

表 4 SNP 统计注释

Table 4 SNP statistical annotation results

变异位点分类 Category	变异位点数量 Number of SNPs
基因上游 1 kb 区 Upstream 1 kb	8429
外显子区 Exonic	-
终止密码子获得 Stop gain	101
终止密码子丧失 Stop loss	40
同义变异 Synonymous	12 151
非同义变异 Non-synonymous	8 494
内含子区 Intronic	38 113
剪接位点 Splicing	29
基因下游 1 kb 区 Downstream 1 kb	8646
同属两个基因上下游 1 kb 区 upstream/downstream	204
基因间区 Intergenic	1 619 768
转换 Ts, transitions	1 141 360
颠换 Tv, transversions	554 615
转换/颠换比 ts/tv	2.057
差异总数 Total	1 695 975