associa alla sequenza, oppure si puo' avere un'addizione o delezione di uno SNP che solitamente porta un effetto negativo.

- **SNPs\_PFM.type:** match , change , addition or deletion

## Acronimi Utilizzati

<b>TSS</b>	Transcriptional Start Site
<b>DHS</b>	DNase hypersensitivity
<b>TFBS</b>	TF Binding Site
<b>GWAS</b>	Genome wide association studies
<b>QTL</b>	Quantitative trait Loci
<b>eQTL</b>	Expression Quantitative trait Loci