

Az egybázisú sokalakúság (*single nucleotide polymorphysm, snp*) írása

Az egybázisú sokalakúság változatait valamely gén bázisainak számozásával jelöljük. A számozást az mRNS-t kódoló génszakasz (képező, exon) első bázisával kezdjük; ez az 1-es, eléje *c*-t írunk, amely a kódoló szakaszra (coding) utal. A *c.45* például az mRNS-t átíró szakaszának 45. helyét (bázisát) jelöli. A változatot a báziscsere leírásával fejezzük ki, például: *A>C*; az *A* bázis (adenin) *C* bázisra (citozin) cserélődik. A cserét a törzsbázishoz viszonyítjuk. A törzsbázis az, amelyet általánosan elfogadnak, rendszerint valamely népességben a leggyakrabban fordul elő az adott helyen. Példa: *c.76A>C* azt jelenti, hogy a szóban forgó gén kódoló szakaszának 76. helyén lévő *A* bázis *C*-re cserélődik.

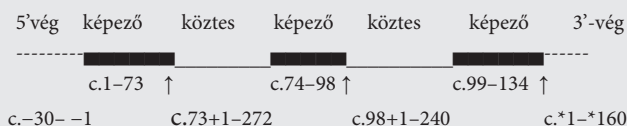
A gének kódoló szakasz előtti és utáni részén előforduló változatokat hasonlóan jelöljük; a számozás tér el. A *c.1*-től felfelé (5'-vég felé – szabályozó rész) a számozás *-1*-gyel kezdődik; ez a *c.1* bázis előtti bázis száma. Például: *c.-56A>C* a *c.1*-től a 5'-vég felé eső 56. helyre utal; itt megy végbe az *A*-*C* csere. A kódoló szakasz utáni részt + jellel

azonosítjuk, a számozás folyamatos, például ha a kódoló szakasz utolsó bázisa *c.408*, az utána lévő első bázis a *c.408+1* sorszámú. Példa: *c.706+3A>C* a *c.1*-től számított 709. bázis – amelyik már nem a kódoló részen, hanem attól 3 bázissal a 3'-vég felé van – cserélődik: a 709. bázishely *A*-ja cserélődik *C*-re.

A bázisváltozat jelölését a gént jelölő betűszóhoz kötőjellel kapcsoljuk, a *változat* utóőnevet pedig különírjuk: *TNF-c.308A>C változat*; *TNF-c.-8A>C*; *TNF-c.300+30A>C* változat (*TNF* = tumor necrosis factor). A teljes nevezetekkel (szavak, szószerkezetek) keskeny szóközzel társítjuk: daganatelhási faktor *c.308A>C*; tumor necrosis factor *c.308A>C* változat.

A gén 3'-végi részét – az utolsó képező (kódoló szakasz) utáni szakasz – bázisait 1-es számmal kezdjük, elé tett csillaggal megkülönböztetve: *1. Például: *c.*43A>C* jelentése: az utolsó képezőt követő, 3'-vég 43. bázisnál van az *A*-*C* csere.

Gén egyszerűsített vázlatos képe



A nyíl a képző utáni első bázist jelöli; képező (exon), köztes (intron)

A keletkezett változatokat a *dbSNP* (a *db* a *database* betűszója) adattár raktározza: *rs* + szám azonosítók szerint (*dbSNP Reference SNP* – *rs* vagy *RefSNP*). Például *rs11134567*.