

## Лабораторна робота № 2

### Тема: медична база даних OMIM

**Мета:** навчитися працювати з базою даних OMIM та провести пошук та аналіз генетичного захворювання на вибір

#### **Питання:**

1. Дати визначення поняттям: ген, геном, геноміка, білки, протеом

OMIM™ (англ. Online Mendelian Inheritance in Man, (укр. Менделівська Спадковість у Людини Онлайн) — проєктна база даних Університету Джона Гопкінса в США, яка є каталогом захворювань, асоційованих з генетичним компонентом та, якщо це можливо, посилання на гени в геномі людини. Мова інтерфейсу: англійська. Кожне захворювання та ген мають свій шестизначний номер (MIM коди), в якому перше число означає тип спадковості.

На веб-сайті <http://www.omim.org/> відображені геноми, а також детально описується історія та дослідження кожної риси та розладу.

Таблиця типів спадковості залежно від MIM коду

Перше число	Значення MIM кодів	Тип спадковості
1	100000-199999	Аутосомно-домінантний (створено до 15 травня 1994 року)
2	200000-299999	Аутосомно-рецесивний (створено до 15 травня 1994 року)
3	300000-399999	Пов'язаний з X-хромосомою
4	400000-499999	Пов'язаний з Y-хромосомою
5	500000-599999	Мітохондріальний
6	600000-	Аутосомний (створено після 15 травня 1994 року)

#### **Що означають символи перед номером MIM?**

Зірочка (\*) перед номером запису вказує на ген.

Цифровий символ (#) перед номером запису вказує на те, що це описовий запис, зазвичай фенотипу, і не представляє унікальний локус. Причина використання символу цифри вказана в першому абзаці запису. Обговорення будь-якого гена(ів), пов'язаного з фенотипом, міститься в іншому(их) записі(ях), як описано в першому абзаці.

Знак плюс (+) перед номером запису означає, що запис містить опис гена з відомою послідовністю та фенотипом.

Знак відсотка (%) перед номером запису вказує на те, що запис описує підтверджений менделівський фенотип або фенотиповий локус, молекулярна основа якого невідома.

Жоден символ перед номером запису зазвичай не вказує на опис фенотипу, для якого менделівська основа, хоча й підозрюється, не була чітко встановлена, або що відокремленість цього фенотипу від фенотипу в іншому записі нечітка.

Каретка (^) перед номером запису означає, що запис більше не існує, оскільки його було видалено з бази даних або переміщено до іншого запису, як зазначено.

6: % 600319. ДІАБЕТ 1 ТИПУ 4; T1D4

Цитогенетичне розташування: 11q13, Геномні координати (GRCh38):11:63 600 001-77 400 000

Терміни відповідності:(діабет|діабет), 1, тип

▶ Взаємозв'язок ген-фенотип ▶ ICD+ ▶ Посилання

7: # 600320. ДІАБЕТ 1 ТИПУ 5; T1D5

Цитогенетичне розташування: 6q25.1

Терміни відповідності:(діабет|діабет), 1, тип

▶ Зв'язки фенотип-ген ▶ ICD+ ▶ Посилання

8: # 612520. ДІАБЕТ 1 ТИПУ 20; T1D20

Цитогенетичне розташування: 12q24.31

Терміни відповідності:(діабет|діабет), 1, тип

▶ Зв'язки фенотип-ген ▶ ICD+ ▶ Посилання

9: % 600321. ДІАБЕТ 1 ТИПУ 7; T1D7

Цитогенетичне розташування: 2q31, Геномні координати (GRCh38):2:168 900 001-182 100 000

Терміни відповідності:(діабет|діабет), 1, тип

▶ Взаємозв'язок ген-фенотип ▶ ICD+ ▶ Посилання

**Порядок роботи з OMIM**

[https://www.youtube.com/watch?v=uCdmVYcQ\\_Q&ab\\_channel=OMIM](https://www.youtube.com/watch?v=uCdmVYcQ_Q&ab_channel=OMIM)

Пошук захворювання:

Увести у пошукову строку potassium channel genes - гени калієвих каналів


**OMIM**®

Онлайн-каталог генів людини та генетичних розладів

Оновлено 28 лютого 2024 р

potassium channel genes

Головний пошук: Омим, допоміжний пошук, карта генів, історія пошуку

Потрібна допомога? : Приклади пошуку , Довідка з пошуку OMIM ,  Відеоуроки OMIM

Сайт-дзеркало: <https://mirror.omim.org>

potassium channel genes  Опції

Переглянути результати як: [Таблиця генної карти](#)  
[Клінічний синопсис](#) ⓘ  
Дисплей:  Основні моменти

- Результати: 25 129 записів. Показати 100 | Завантажити як | « Перший | < Попередня | Далі > | Остання »
- 1: \* 176266. ПІДРОДИНА КАЛІЄВИХ КАНАЛІВ, НАПРУГОУПРАВЛЕНИХ, ПОВ'ЯЗАНИХ З ШЕЙКЕРАМИ, ЧЛЕН 4; KCNA4  
Цитогенетичне розташування: 11p14.1, Геномні координати (GRCh38):11:30 009 730-30  
030 Терміни відповідності: канал, ген, калій  
▶ Відносини між генами та фенотипами ▶ Посилання
  - 2: \* 176267. ПІДРОДИНА КАЛІЄВИХ КАНАЛІВ, НАПРУГОУПРАВЛЕНИХ, ПОВ'ЯЗАНИХ З ШЕЙКЕРОМ, ЧЛЕН 5; KCNA5  
Цитогенетичне розташування: 12p13.32, Геномні координати (GRCh38):12:5 043 879-5 046 788  
Терміни відповідності: канал, ген, калій  
▶ Взаємозв'язок ген-фенотип ▶ Посилання
  - 3: \* 600937. КАЛІЄВИЙ КАНАЛ, ВИПРАВЛЕННЯ ВНУТРІШНЬОГО, ПІДРОДИНА J, ЧЛЕН 11; KCNJ11  
Цитогенетичне розташування: 11p15.1, Геномні координати (GRCh38):11:17,385,248-17,389,346  
Відповідні терміни: канал, ген, калій  
▶ Зв'язки між генами та фенотипами ▶ ICD+ ▶ Посилання
  - 4: \* 607542. КАЛІЄВИЙ КАНАЛ, НАПРУЖНОСТРОЮВАНА, ПІДРОДИНА KQT-ПОДІБНА, ЧЛЕН 1; KCNQ1  
Цитогенетичне розташування: 11p15.5-p15.4, Геномні координати (GRCh38):11:2 445 008-2 849 105  
Терміни відповідності: канал, ген, калій  
▶ Зв'язки між геном і фенотипом ▶ ICD+ ▶ Посилання
  - 5: \* 176261. ПІДРОДИНА КАЛІЄВИХ КАНАЛІВ, НАПРУЖНОСТРОЮВАНА, ПОВ'ЯЗАНА З ISK, ЧЛЕН 1; KCNE1  
Цитогенетичне розташування: 21q22.12, Геномні координати (GRCh38):21:34,446,688-34,512,210  
Відповідні терміни: канал, ген, калій  
▶ Зв'язки ген-фенотип ▶ Посилання

Для більш точного пошуку використовувати оператори для звуження результатів, або пропускати загальні слова. Наприклад potassium channel калієвий канал.

potassium channel  Опції

Переглянути результати як: [Таблиця генної карти](#)  
[Клінічний синопсис](#) ⓘ  
Дисплей:  Основні моменти

- Результати: 1570 записів. Показати 100 | Завантажити як | « Перший | < Попередня | Далі > | Остання »
- 1: \* 176266. ПІДРОДИНА КАЛІЄВИХ КАНАЛІВ, НАПРУГОУПРАВЛЕНИХ, ПОВ'ЯЗАНИХ З ШЕЙКЕРАМИ, ЧЛЕН 4; KCNA4  
Цитогенетичне розташування: 11p14.1, Геномні координати (GRCh38):11:30 009 730-30 017 030  
Терміни відповідності: канал, калій  
▶ Відносини ген-фенотип ▶ Посилання
  - 2: \* 600937. КАЛІЄВИЙ КАНАЛ, ВИПРАВЛЕННЯ ВНУТРІШНЬОГО, ПІДРОДИНА J, ЧЛЕН 11; KCNJ11  
Цитогенетичне розташування: 11p15.1, Геномні координати (GRCh38):11:17,385,248-17,389,346  
Терміни відповідності: канал, калій  
▶ Зв'язки ген-фенотип ▶ ICD+ ▶ Посилання
  - 3: \* 176267. ПІДРОДИНА КАЛІЄВИХ КАНАЛІВ, НАПРУГОУПРАВЛЕНИХ, ПОВ'ЯЗАНИХ З ШЕЙКЕРОМ, ЧЛЕН 5; KCNA5  
Цитогенетичне розташування: 12p13.32, Геномні координати (GRCh38):12:5 043 879-5 046 788  
Терміни відповідності: канал, калій  
▶ Взаємозв'язок ген-фенотип ▶ Посилання
  - 4: \* 600734. КАЛІЄВИЙ КАНАЛ, ВИПРАВЛЕННЯ ВНУТРІШНЬОГО, ПІДРОДИНИ J, ЧЛЕН 5; KCNJ5  
Цитогенетичне розташування: 11q24.3, Геномні координати (GRCh38):11:128,891,356-128,921,163  
Терміни відповідності: канал, калій  
▶ Зв'язки ген-фенотип ▶ ICD+ ▶ Посилання
  - 5: \* 608260. КАЛІЄВИЙ КАНАЛ, НАПРУГОСТРОБОВАНИЙ, ПІДРОДИНА H, ЧЛЕН 8; KCNH8  
Цитогенетичне розташування: 3p24.3, Геномні координати (GRCh38):3:19,148,510-19,535,642  
Відповідні терміни: канал, калій  
▶ Посилання

Якщо цікавлять гени калієвих каналів, можна ввести пошук декількома способами.

Наприклад:

При пошуку калієвого каналу отримаємо результати, що містять калій або канал: + potassium +channel – далі пошук. Ми побачимо записи, що містять і канал, і калій.

+ potassium +channel  Опції    Основні моменти

- Результати: 1433 записів. Показати 100 | Завантажити як | « Перший | < Попередня | Далі > | Остання »
- 1: \* 176266. ПІДРОДИНА КАЛІЄВИХ КАНАЛІВ, НАПРУГОУПРАВЛЕНИХ, ПОВ'ЯЗАНИХ З ШЕЙКЕРАМИ, ЧЛЕН 4; KCNA4  
Цитогенетичне розташування: 11p14.1, Геномні координати (GRCh38):11:30 009 730-30 017 030  
Терміни відповідності: канал, калій  
▶ Відносини ген-фенотип ▶ Посилання
  - 2: \* 600937. КАЛІЄВИЙ КАНАЛ, ВИПРАВЛЕННЯ ВНУТРІШНЬОГО, ПІДРОДИНА J, ЧЛЕН 11; KCSNJ11  
Цитогенетичне розташування: 11p15.1, Геномні координати (GRCh38):11:17,385,248-17,389,346  
Терміни відповідності: канал, калій  
▶ Зв'язки ген-фенотип ▶ ICD+ ▶ Посилання
  - 3: \* 176267. ПІДРОДИНА КАЛІЄВИХ КАНАЛІВ, НАПРУГОУПРАВЛЕНИХ, ПОВ'ЯЗАНИХ З ШЕЙКЕРОМ, ЧЛЕН 5; KCNA5  
Цитогенетичне розташування: 12p13.32, Геномні координати (GRCh38):12:5 043 879-5 046 788  
Терміни відповідності: канал, калій  
▶ Взаємозв'язок ген-фенотип ▶ Посилання
  - 4: \* 600734. КАЛІЄВИЙ КАНАЛ, ВИПРАВЛЕННЯ ВНУТРІШНЬОГО, ПІДРОДИНИ J, ЧЛЕН 5; KCSNJ5  
Цитогенетичне розташування: 11q24.3, Геномні координати (GRCh38):11:128,891,356-128,921,163  
Терміни відповідності: канал, калій  
▶ Зв'язки ген-фенотип ▶ ICD+ ▶ Посилання
  - 5: \* 608260. КАЛІЄВИЙ КАНАЛ, НАПРУГОСТРОБОВАНИЙ, ПІДРОДИНА H, ЧЛЕН 8; KCSNH8  
Цитогенетичне розташування: 3p24.3, Геномні координати (GRCh38):3:19,148,510-19,535,642  
Відповідні терміни: канал, калій

Можна ввести у пошукову строку у лапках «калієвий канал» - «potassium channel» і тоді пошук повертає калієвий канал у виді виразу.

«potassium channel»  Опції    Основні моменти

- Результати: 1570 записів. Показати 100 | Завантажити як | « Перший | < Попередня | Далі > | Остання »
- 1: \* 176266. ПІДРОДИНА КАЛІЄВИХ КАНАЛІВ, НАПРУГОУПРАВЛЕНИХ, ПОВ'ЯЗАНИХ З ШЕЙКЕРАМИ, ЧЛЕН 4; KCNA4  
Цитогенетичне розташування: 11p14.1, Геномні координати (GRCh38):11:30 009 730-30 017 030  
Терміни відповідності: канал, калій  
▶ Відносини ген-фенотип ▶ Посилання
  - 2: \* 600937. КАЛІЄВИЙ КАНАЛ, ВИПРАВЛЕННЯ ВНУТРІШНЬОГО, ПІДРОДИНА J, ЧЛЕН 11; KCSNJ11  
Цитогенетичне розташування: 11p15.1, Геномні координати (GRCh38):11:17,385,248-17,389,346  
Терміни відповідності: канал, калій  
▶ Зв'язки ген-фенотип ▶ ICD+ ▶ Посилання
  - 3: \* 176267. ПІДРОДИНА КАЛІЄВИХ КАНАЛІВ, НАПРУГОУПРАВЛЕНИХ, ПОВ'ЯЗАНИХ З ШЕЙКЕРОМ, ЧЛЕН 5; KCNA5  
Цитогенетичне розташування: 12p13.32, Геномні координати (GRCh38):12:5 043 879-5 046 788  
Терміни відповідності: канал, калій  
▶ Взаємозв'язок ген-фенотип ▶ Посилання
  - 4: \* 600734. КАЛІЄВИЙ КАНАЛ, ВИПРАВЛЕННЯ ВНУТРІШНЬОГО, ПІДРОДИНИ J, ЧЛЕН 5; KCSNJ5  
Цитогенетичне розташування: 11q24.3, Геномні координати (GRCh38):11:128,891,356-128,921,163  
Терміни відповідності: канал, калій  
▶ Зв'язки ген-фенотип ▶ ICD+ ▶ Посилання
  - 5: \* 608260. КАЛІЄВИЙ КАНАЛ, НАПРУГОСТРОБОВАНИЙ, ПІДРОДИНА H, ЧЛЕН 8; KCSNH8  
Цитогенетичне розташування: 3p24.3, Геномні координати (GRCh38):3:19,148,510-19,535,642  
Відповідні терміни: канал, калій

Натиснувши кнопку «Приклади пошуку» - під полем пошуку, можна побачити короткий перелік операторів, які допоможуть уточнити результати пошуку.

# OMIM®

## Онлайн-каталог генів людини та генетичних розладів

Оновлено 28 лютого 2024 р

Шукайте в OMIM клінічні ознаки, фенотипи, гени тощо...



Розширений пошук: [OMIM](#) , [клінічні описи](#) , [карта генів](#) | [Історія пошуку](#)

Потрібна допомога? [Приклади пошуку](#) [Довідка з пошуку OMIM](#) , [Відеоуроки OMIM](#)

Сайт-дзеркало: <https://mirror.omim.org>

OMIM підтримується грантом від NHGRI, ліцензійними зборами та щедрими внесками таких людей, як ви .

Шукайте в OMIM клінічні ознаки, фенотипи, гени тощо...



Розширений пошук: [OMIM](#) , [клінічні описи](#) , [карта генів](#) | [Історія пошуку](#)

Потрібна допомога? : [Приклади пошуку](#) , [Довідка з пошуку OMIM](#) , [Відеоуроки OMIM](#)

Сайт-дзер

Приклади пошуку



**Вимагайте будь-який термін у вашому пошуку:**

клінодактілія або гіпертелоризм  
клінодактілія гіпертелоризм

**Вимагати всіх термінів у вашому пошуку:**

клінодактілія і гіпертелоризм  
+клінодактілія +гіпертелоризм

**Вимагайте деяких умов для пошуку:**

клінодактілія, а не гіпертелоризм  
+клінодактілія -гіпертелоризм

**Вимагати фраз у вашому пошуку:**

«низький зріст» і клінодактілія  
+"низький зріст" +клінодактілія

OMIM г

ними зборами та щедрими внесками таких людей, як ви .

пожертву!



Для отримання ретельного опису параметрів пошуку та повного переліку полів, які можна використати при пошуку по полям, натиснути посилання «Довідка з пошуку OMIM» поряд із посиланням «Приклади пошуку».

# OMIM<sup>®</sup>

## Онлайн-каталог генів людини та генетичних розладів

Оновлено 28 лютого 2024 р

**Розширений пошук:** [OMIM](#) , [клінічні описи](#) , [карта генів](#) | [Історія пошуку](#)

**Потрібна допомога?** : [Приклади пошуку](#) , [Довідка з пошуку OMIM](#) , [Відеоуроки OMIM](#)

**Сайт-дзеркало:** <https://mirror.omim.org>

OMIM підтримується грантом від NHGRI, ліцензійними зборами та [щедрими внесками](#) таких людей, як ви .

## Довідка з пошуку OMIM

- 1.1 [Базовий пошук](#)
- 1.2 [+/- Оператори](#)
- 1.3 [Пошук по фразі](#)
- 1.4 [Пошук по шаблону](#)
- 1.5 [Польовий пошук](#)
- 1.6 [Логічні оператори](#)
- 1.7 [Групування пошуку](#)
- 1.8 [Пошук на відстані](#)
- 1.9 [Пошук термінів збільшення ваги](#)
- 1.10 [Пошук за датою](#)
- 1.11 [Пошук цитолокації/геномних координат](#)
  
- 2.1 [Огляд пошуку OMIM](#)
- 2.2 [Приклади пошуку OMIM](#)
- 2.3 [Поля пошуку OMIM](#)
- 2.4 [Поля пошуку клінічного опису](#)
- 2.5 [Поля пошуку генної карти](#)

### 1.1 Базовий пошук

Для базового пошуку просто введіть терміни у вікно пошуку та натисніть кнопку «Пошук»:

`duchenne muscular dystrophy`

Опція розширеного пошуку OMIM дозволяє створити спеціалізований пошук на основі типу запису – гена або фенотипу, дат створення або редагування, конкретних хромосом та інших вказаних обмежень пошуку.

# OMIM<sup>®</sup>

## Онлайн-каталог генів людини та генетичних розладів

Оновлено 28 лютого 2024 р

Шукайте в OMIM клінічні ознаки, фенотипи, гени тощо...



Розширений пошук: **OMIM**, клінічні описи, карта генів | Історія пошуку

Потрібна допомога? : [Приклади пошуку](#), [Довідка з пошуку OMIM](#), [Відеоуроки OMIM](#)

Сайт-дзеркало: <https://mirror.omim.org>

OMIM підтримується грантом від NHGRI, ліцензійними зборами та [щедрими внесками таких людей, як ви](#).

## Розширений пошук OMIM

Пошук OMIM...



Актуальність  Дата оновлена  Дата створення Результатів на сторінку:

10

### Шукати в:

- Номер MIM
- Назва
- текст
- Апельні варіанти
- Символ HGNC
- Дописувачі

### Тільки записи з:

- Апельні варіанти
- Клінічний синопсис
- Локус генної карти

### Префікс номера MIM:

- \* ген з відомою послідовністю
- + ген з відомою послідовністю та фенотипом
- # Опис фенотипу, молекулярна основа відома
- % Менделівський фенотип або локус, молекулярна основа невідома
- немає - інші, головним чином фенотипи з підозрою на менделію

### Хромосома:

- 1  2  3  4  5  6  7  8  9  10  11  12
- 13  14  15  16  17  18  19  20  21  22  X  Y
- Мітохондріальний  Аутомсомний  Невідомий

### Дати:

Створено з:

РРРР/ММ/ДД



до:

РРРР/ММ/ДД



Оновлено з:

РРРР/ММ/ДД



до:

РРРР/ММ/ДД



Примітка. Записи, створені до 2 червня 1986 року, мають дату створення 2 червня 1986 року.

Ця опція також дозволяє виконати спрямований пошук клінічних оглядів OMIM та карти генів

# OMIM<sup>®</sup>

## Онлайн-каталог генів людини та генетичних розладів

Оновлено 28 лютого 2024 р

Шукайте в OMIM клінічні ознаки, фенотипи, гени тощо...



Розширений пошук: [OMIM](#), [клінічні описи](#), [карта генів](#) | [Історія пошуку](#)

Потрібна допомога? : [Приклади пошуку](#), [Довідка з пошуку OMIM](#), [Відеоуроки OMIM](#)

Сайт-дзеркало: <https://mirror.omim.org>

### Розширений пошук у клінічному синопсисі

Пошук у клінічних резюме...



Актуальність  Дата оновлена  Дата створення Результатів на сторінку:

10



#### Лише записи з:

- |  |  |   |
|--|--|---|
| <input type="checkbox"/> Спадщина        | <input type="checkbox"/> Скелетний               | <input type="checkbox"/> Імунологія             |
| <input type="checkbox"/> зростання       | <input type="checkbox"/> Шкіра, нігті, волосся   | <input type="checkbox"/> неоплазія              |
| <input type="checkbox"/> Голова і шия    | <input type="checkbox"/> М'язи, м'які тканини    | <input type="checkbox"/> Пренатальні прояви     |
| <input type="checkbox"/> Серцево-судинні | <input type="checkbox"/> Неврологічні            | <input type="checkbox"/> Лабораторні відхилення |
| <input type="checkbox"/> Дихальний       | <input type="checkbox"/> Голос                   | <input type="checkbox"/> Різне                  |
| <input type="checkbox"/> груди           | <input type="checkbox"/> Метаболічні особливості | <input type="checkbox"/> Молекулярна основа     |
| <input type="checkbox"/> живіт           | <input type="checkbox"/> Ендокринні особливості  |   |
| <input type="checkbox"/> Сечостатевої    | <input type="checkbox"/> Гематологія             |   |

#### Дати:

Створено з:

РРРР/ММ/ДД



до:

РРРР/ММ/ДД



Оновлено з:

РРРР/ММ/ДД



до:

РРРР/ММ/ДД



Примітка. Записи, створені до 2 червня 1986 року, мають дату створення 2 червня 1986 року.



Розширений пошук: [OMIM](#) , [клінічні описи](#) , [карта генів](#) | [Історія пошуку](#)

Потрібна допомога? : [Приклади пошуку](#) , [Довідка з пошуку OMIM](#) , [Відеоуроки OMIM](#)

Сайт-дзеркало: <https://mirror.omim.org>

### Розширений пошук на карті генів

Результатів на сторінку:

Шукайте за геномним регіоном (або діапазоном розташування цито), щоб отримати список усіх генів/локусів OMIM у цьому регіоні, наприклад:

'1:0-124,300,000' or '1p36-p32'

Можна використовувати геномну локацію або смугу цитолокації:

'1:124,300,000' or '1p36'

Шукайте за хромосомою, щоб перелічити її, наприклад:

'1' or 'chr1'

Усі інші пошуки повертатимуть ген/локуси OMIM, які відповідають цьому пошуку, наприклад:

'disorder' or 'kinase'

Зауважте, що геномні області взяті зі збірки GRCh38.

Шукайте та порівнюйте кілька областей геномних координат за допомогою [GeneScout](#) ( [перегляньте відеоінструкцію](#) ) .

#### Хромосома:

- 1  2  3  4  5  6  7  8  9  10  11  12  
 13  14  15  16  17  18  19  20  21  22  X  Y  
 Ауtosомний

Результати пошуку OMIM ранжуються за релевантністю та на сторінці пошуку можна побачити номер MIM, назву, цитогенетичне розташування. Натискаючи на номер

цитогенетичного розташування можна подивитися на геномні координати для запису генів:

hyperekplexia   Опції

- Результати: 24 записи. Показати 100 | Завантажити як | « Перший | < Попередня | Далі > | Остання »
- 1: # 300607. ЕНЦЕФАЛОПАТІЯ РОЗВИТКУ ТА ЕПІЛЕПТИЧНА 8; DEES  
Цитогенетичне розташування: Xq11.1  
Терміни відповідності: гіпереклексія  
▶ Відносини фенотип-ген ▶ Фенотиповий ряд ▶ ICD+ ▶ Посилання
  - 2: # 149400. ГІПЕРЕКПЛЕКСІЯ1; НКРХ1  
Цитогенетичне розташування: 5q33.1  
Терміни відповідності: гіпереклексія  
▶ Відносини фенотип-ген ▶ Фенотиповий ряд ▶ ICD+ ▶ Посилання
  - 3: # 614618. ГІПЕРЕКПЛЕКСІЯ3; НКРХ3  
Цитогенетичне розташування: 11p15.1  
Терміни відповідності: гіпереклексія  
▶ Відносини фенотип-ген ▶ Фенотиповий ряд ▶ ICD+ ▶ Посилання
  - 4: # 614619. ГІПЕРЕКПЛЕКСІЯ2; НКРХ2  
Цитогенетичне розташування: 4q32.1  
Терміни відповідності: гіпереклексія  
▶ Відносини фенотип-ген ▶ Фенотиповий ряд ▶ ICD+ ▶ Посилання
  - 5: # 618011. ГІПЕРЕКПЛЕКСІЯ4; НКРХ4  
Цитогенетичне розташування: 10q23.31  
Терміни відповідності: гіпереклексія  
▶ Відносини фенотип-ген ▶ Фенотиповий ряд ▶ ICD+ ▶ Посилання

*Гіпереклексія - підвищена рухова активність, метушливість у поєднанні з розладом уваги, здригання або інші неадекватні рухові реакції*

Швидкий спосіб відрізнити записи гену і фенотипу – подивитися на символи поряд із записом:

Зірочка (дієз) – це запис гену, числовий знак – фенотипічний запис.

Записи гену детально описують структуру, функцію, біохімію, картування та алельні варіанти гену.

Пошук OMIM...   Опції

\*138492 **Зміст**

**Назва**  
Взаємозв'язок генів і фенотипів

**текст**  
опис  
Клонування та експресія  
Картографування  
Молекулярна генетика  
Модель тварини

**Алельні варіанти**  
Перегляд таблиці

**Список літератури**

**Дописувачі**

**Дата створення**

**Історія редагування**

\* 138492  
**РЕЦЕПТОР ГЛІЦИНУ, БЕТА-СУБОДИНИЦЯ; GLRB**

Схвалений HGNC символ гена: *GLRB*

Цитогенетичне розташування: 4q32.1 Геномні координати (GRCh38): 4:157,076,150-157,172,090 (з NCBI)

**Взаємозв'язок генів і фенотипів**

Місцезнаходження	Фенотип	Номер MIM фенотипу	Спадщина	Ключ відображення фенотипу
4q32.1	Гіпереклексія 2	614619	AR	3

**ТЕКСТ**  
▼ **Опис**

Інгібіторний гліциновий рецептор опосередковує постсинаптичне гальмування в спинному мозку та інших областях центральної нервової системи. Це пентамерний рецептор, що складається з альфа (GLRA1, 138491 ; GLRA2, 305990 ) і бета-субодиниць.

**Зовнішні посилання**

- ▶ Геном
- ▶ ДНК
- ▶ Білок
- ▶ Інформація про ген
- ▶ Клінічні ресурси
- ▼ **Варіація**
  - ClinVar
  - gnomAD
  - Каталог GWAS
  - GWAS Central
  - NCMD
  - NHLBI EVS
  - ФармГКБ
- ▶ Моделі тварин
- ▶ Клітинні шляхи

Записи про фенотипи докладно описують клінічні особливості спадкування, генетичну гетерогенність, фенотипічну мінливість і молекулярну генетику конкретного фенотипу

Фіолетовий трикутник під записом вказує на взаємозв'язок ген-фенотип або фенотип-ген.

Терміни відповідності: гіпереклексія  
 ▶ Зв'язки ген-фенотип ▶ Посилання

7: \* 604159. СІМЕЙСТВО 6 ПЕРЕНОСНИКІВ РОЗЧИНЕНОЇ РОЗЧИНИ (ПЕРЕНОСНИК НЕЙРОМЕДІАТОРА, ГЛІЦИН), ЧЛЕН 5; SLC6A5

Цитогенетичне розташування: 11p15.1, Геномні координати (GRCh38):11:20,599,608-20,659,285

Терміни відповідності: гіпереклексія

▶ Взаємозв'язок ген-фенотип ▶ Посилання

8: \* 138492. РЕЦЕПТОР ГЛІЦИНУ, БЕТА-СУБОДИНИЦЯ; GLRB

Цитогенетичне розташування: 4q32.1, Геномні координати (GRCh38):4:157,076,150-157,172,090

Терміни відповідності: гіпереклексія

▼ Взаємозв'язок ген-фенотип ▶ Посилання

Взаємозв'язок генів і фенотипів

Місцезнаходження	Фенотип	Номер MIM фенотипу	Спадщина	Ключ відображення фенотипу
4q32.1	Гіпереклексія 2	614619	AR	3

▲ Закрити

Блакитний трикутник вказує на інші записи фенотипічного ряду

4: # 614619. HYPEREKPLEXIA 2; НКРХ2

Cytogenetic location: 4q32.1

Matching terms: hyperekplexia

▶ Phenotype-Gene Relationships ▶ Phenotypic Series ▶ ICD+ ▶ Links

5: # 618011. HYPEREKPLEXIA 4; НКРХ4

Cytogenetic location: 10q23.31

Matching terms: hyperekplexia

▶ Phenotype-Gene Relationships ▼ Phenotypic Series ▶ ICD+ ▶ Links

Hyperekplexia - PS149400 - 4 Entries

Location	Phenotype	Inheritance	Phenotype mapping key	Phenotype MIM number	Gene/Locus	Gene/Locus MIM number
4q32.1	Hyperekplexia 2	AR	3	614619	GLRB	138492
5q33.1	Hyperekplexia 1	AD, AR	3	149400	GLRA1	138491
10q23.31	Hyperekplexia 4	AR	3	618011	ATAD1	614452
11p15.1	Hyperekplexia 3	AD, AR	3	614618	SLC6A5	604159

▲ Close

Червоний трикутник показує клінічні кодові номери, включаючи ICD (Міжнародна класифікація хвороб), SNOMED (це систематично організована комп'ютерно оброблена колекція медичних термінів, що містить коди, терміни, синоніми та визначення, які використовуються в клінічній документації та звітності), Orphanet (це європейський веб-сайт, який надає інформацію про орфанні препарати та рідкісні захворювання).

5: # 618011. HYPEREKPLEXIA 4; НКРХ4

Cytogenetic location: 10q23.31

Matching terms: hyperekplexia

▶ Phenotype-Gene Relationships ▶ Phenotypic Series ▼ ICD+ ▶ Links

ICD+

ORPHA: 3197
DO: 0080581

▲ Close

Темно-синій трикутник показує зовнішні посилання на інші ресурси, що мають безпосереднє відношення

3: # 614618. **HYPEREKPLEXIA 3**; HKPX3

Cytogenetic location: 11p15.1

Matching terms: hyperekplexia

► [Phenotype-Gene Relationships](#) ► [Phenotypic Series](#) ► [ICD+](#) ▼ [Links](#)

Links			
<b>Testing</b> <a href="#">GTR</a> <a href="#">EuroGentest</a>	<b>Protein</b> <a href="#">UniProt</a>	<b>Clinical Resources</b> <a href="#">Clinical Trials</a> <a href="#">EuroGentest</a> <a href="#">Gene Reviews</a> <a href="#">Genetic Alliance</a> <a href="#">GTR</a> <a href="#">GARD</a> <a href="#">OrphaNet</a>	<b>Animal Models</b> <a href="#">MGI Mouse Phenotype</a> <a href="#">NCBI HomoloGene</a> <a href="#">OMIA</a> <a href="#">Wormbase Disease Ontology</a>

Для цього фенотипу посилання на «Тестування» та «клінічні ресурси»:

3: # 614618. **HYPEREKPLEXIA 3**; HKPX3

Cytogenetic location: 11p15.1

Matching terms: hyperekplexia

► [Phenotype-Gene Relationships](#) ► [Phenotypic Series](#) ► [ICD+](#) ▼ [Links](#)

Links			
<b>Testing</b> <a href="#">GTR</a> <a href="#">EuroGentest</a>	<b>Protein</b> <a href="#">UniProt</a>	<b>Clinical Resources</b> <a href="#">Clinical Trials</a> <a href="#">EuroGentest</a> <a href="#">Gene Reviews</a> <a href="#">Genetic Alliance</a> <a href="#">GTR</a> <a href="#">GARD</a> <a href="#">OrphaNet</a>	<b>Animal Models</b> <a href="#">MGI Mouse Phenotype</a> <a href="#">NCBI HomoloGene</a> <a href="#">OMIA</a> <a href="#">Wormbase Disease Ontology</a>

Для того, щоб отримати таблицю генів, пов'язаних з нашим пошуком, потрібно натиснути синю кнопку «Таблиця карти генів» у правому верхньому куті:

hyperekplexia   View Results as:    Display:  Highlights

Search: 'hyperekplexia'

Results: 24 entries.

Show 100 |  | « First | < Previous | Next > | Last »

1: # 300607. **DEVELOPMENTAL AND EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY 8**; DEES

Cytogenetic location: Xq11.1

Matching terms: hyperekplexia

► [Phenotype-Gene Relationships](#) ► [Phenotypic Series](#) ► [ICD+](#) ► [Links](#)

2: # 149400. **HYPEREKPLEXIA 1**; HKPX1

Cytogenetic location: 5q33.1

Matching terms: hyperekplexia

► [Phenotype-Gene Relationships](#) ► [Phenotypic Series](#) ► [ICD+](#) ► [Links](#)

3: # 614618. **HYPEREKPLEXIA 3**; HKPX3

Cytogenetic location: 11p15.1

Matching terms: hyperekplexia

► [Phenotype-Gene Relationships](#) ► [Phenotypic Series](#) ► [ICD+](#) ► [Links](#)

4: # 614619. **HYPEREKPLEXIA 2**; HKPX2

Cytogenetic location: 4q32.1

Matching terms: hyperekplexia

► [Phenotype-Gene Relationships](#) ► [Phenotypic Series](#) ► [ICD+](#) ► [Links](#)

5: # 618011. **HYPEREKPLEXIA 4**; HKPX4

Cytogenetic location: 10q23.31

Matching terms: hyperekplexia

► [Phenotype-Gene Relationships](#) ► [Phenotypic Series](#) ► [ICD+](#) ► [Links](#)

Таблиця з результатами організована по хромосомам та геномному місцезнаходженню та включає геномне та цитогенетичне місцезнаходження, ген, число MIM і фенотипи

hyperekplexia    Переглянути результати як:   
 Дисплей:  Основні моменти

Пошук: 'hyperekplexia (Шукати в: Entries with: Genemap; Retrieve: gene map)'  
 Результати: 15 записів. [Показати 100](#) |  | [« Перший](#) | [« Попередня](#) | [Далі >](#) | [Остання >](#)

Геномна контекстна таблиця	Розташування (з NCBI, GRCh38)	Ген/Локус	Назва гена/локуса	Номер MIM гена/локуса	Фенотип	Номер MIM фенотипу <input type="button" value="Порівняйте"/>	Спадщина	Ключ карти фено	Коментарі	Символ миші (з MGI)
1:	1:43,996,483 1p34.1	SLC6A9, GLYT1, GCENSG	Сімейство носіїв розчину 6 (транспортер нейромедіатора, гліцин), член 9	601019	Гліцинова енцефалопатія з нормальним вмістом гліцину в сироватці крові	617301 <input type="checkbox"/>	AR	3		Slc6a9
2:	3:42,013,093 3p22.1	TRAK1, OIP106, KIAA1042, DEE68	Транспортний блок, зв'язування кінезину 1	608112	Розвиток та епілептична енцефалопатія 68	618201 <input type="checkbox"/>	AR	3		Trak1
3:	4:157,076,150 4q32.1	GLRB, HKPX2	Рецептор гліцину, бета-субодиниця	138492	Гіперексплексія 2	614619 <input type="checkbox"/>	AR	3		Glrb
4:	5:151,822,513 5q33.1	GLRA1, STHE, HKPX1	Рецептор гліцину, поліпептид альфа-1	138491	Гіперексплексія 1	149400 <input type="checkbox"/>	AD, AR	3		Glr1
5:	7:97,851,677 7q21.3	ASHC, ASHC1	Аспарагінсинтетаза	108370	Дефіцит аспарагінсинтетази	615574 <input type="checkbox"/>	AR	3	чутливий до температури мутант G1	Asns

Без облікового запису на сайті можна завантажити до 200 записів, а з обліковим записом – до 1000 записів.

hyperekplexia    Переглянути результати як:   
 Дисплей:  Основні моменти

Пошук: 'hyperekplexia (Шукати в: Entries with: Genemap; Retrieve: gene map)'  
 Результати: 15 записів. [Показати 100](#) |  | [« Перший](#) | [« Попередня](#) | [Далі >](#) | [Остання >](#)

Геномна контекстна таблиця	Розташування (з NCBI, GRCh38)	Ген/Локус	Назва гена/локуса	гена/ локуса	Фенотип	Номер MIM фенотипу <input type="button" value="Порівняйте"/>	Спадщина	Ключ карти фено	Коментарі	Символ миші (з MGI)
1:	1:43,996,483 1p34.1	SLC6A9, GLYT1, GCENSG	Сімейство носіїв розчину 6 (транспортер нейромедіатора, гліцин), член 9	601019	Гліцинова енцефалопатія з нормальним вмістом гліцину в сироватці крові	617301 <input type="checkbox"/>	AR	3		Slc6a9
2:	3:42,013,093 3p22.1	TRAK1, OIP106, KIAA1042, DEE68	Транспортний блок, зв'язування кінезину 1	608112	Розвиток та епілептична енцефалопатія 68	618201 <input type="checkbox"/>	AR	3		Trak1
3:	4:157,076,150 4q32.1	GLRB, HKPX2	Рецептор гліцину, бета-субодиниця	138492	Гіперексплексія 2	614619 <input type="checkbox"/>	AR	3		Glrb
4:	5:151,822,513 5q33.1	GLRA1, STHE, HKPX1	Рецептор гліцину, поліпептид альфа-1	138491	Гіперексплексія 1	149400 <input type="checkbox"/>	AD, AR	3		Glr1

Додаткову інформацію про MIMmatch можна знайти на чорній панелі:

про [Статистика](#) [Завантаження](#) [Зв'яжіться з нами](#) **MIMmatch** [Пожертуйте](#) [Довідка](#)

hyperekplexia    Переглянути результати як:   
 Дисплей:  Основні моменти

Пошук: 'hyperekplexia (Шукати в: Entries with: Genemap; Retrieve: gene map)'  
 Результати: 15 записів. [Показати 100](#) |  | [« Перший](#) | [« Попередня](#) | [Далі >](#) | [Остання >](#)

Геномна контекстна таблиця	Розташування (з NCBI, GRCh38)	Ген/Локус	Назва гена/локуса	Номер MIM гена/локуса	Фенотип	Номер MIM фенотипу <input type="button" value="Порівняйте"/>	Спадщина	Ключ карти фено	Коментарі	Символ миші (з MGI)
1:	1:43,996,483 1p34.1	SLC6A9, GLYT1, GCENSG	Сімейство носіїв розчину 6 (транспортер нейромедіатора, гліцин), член 9	601019	Гліцинова енцефалопатія з нормальним вмістом гліцину в сироватці крові	617301 <input type="checkbox"/>	AR	3		Slc6a9
2:	3:42,013,093 3p22.1	TRAK1, OIP106, KIAA1042, DEE68	Транспортний блок, зв'язування кінезину 1	608112	Розвиток та епілептична енцефалопатія 68	618201 <input type="checkbox"/>	AR	3		Trak1

Кнопка «Клінічні синопсиси» дозволяє переглянути клінічні огляди, пов'язані з результатами пошуку, у форматі «швидкого перегляду»

- Search: 'hyperekplexia'  
 Results: 24 entries. Show 100 | Download As | « First | < Previous | Next > | Last »
- 1: # 300607. DEVELOPMENTAL AND EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY 8; DEES  
 Cytogenetic location: Xq11.1  
 Matching terms: hyperekplexia  
[▶ Phenotype-Gene Relationships](#) | [▶ Phenotypic Series](#) | [▶ ICD+](#) | [▶ Links](#)
  - 2: # 149400. HYPEREKPLEXIA 1; HKPX1  
 Cytogenetic location: 5q33.1  
 Matching terms: hyperekplexia  
[▶ Phenotype-Gene Relationships](#) | [▶ Phenotypic Series](#) | [▶ ICD+](#) | [▶ Links](#)
  - 3: # 614618. HYPEREKPLEXIA 3; HKPX3  
 Cytogenetic location: 11p15.1  
 Matching terms: hyperekplexia  
[▶ Phenotype-Gene Relationships](#) | [▶ Phenotypic Series](#) | [▶ ICD+](#) | [▶ Links](#)

### Записи генів не мають клінічного описання

- 1: # 300607. DEVELOPMENTAL AND EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY 8; DEES  
 Inheritance, Neurologic, Miscellaneous, Molecular basis,  
 Matching terms: hyperekplexia  
[▶ View full synopsis below](#) | [▶ View full synopsis on new page](#) | [▶ Links](#)
- 2: # 149400. HYPEREKPLEXIA 1; HKPX1  
 Inheritance, Abdomen, Skeletal, Neurologic, Miscellaneous, Molecular basis,  
 Matching terms: hyperekplexia  
[▶ View full synopsis below](#) | [▶ View full synopsis on new page](#) | [▶ Links](#)
- 3: # 614618. HYPEREKPLEXIA 3; HKPX3  
 Inheritance, Respiratory, Muscle, soft tissues, Neurologic, Miscellaneous, Molecular basis,  
 Matching terms: hyperekplexia  
[▶ View full synopsis below](#) | [▶ View full synopsis on new page](#) | [▶ Links](#)
- 4: # 614619. HYPEREKPLEXIA 2; HKPX2  
 Inheritance, Head & Neck, Neurologic, Prenatal manifestations, Miscellaneous, Molecular basis,  
 Matching terms: hyperekplexia  
[▶ View full synopsis below](#) | [▶ View full synopsis on new page](#) | [▶ Links](#)

### На цій сторінці жовті трикутники під записом покажуть повний огляд:

- 1: # 300607. DEVELOPMENTAL AND EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY 8; DEES  
 Inheritance, Neurologic, Miscellaneous, Molecular basis,  
 Matching terms: hyperekplexia  
[▶ View full synopsis below](#) | [▶ View full synopsis on new page](#) | [▶ Links](#)

**INHERITANCE**  
 - X-linked

**NEUROLOGIC**  
*Central Nervous System*  
 - Hypertonia  
 - Exaggerated startle response  
 - Seizures, tonic, hyperekplectic  
 - Seizures provoked by tactile stimulation or extreme emotion  
 - Seizures are poorly controlled  
 - Impaired psychomotor development  
 - Mental retardation, severe

**MISCELLANEOUS**  
 - Onset at birth

**MOLECULAR BASIS**  
 - Caused by mutation in the Rho guanine nucleotide exchange factor 9 gene (ARHGEF9, 300429.0001)

### Натискання на синій трикутник знову покаже зовнішні посилання:

1: # 300607. DEVELOPMENTAL AND EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY 8; DEE8

Inheritance , Neurologic , Miscellaneous , Molecular basis ,  
Matching terms: hyperekplexia

▶ View full synopsis below ▶ View full synopsis on new page [▼ Links](#)

Links

Testing

GTR

EuroGentest

Hyperekplexia-epilepsy syn...

X-linked intellectual disa...

Clinical Resources

Clinical Trials

EuroGentest

Hyperekplexia-epilepsy syn...

X-linked intellectual disa...

Genetic Alliance

GTR

OrphaNet

Hyperekplexia-epilepsy syn...

X-linked intellectual disa...

POSSUM

Можна порівняти декілька записів, встановивши прапорець зліва від записів, які є бажання порівняти:

Search: 'hyperekplexia (Search in: Entries with: Clinical synopsis; Retrieve: clinical synopsis)'  
Results: 15 clinical synopses. [Show 100](#) | [Download As](#) | [« First](#) | [< Previous](#) | [Next >](#) | [Last >](#)

[Compare Selected](#)

1: # 300607. DEVELOPMENTAL AND EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY 8; DEE8

Inheritance , Neurologic , Miscellaneous , Molecular basis ,  
Matching terms: hyperekplexia

▶ View full synopsis below ▶ View full synopsis on new page ▶ Links

2: # 149400. HYPEREKPLEXIA 1; HKPX1

Inheritance , Abdomen , Skeletal , Neurologic , Miscellaneous , Molecular basis ,  
Matching terms: hyperekplexia

▶ View full synopsis below ▶ View full synopsis on new page ▶ Links

3: # 614618. HYPEREKPLEXIA 3; HKPX3

Inheritance , Respiratory , Muscle, soft tissues , Neurologic , Miscellaneous , Molecular basis ,  
Matching terms: hyperekplexia

▶ View full synopsis below ▶ View full synopsis on new page ▶ Links

4: # 614619. HYPEREKPLEXIA 2; HKPX2

Inheritance , Head & Neck , Neurologic , Prenatal manifestations , Miscellaneous , Molecular basis ,  
Matching terms: hyperekplexia

▶ View full synopsis below ▶ View full synopsis on new page ▶ Links

Пошук OMIM...



Опції▼

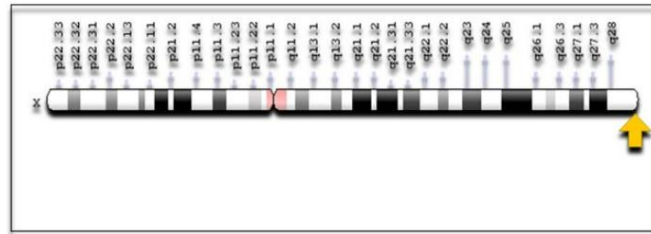
Дисплей:  Ідентифікатори функцій

НОМЕР	№ 300607	№ 149400	№ 614618
НАЗВА	ЕНЦЕФАЛОПАТІЯ РОЗВИТКУ ТА ЕПІЛЕПТИЧНА 8; DEE8	ПІПЕРЕКПЛЕКСІЯ 1; НКРХ1	ПІПЕРЕКПЛЕКСІЯ 3; НКРХ3
ГЕН	ARHGEF9 - 300429	GLRA1 - 138491	SLC6A5 - 604159
СПАДОК (у 3/3)	- X-зчеплені	- Аутосомно-домінантний - Аутосомно-рецесивний	- Аутосомно-домінантний - Аутосомно-рецесивний
ОРГАНИ ДИХАННЯ (в 1/3) ▼			- Епізоди апное, неонатальний - Епізоди затримки дихання, дитинство
ЖИВОТ (в 1/3) ▼		Зовнішні особливості - Пупкова грижа - Пахова грижа	
СКЕЛЕТ (в 1/3) ▼		Таз - Вивих стегна	
М'ЯЗИ, М'ЯКІ ТКАНИНИ (в 1/3) ▼			- Гіпертонус, неонатальний - Ригідність м'язів
НЕВРОЛОГІЧНІ (в 3/3) ▼	Центральна нервова система - Гіпертонія - Перебільшена реакція здивування - Судоми, тонічні, гіпереклетичні - Напади, спровоковані тактильною стимуляцією або сильною емоцією - Напади погано контролюються - Порушення психомоторного розвитку - Розумова відсталість, важка	Центральна нервова система - Гіпертонус - Гіпокінезія в дитинстві - Перебільшена реакція здригання - Міоклонус - Нічні судоми - Епізодичні генералізовані скорочення скелетних м'язів - Часті падіння - Гіперактивні рефлекси стовбура мозку (відведення голови, долонний, мордовий) - ЕМГ показує безперервну роботу моторної одиниці в спокої - ЕЕГ показує під час епізодів десинхронізація	Центральна нервова система - Перебільшена реакція злякання (на тактильні або акустичні стимули) - Гіпертонус

ЗАВДАННЯ: Зробити пошук та аналіз гену hemophilia A.

Ген F8 кодує великий глікопротеїн плазми - фактор згортання крові VIII (білок  $\beta$ -глобулін, антигемофільний глобулін), який відіграє важливу роль в утворенні тромбів, тобто захист організму від втрати крові у разі пошкодження кровоносних судин.

Дефекти в цьому гені призводять до гемофільії А — поширеного рецесивного X-зчепленого порушення згортання крові.



Ген F8; Розташування гена F8 на хромосомі Xq28 (за Мартін Л. Нелван)

При виконанні вказати номер MIM, назву, цитогенетичне розташування, характеристику фенотипу за номером MIM, наслідування, ключ відображення фенотипу, номер MIM гена/локуса та його загальна характеристика.