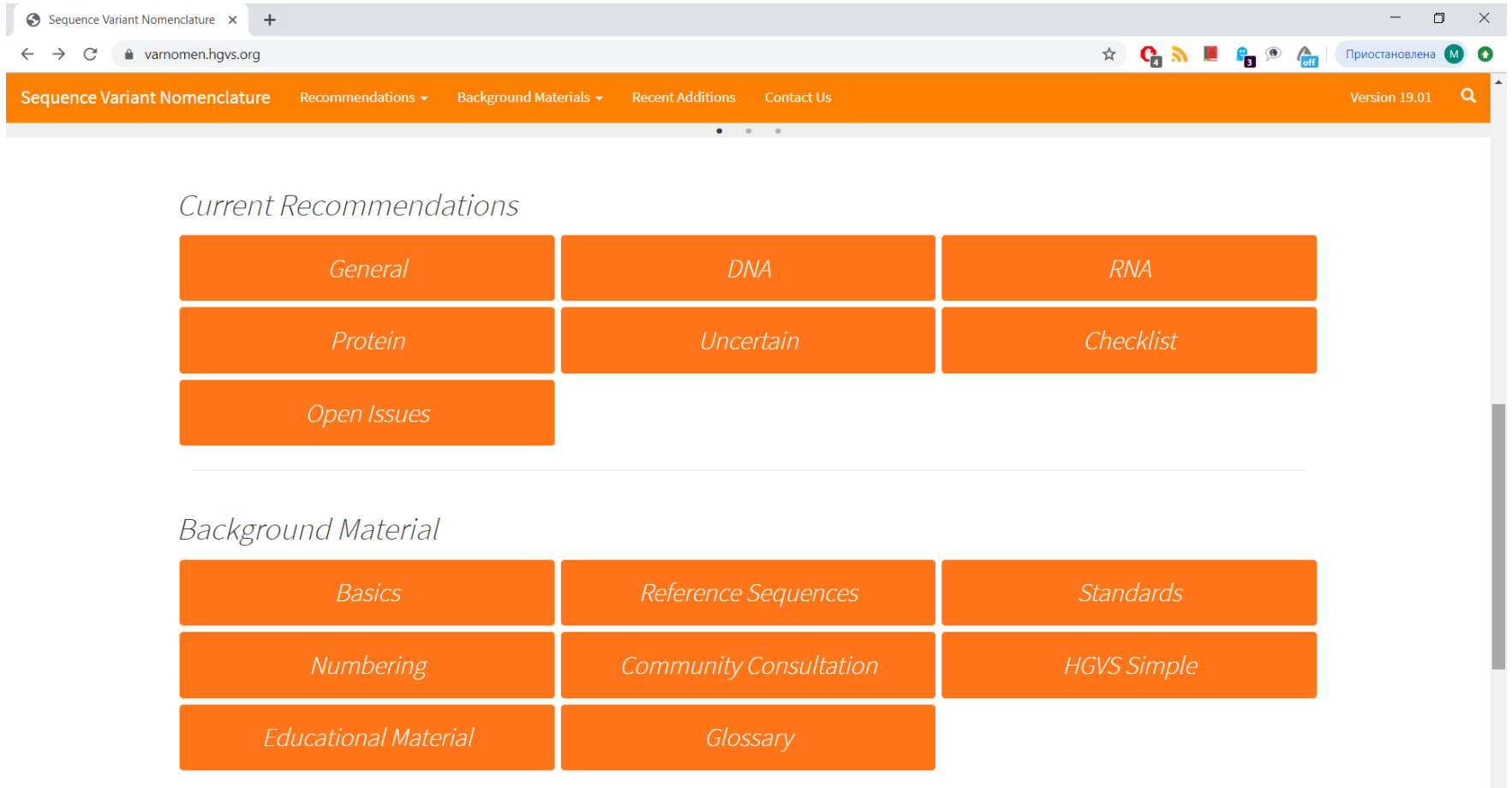


Номенклатура названий мутаций в соответствии с правилами HGVS

Прошлякова Татьяна Юрьевна

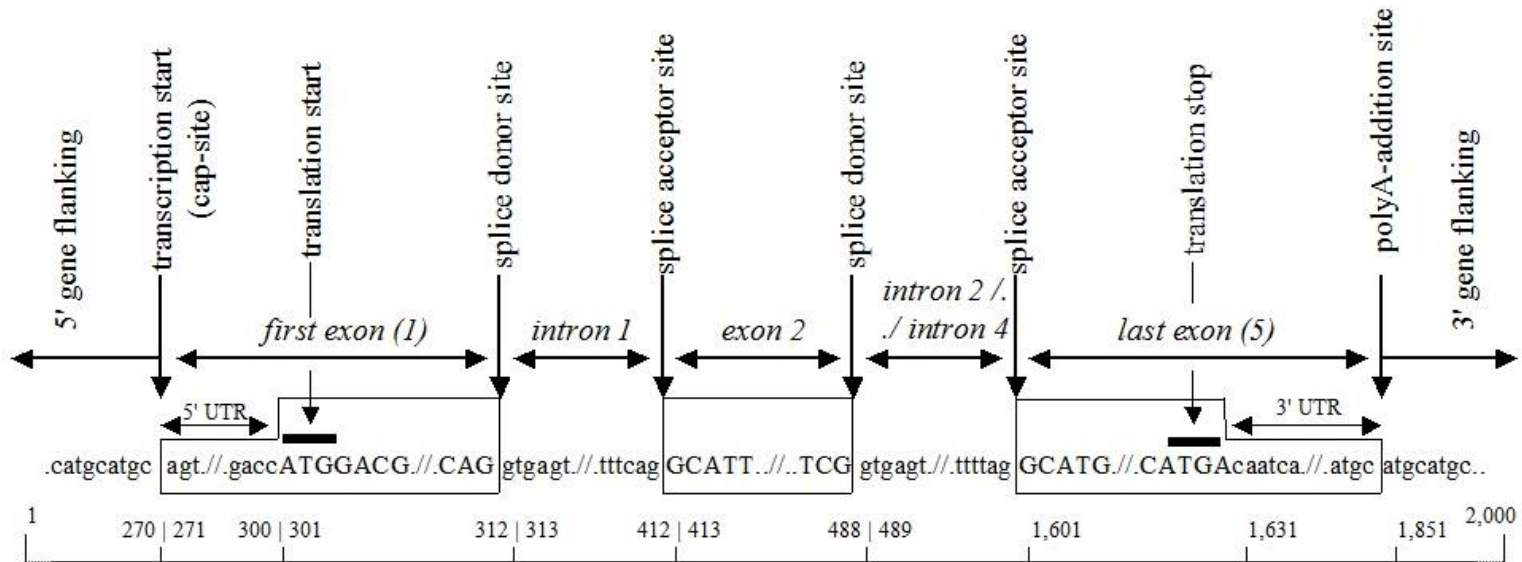
Sequence Variant Nomenclature

Human Genome Variation Society



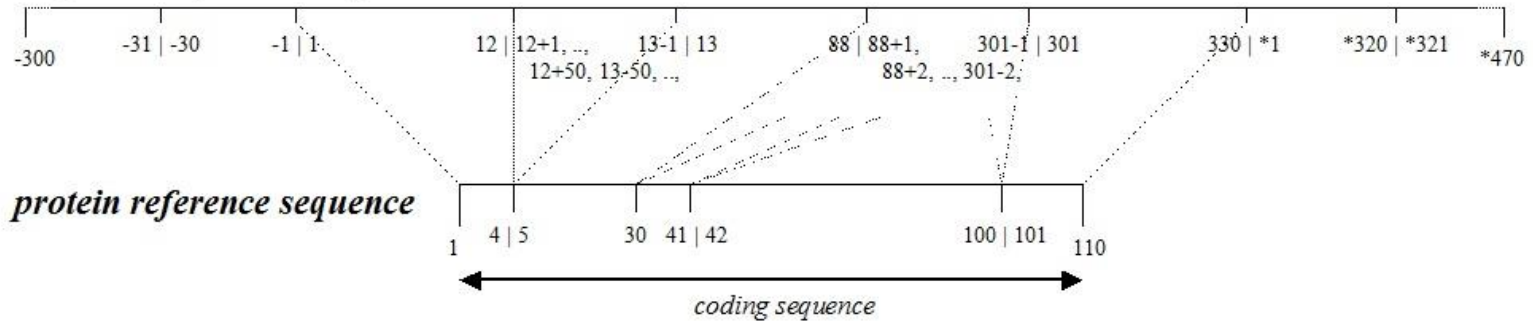
- <https://varnomen.hgvs.org/>

Структура гена



genomic reference sequence

coding DNA reference sequence



<http://www.hgvs.org/mutnomen/RefSeq.jpg>

Условные обозначения

Знак	Значение
g.	Геномная ДНК
c.	Кодирующая ДНК
m.	Митохондриальная ДНК
p.	Последовательность аминокислот в белке
*	Терминирующий кодон (стоп-кодон)
>	Замена в последовательности <i>ДНК или РНК, но не протеина</i>
—	Ряд нуклеотидов

Замены в последовательности ДНК и нумерация

Локализация изменения	По последовательности геномной ДНК*	По последовательности кодирующей ДНК
5'-UTR	g.13793T>G	с.-5T>G
Кодирующий регион	g.59883A>G	с.1445A>G
Интрон	g.13874G>T	с.76+1G>T
	g.59871A>C	с.1434-2A>C
3' UTR и 3' – фланкирующий регион	g.108350G>C	с.*49G>C

Замены в кДНК и в аминокислотной последовательности

Изменение	По последовательности кодирующей ДНК	По последовательности аминокислот
Повреждение промотора или изменение в иницирующем ATG-кодоне	e.g. c.2T>G	p.0
		p.0?
Синонимичная замена	c.1311T>C	p.Ile437= (p.I437=)
Миссенс-замена	c.1445A>G	p.Asp482Gly (p.D482G)
Нонсенс-замена	c.1405C>T	p.Gln469* (p.Q469*, p.Gln469Ter, p.Gln469Term)
Замена стоп-кодона на смысловой кодон	c.3964T>C	p.*1322Argext*17
		p.*1322Argext*?
Замена двух (и более) нуклеотидов подряд	[c.1311T>G; c.1312C>G]	[p.Ile437Met; p.Leu438Val]

Делеции в последовательностях ДНК

g/c. <first deletion nucleotide №>_<last deletion nucleotide №>del(NNN)

- g.301del (g.301delA), g.301_304del (g.301_304delAGTG);
- c.330del (c.330delG), c.330_331del (c.330_331delGC);
- c.120_123+48del;
- c.124-12_129del;
- c.-11_-4del;
- c.*8_*21del.

ATGTTGTGCC -> ATGTTG_CC

c.7_8del (c.7_8delTG), а не c.5_6delTG

Дубликации в последовательностях ДНК

g/c. <first duplication nucleotide №>_<last duplication nucleotide №>dup(NNN)

- g.301dup (g.301dupA), g.301_304dup (g.301_304dupAGTG);
- c.330dup (c.330dupG), c.330_331dup (c.330_331dupGC);
- c.120_123+48dup;
- c.124-12_129dup;

ATGTTGTGCC -> ATGTTGTGTGCC

c.7_8dup (c.7_8dupTG), а не c.5_6dupTG

Инсерции в последовательностях ДНК

У вставившегося нуклеотида нет своего номера в референсной последовательности!

g/c. <previous nucleotide №>_<next nucleotide №>insNNN

Вставки, повторяющие предыдущие нуклеотиды референсной последовательности, всегда описываются как дубликации, а не как инсерции

- g.451_452insT, c.51_52insT;
- g.451_452insGAGA, c.51_52insGAGA

Референсные последовательности и варианты

- GenBank <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genbank/>
- UCSC Genome Bioinformatics <http://genome-euro.ucsc.edu/>
- Ensembl <http://www.ensembl.org/index.html>
- The Human Gene Mutation Database
<http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>
- MITOMAP A human mitochondrial genome database
<http://www.mitomap.org/MITOMAP>
- Human Genome Organisation <http://www.hugo-international.org/>
- dbSNP <http://www.hugo-international.org/>
- OMIM <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>