

# 人类遗传突变数据库及其应用 The Application of Human Mutation Databases

庄永龙<sup>1</sup>, 周敏<sup>2</sup>, 李衍达<sup>1</sup>, 沈岩<sup>2</sup>ZHUANG Yong-long<sup>1</sup>, ZHOU Min<sup>2</sup>, LI Yan-da<sup>1</sup>, SHEN Yan<sup>2</sup>

<sup>1</sup>清华大学自动化系生物信息学研究所, 教育部生物信息学重点实验室, 北京 100084; <sup>2</sup>中国协和医科大学基础医学院 100005 国家人类基因组研究中心 100176 1 Institute of Bioinformatics, Tsinghua University, BeiJing 100084, China; 2 Institute of Basic Medical Sciences, Chinese Academy of Medical Sciences, BeiJing 100005, China Chinese National Human Genome Center, BeiJing 100176, China

收稿日期 修回日期 网络版发布日期 接受日期

## 摘要

随着人类基因组序列草图的完成, 基因组突变的研究显得日益重要, 而越来越多的突变信息的积累, 使得各种突变数据库相继诞生。本文根据各种数据库的功能, 对目前的人类突变相关数据库资源进行了分类总结, 分类为突变数据库、单核苷酸多态信息数据库、与疾病相关的突变数据库、突变对蛋白质的影响、突变图谱以及特定基因的突变信息, 分析该如何合理使用这些遗传突变数据资源, 以及目前的突变数据库所存在的问题。Abstract: Researches on genome mutation are becoming more and more important with the finish of human genome DNA draft. This review is to classify the existing human mutation databases, including mutation database, SNP(single nucleotide polymorphisms) databases, mutation databases about disease, mutation databases about proteins, mutation databases about map and mutation information about specific gene. We also give advice on how to utilize these mutation databases, and discuss problems of existing databases.

关键词 [突变数据库](#) [遗传突变](#) [SNP](#)[Key words](#) [mutation database](#) [genetic mutation](#) [single nucleotide polymorphisms](#)

分类号

## Abstract

## Key words

DOI:

通讯作者

扩展功能	
本文信息	
▶ <a href="#">Supporting info</a>	
▶ <a href="#">PDF(0KB)</a>	
▶ <a href="#">[HTML全文](0KB)</a>	
▶ <a href="#">参考文献</a>	
服务与反馈	
▶ <a href="#">把本文推荐给朋友</a>	
▶ <a href="#">加入我的书架</a>	
▶ <a href="#">加入引用管理器</a>	
▶ <a href="#">复制索引</a>	
▶ <a href="#">Email Alert</a>	
▶ <a href="#">文章反馈</a>	
▶ <a href="#">浏览反馈信息</a>	
相关信息	
▶ <a href="#">本刊中 包含“突变数据库”的 相关文章</a>	
▶ 本文作者相关文章	
· <a href="#">庄永龙</a>	
· <a href="#">周敏</a>	
· <a href="#">李衍达</a>	
· <a href="#">沈岩ZHUANG Yong-long</a>	
· <a href="#">ZHOU Min</a>	
· <a href="#">LI Yan-da</a>	
· <a href="#">SHEN Yan</a>	