

CYSTIC FIBROSIS MUTATION DATABASE

<http://www.genet.sickkids.on.ca/>

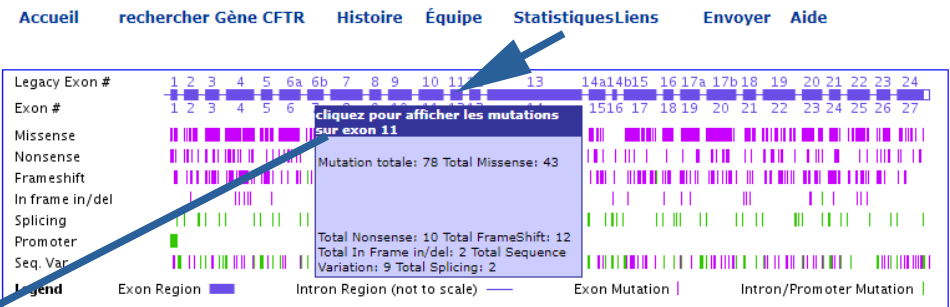
1- Rechercher graphique



Les anciens « Nom de l' » Veuillez con
 Recherche graphique
 Recherche de texte de base
 Recherche de texte avancée
 plant noter que l'ancien « Nom de mutation » est maintenant le
 avec des commentaires/problèmes.

Bienvenue à la Base de données sur les mutations de la fibrose kystique (CFTR), consacrée à la collecte de mutations dans le gène CFTR pour la communauté internationale de la génétique de la fibrose kystique. Il a été lancé par le Consortium d'analyse génétique de la fibrose kystique en 1989 afin d'accroître et de faciliter les communications entre les chercheurs des FC, et il est maintenu par le [Centre de fibrose kystique de l'Hôpital pour enfants malades de Toronto](#). L'objectif spécifique de la base de données est de fournir des informations à jour sur les mutations individuelles dans le gène CFTR. Lors d'une mise à niveau majeure en 2010, toutes les mutations CFTR connues et les variantes de séquences ont été converties à la nomenclature standard recommandée par la [Human Genome Variation Society](#). En outre, un processus en ligne pour la soumission de nouvelles mutations a été ajouté. Bien que nous continuions d'assurer la qualité des données, nous exhortons la communauté internationale à nous faire part de leurs commentaires et suggestions. S'il vous plaît envoyer un e-mail à cftr.admin.

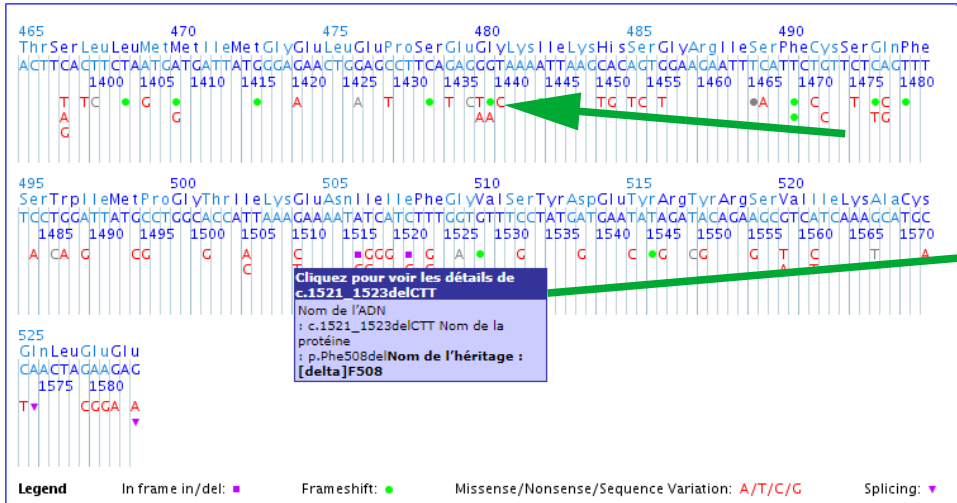
2- Cliquer sur exon 11 par exemple



3- Cliquer sur les mutations pour avoir une fiche d'informations

Vue détaillée de l'exon 11

Obtenez le résumé d'une mutation en mettant votre souris sur cette mutation. Cliquez pour voir les détails de cette mutation.



La « variation de séquence » est parfois désignée comme « polymorphisme », ce qui indique qu'elle est « non pathogène ». Selon la définition générale de la génétique humaine, un « polymorphisme » doit atteindre une fréquence allélique de 1 %. De plus, lorsqu'une variation de séquence se trouve chez un seul individu, il n'est pas possible de déterminer si elle est « non pathogène ».

Mutation Details for c.1521_1523delCTT	
cDNA Name	c.1521_1523delCTT
Protein Name	p.Phe508del
Exon or Intron	exon 11
Legacy Exon or Intron	exon 10
Legacy Name	[delta]F508
Other Details	This is the major CF mutation; it accounts for ~70% of CF chromosomes in most Caucasian populations. For additional information please see: Rommens et al. Science 245: 1059-1065, 1989; Riordan et al. Science 245: 1066-1073, 1989; Kerem et al. Science 245: 1073-1080, 1989; The Cystic Fibrosis Genetic Analysis Consortium, Am. J. Hum. Genet. 47: 354-359, 1990; and Welsh et al. In Metabolic and Molecular Basis of Inherited Disease (7th Edition), C Scriver, AL Beaudet, WE Sly, D Valle, eds., McGraw-Hill, Chapter 127, pp. 3799-3876, 1995
Contributors	Tsui, LC Collins, FS Riordan, JR et al. 1989-08-24
Institute	Hospital for Sick Children, Toronto, Canada; University of Michigan, Ann Arbor, USA
Phenotype Information	CFTR
Reference	Rommens et al., Riordan et al., Kerem et al. 1989