



## 人类基因组单核苷酸多态性和单体型的应用

<http://www.firstlight.cn> 2008-02-01

摘要单核苷酸多态性是人类基因组中最丰富的遗传变异。单体型是指位于一条染色体上或某一区域的一组相关联的SNP等位点，单体型已经成为近年来人类遗传研究的组成部分。人类基因组单体型图（HapMap）计划的目标就是构建人类DNA序列中多态位点的常见模式，找出代表整个人类基因组之中的SNP集合的标签SNP。在复杂性疾病研究中，由多个变异位点组合构成的单体型分析优于单个SNP的分析。本文论述了SNPs、基因型、表现型的定义与HapMap计划的一些情况，综述了单型型的3种推断算法和单型域的不同定义与构建方法，同时介绍了标签SNP的选择及单体型与复杂疾病关联分析的方法，可利用公共SNP数据库的情况以及SNPs与单体型在复杂疾病与药物反应方面的应用。

[存档文本](#)