(19) 대한민국특허청(KR)
(12) 등록특허공보(B1)

(45) 공고일자 2023년11월16일
(11) 등록번호 10-2602627
(24) 등록일자 2023년11월10일

(51) 국제특허분류(Int. Cl.)
C12Q 1/6883 (2018.01) *A61P 27/02* (2006.01)
G01N 33/50 (2017.01)
(52) CPC특허분류
C12Q 1/6883 (2022.01)
A61P 27/02 (2018.01)
(21) 출원번호 10-2019-7034634
(22) 출원일자(국제) 2018년04월27일
심사청구일자 2021년03월23일
(85) 번역문제출일자 2019년11월22일
(65) 공개번호 10-2020-0017392
(43) 공개일자 2020년02월18일
(86) 국제출원번호 PCT/US2018/029836
(87) 국제공개번호 WO 2018/200980
국제공개일자 2018년11월01일
(30) 우선권주장
62/492,060 2017년04월28일 미국(US)
62/570,620 2017년10월10일 미국(US)

(56) 선행기술조사문헌
Biomed Res Int,2015:795738. (2015.05.17.)
Eye (Lond),28(2):189-95. (2013.12.20.)
J Ophthalmol,2014:641708. (2014.08.28.)*
*는 심사관에 의하여 인용된 문헌

(73) 특허권자
아벨리노 랩 유에스에이, 인크.
미국, 캘리포니아 94025, 멘로 파크, 스위트 비-2, 아담스 드라이브 1505
(72) 발명자
데디오니시오 래리
미국, 캘리포니아 94025, 멘로 파크, 스위트 비2, 1505 아담스 드라이브
무어 타라
미국, 캘리포니아 94025, 멘로 파크, 스위트 비2, 1505 아담스 드라이브
네스빗 앤드류
미국, 캘리포니아 94025, 멘로 파크, 스위트 비2, 1505 아담스 드라이브
(74) 대리인
특허법인한얼

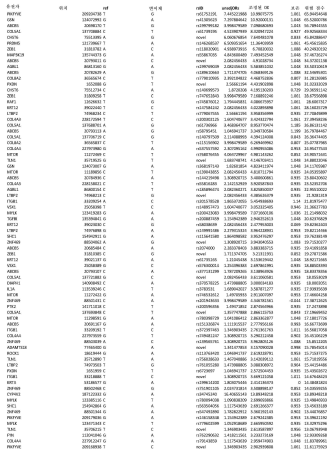
전체 청구항 수 : 총 19 항 심사관 : 최지다

(54) 발명의 명칭 **원추 각막과 관련된 대립 유전자의 검출 방법**

(57) 요 약

대상체의 샘플에서 원추 각막(KC)과 관련된 단일 뉴클레오타이드 다형성(SNP)을 검출하기 위한 시스템 및 방법이 기재되어 있다.

대 표 도



(52) CPC특허분류
G01N 33/50 (2013.01)
C12Q 2600/156 (2013.01)
G01N 2800/16 (2013.01)
G01N 2800/50 (2013.01)

명 세 서

청구범위

청구항 1

대상체에서 원추 각막(KC)을 진단하는 데 정보를 제공하는 방법으로서, 상기 방법이 대상체로부터 단리된 샘플에서 둘 이상의 유전자 변이체를 검출하는 것을 포함하고, 상기 둘 이상의 유전자 변이체가 도 7에 나열된 그룹으로부터 선택되고, 상기 둘 이상의 유전자 변이체의 존재가 대상체에서 KC의 진단을 나타내며, 상기 방법이 도 7에 나열된 48개 유전자 내 199개 모든 변이체를 검사하는 것을 추가로 포함하는, 방법.

[도 7]

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
PIKFYVE	209204738	T	G	rs61752191	7.445221988	10.99075775	1.061	65.94454648
GSN	124072992	G	A	rs41305623	7.297884642	10.92000131	1.048	65.52000786
ABCB5	20698170	T	G	rs199799182	3.998479589	7.098680693	1.043	56.78944555
COL5A1	137708884	C	T	rs61739195	4.523907939	8.320947224	0.927	49.92568334
CHST6	75513395	A	G	신규	6.060676854	7.640481078	0.833	45.84288647
PRDM5	121739667	T	A	rs146268537	6.509351654	11.36403959	1.061	45.45615835
ZEB1	31810782	A	C	rs118020901	4.938973916	6.70820032	1.088	40.24920192
MAP3K19	135744373	G	A	rs55867035	4.843600489	7.493452549	1.048	37.46726274
ABCB5	20793011	G	C	신규	2.082456433	4.91028734	1.048	34.37201138
AGBL1	86813160	G	A	rs199769049	2.082456433	5.583851032	1.048	33.50310619
ABCB5	20782629	A	G	rs189610663	1.711374705	4.068369126	1.088	32.54695301
COL8A2	36565674	C	T	rs779010935	2.392104822	4.468752836	0.807	31.28126985
PXDN	1652088	G	T	신규	2.56661194	4.431902898	1.048	31.02332029
CHST6	75512734	C	A	rs140699573	1.8720208	4.195130203	0.729	29.36591142
ZEB1	31809258	T	C	rs747652843	3.998479589	7.168892246	1.061	28.67556898
RAF1	12626632	T	G	rs745876012	1.794445831	4.086675957	1.061	28.6067317
KRT12	39022440	T	C	rs147584242	2.082456433	4.022893898	1.061	28.16025729
LTBP2	74968234	C	T	rs779067555	2.56661194	3.958356999	0.935	27.70849899
COL4A3	228172594	T	C	rs200302125	1.604740677	3.424322794	1.061	27.39458236
COL5A1	137688701	A	G	rs61736966	3.468364707	8.953770474	1.185	26.86131142
ABCB5	20793113	A	G	rs58795451	1.046941737	3.349730584	1.199	26.79784467
COL5A1	137706719	C	G	rs140797509	2.114088993	4.394124008	0.843	26.36474405
COL8A2	36565837	C	T	rs115156902	3.998479589	6.269469962	0.807	25.07787985
COL4A4	227973980	G	A	rs537557592	2.307095162	4.990955086	0.953	24.95477543
MTOR	11272469	C	T	rs768076455	4.064729967	4.981143262	0.852	24.90571631
TLN1	35719525	G	T	신규	1.683748741	4.146703411	1.048	24.88022046
GSN	124073007	G	A	rs368197143	1.82601854	4.823411974	1.048	24.11705987

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
MTOR	11189856	C	T	rs139043855	2.082456433	4.810711794	0.935	24.05355897
ABCB5	20784936	C	A	rs144219498	1.308920715	3.400600861	0.935	23.80420602
COL4A3	228158021	C	T	rs55816283	2.142152929	3.920587843	0.935	23.52352706
AGBL1	86800154	C	T	rs185896474	2.082360271	3.825850037	0.935	22.95510022
LTBP2	74968213	C	G	신규	2.082456433	4.385626379	0.935	21.9281319
ITGB1	33209254	A	C	rs201578528	1.865372055	5.454938693	1.14	21.81975477
VSX1	25058398	T	C	rs148957473	1.604740677	3.052325405	0.946	21.36627783
MYLK	123419283	G	A	rs200423083	3.998479589	7.071660106	1.036	21.21498032
TGFBI	135394841	G	A	rs200887459	1.154942389	2.946252613	1.048	20.62376829
KRT12	39023030	C	G	rs58038639	2.082456433	2.477953003	0.069	19.82362403
LTBP2	74976898	G	A	rs149991486	2.279315324	3.964228931	0.953	19.82114466
SHC1	154942911	G	A	rs115641580	1.864098582	3.952476297	0.953	19.76238149
ZNF469	88504062	A	G	신규	1.308920715	3.943040553	1.083	19.71520277
ABCB5	20685484	C	A	rs2074000	2.283378403	3.883383715	0.935	19.41691858
ZEB1	31810385	C	G	신규	1.711374705	3.21311931	0.852	19.27871586
KRT12	39021137	G	A	rs61735165	1.21045438	3.153619442	1.048	18.92171665
VSX1	25058389	G	C	rs576300014	1.254396383	2.697861991	0.935	18.88503393
ABCB5	20793107	C	A	rs377131299	1.787209265	3.138963926	0.935	18.83378356
COL5A1	137721882	G	C	신규	2.082456433	3.611060581	0.953	18.0553029
DIAPH1	140908492	C	A	rs370578225	1.473988805	3.000034183	0.935	18.0002051
IL1A	113539246	C	T	rs3783531	1.689042027	3.587871277	0.935	17.93935639
MTOR	11272422	G	A	rs746532612	1.49705933	2.911007097	0.953	17.46604258
ZNF469	88501431	C	A	rs201943633	3.998479589	4.346781561	-0.044	17.38712625
PTK2	141711018	C	T	rs200596356	1.49471852	2.874564966	0.935	17.2473898
COL5A1	137693848	C	T	신규	1.357747888	2.866115753	0.843	17.19669452
MTOR	11298591	G	A	rs780398729	1.041086412	2.863362877	1.048	17.18017726
ABCB5	20691167	G	A	rs151326874	1.111915537	2.777956166	0.993	16.66773699

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ITGB1	33209192	T	C	rs372397463	1.346903435	2.761361763	1.011	16.56817058
COL4A4	227973559	G	T	rs749481247	1.308920715	3.290212458	0.902	16.45106229
ZNF469	88503039	A	C	rs139565761	1.308920715	3.962805126	1.088	15.8512205
ADAMTS18	77465400	G	A	신규	1.341477853	3.157090028	0.998	15.78545014
ROCK1	18619444	G	A	rs113763420	1.046941737	2.619228791	0.953	15.71537275
TLN1	35712890	T	A	rs756028633	1.467040886	3.142039112	1.061	15.71019556
LTBP2	74973503	T	G	rs761055280	1.473988805	3.088308972	0.964	15.44154486
PXDN	1651959	C	T	rs6723697	1.046941737	2.572504453	0.935	15.43502672
ITGB1	33218888	T	C	신규	1.308920715	3.669121058	1.011	14.67648423
KRT3	53186577	G	A	rs199614200	1.803075446	2.414136373	0	14.48481824
ZNF469	88502468	C	G	rs751901105	2.024731814	3.508898137	0.852	14.03559255
CYP4V2	187122332	G	A	rs34745240	16.40655143	13.89348218	0.953	13.89348218
MYLK	123385116	C	T	rs780094038	1.090838209	2.699693866	0.935	13.49846933
SHC1	154942864	G	A	rs563504056	1.117543639	2.691266377	0.953	13.45633189
ZNF469	88501344	G	A	rs547492890	1.782822912	3.360192143	0.902	13.44076857
PIKFYVE	209179036	G	A	rs146158348	1.154942389	2.679242385	0.953	13.39621192
MYLK	123471343	C	T	rs779602599	1.052918689	2.665950592	0.935	13.32975296
TLN1	35706215	T	C	신규	1.346903435	2.613587897	0.956	13.06793948
FYN	112041046	G	A	rs762290632	1.418211561	3.233273169	1.048	12.93309268
COL4A4	227912247	G	A	rs79143859	1.117543639	2.959474903	1.048	11.83789961
PIKFYVE	209168938	T	C	신규	1.346903435	2.902939808	1.061	11.61175923
COL5A1	137727030	G	A	rs143859495	1.573609109	2.880022245	0.953	11.52008898
GSN	124083642	C	T	rs116185403	1.227180183	2.763027329	0.75	11.05210932
PXDN	1664701	G	A	rs373022614	1.924925542	1.807466353	-0.017	10.84479812
COL5A1	137726950	C	T	rs2229817	1.49471852	2.645609165	0.852	10.58243666
LTBP2	74967651	C	T	rs143010135	1.111915537	2.62141819	0.935	10.48567276
MYLK	123512528	C	T	rs767453947	1.041086412	2.557414444	0.935	10.22965778

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
IL1A	113535653	C	A	rs1801715	1.467040886	2.549435566	0.852	10.19774226
PXN	120652725	C	T	rs111674215	1.328544696	2.536643925	0.831	10.1465757
ZNF469	88505454	C	T	신규	2.307095162	3.367008187	0.807	10.10102456
KRT3	53184043	C	T	rs367763143	2.082456433	3.21504366	0.772	9.64513098
FYN	112041022	G	C	rs376255649	1.368071308	3.173268878	1.048	9.519806634
COL4A3	228142188	T	C	신규	1.467040886	3.142039112	1.061	9.426117335
ZNF469	88504766	C	T	rs200668806	5.380113481	4.604499134	-0.031	9.208998269
PXN	120653019	C	T	rs192670913	1.025676306	2.301614601	0.831	9.206458404
ZEB1	31810514	A	G	rs138507868	1.177127237	3.031148131	1.088	9.093444393
WNT9B	44952657	C	G	신규	1.341477853	2.964329077	0.935	8.892987232
TLN1	35704761	C	T	rs771374255	1.23224986	2.93999823	0.847	8.819994689
ITGB1	33214913	A	T	신규	1.729798129	1.757236511	0.195	8.786182556
KRT12	39017974	T	C	rs150149178	2.082456433	2.192140991	0.113	8.768563962
ZNF469	88496148	T	G	rs753664726	1.473988805	2.896849256	0.9	8.690547767
COL4A4	227872865	G	A	rs200973262	2.082456433	1.703765732	0.137	8.518828659
FYN	111983038	G	C	rs28763975	3.92270113	2.633880723	0.154	7.90164217
ABCB5	20767954	G	A	rs17143304	2.355592989	1.535984426	0.076	7.679922129
MAP3K19	135744416	C	G	rs1112542	1.346903435	2.559274834	0.935	7.677824502
PIKFYVE	209138313	G	A	rs199642033	4.529884427	7.506924039	1.048	7.506924039
LCAT	67973896	C	T	rs755270091	2.082456433	3.735347816	0.922	7.470695632
SLC4A11	3208967	C	T	rs34224785	1.096019601	2.472050348	0.847	7.416151043
NLRP1	5424936	C	T	rs114529583	4.186377725	3.698122133	-0.768	7.396244266
SHC1	154938662	T	C	rs8191979	8.452547266	7.340202295	0.118	7.340202295
ABCB5	20666226	A	G	rs201244034	1.513413173	3.547948014	1.088	7.095896029
LTBP2	74972796	C	T	신규	1.346903435	2.355431529	0.852	7.066294588
WNT9B	44949945	A	G	rs118185468	5.235665827	7.043191906	1.083	7.043191906
TGFBI	135391462	A	G	rs188677757	1.254396383	3.512962168	1.199	7.025924335

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ZNF469	88495372	G	A	신규	4.164888985	7.021802026	0.998	7.021802026
PXN	120651699	C	A	신규	1.007933509	2.30692467	0.837	6.92077401
WNT9A	228109286	C	T	rs552502207	1.177127237	2.247776418	0.789	6.743329254
VSX1	25062560	G	A	rs369865672	1.864098582	2.210697578	0.084	6.632092734
COL4A4	227924228	G	A	rs36121515	1.49471852	1.307730722	0.067	6.538653609
PXN	120653371	C	T	rs200855138	1.54404072	3.18728751	0.831	6.374575021
COL4A4	227927294	C	T	rs34236495	1.49471852	3.115200019	0.935	6.230400038
ZNF469	88498277	C	T	rs761094844	1.740280194	1.5349284	-0.007	6.1397136
ZNF469	88504203	G	C	rs199528724	1.309996605	2.958473106	0.949	5.916946212
MAP3K19	135744007	T	C	rs3905317	1.346903435	2.902939808	1.061	5.805879616
KERA	91449949	A	G	rs377616201	3.205470899	5.675950174	1.199	5.675950174
PIK3CG	106509082	G	A	rs144565710	1.03344886	2.597448039	0.953	5.194896079
ADAMTS18	77401554	C	T	rs200404040	1.346903435	2.559274834	0.935	5.118549668
RHOA	49398403	G	A	신규	1.729798129	2.508644107	0.551	5.017288215
ZNF469	88504204	G	C	rs56236932	5.504470701	4.890054144	0.014	4.890054144
ZNF469	88495361	C	T	rs202205643	2.082456433	2.430047393	0.049	4.860094785
AGBL1	87066168	G	A	rs144777747	2.954390882	2.382412923	0.135	4.764825847
COL8A2	36564213	C	G	rs199786966	1.144729549	2.359501305	0.834	4.719002609
MAPK3	30133311	C	T	rs200617125	1.009661703	2.344843255	0.852	4.689686509
ABCB5	20682892	C	T	rs141511940	2.082456433	2.30230492	-0.005	4.60460984
ZNF469	88496681	G	A	rs117995699	1.689042027	1.144032232	-0.208	4.576128929
LTBP2	75018994	G	A	rs137854861	3.998479589	4.517087187	0.063	4.517087187
COL5A1	137591755	C	T	rs41306397	3.205470899	2.254839914	0.02	4.509679827
LTBP2	75017841	G	A	rs147534770	1.346903435	1.110404041	0.1	4.441616166
COL4A4	227872887	C	T	rs77104306	1.117543639	1.1073966	0.065	4.4295864
MYLK	123453061	A	G	rs3796164	5.808400022	4.332955894	-0.276	4.332955894
ADAMTS18	77468556	C	G	rs751818903	1.54404072	1.374610262	-0.01	4.123830785

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ROCK1	18564483	G	C	rs45562542	1.963895092	3.878559436	0.998	3.878559436
ABCB5	20767981	T	C	rs117749018	2.082456433	1.930627453	0.022	3.861254906
ZNF469	88495094	T	C	신규	1.238309099	1.267184001	0.133	3.801552002
AGBL1	86697745	A	G	신규	1.158986639	3.718537372	1.199	3.718537372
ZNF469	88504239	G	A	rs75288466	1.21045438	1.207498449	0.088	3.622495348
KRT3	53183951	C	CGCTGCCACCGCT-GAAACCGCT	rs570613061	3.58380065	3.183962839	0.207102714	3.406840238
ABCB5	20666206	G	T	rs369958537	2.082456433	1.650223545	-0.338	3.300447089
DIAPH1	140953564	GGAGGAGGAGGA	-	rs766218160	2.89520377	3.06823822	0.207102714	3.283014895
ZNF469	88504578	G	A	rs199610834	1.513413173	3.099898634	0.953	3.099898634
MYLK	123419062	T	C	rs75370906	1.090838209	3.062214612	1.061	3.062214612
ZNF469	88496786	GGCGGC	-	rs775423936	3.312136684	2.816841544	0.207102714	3.014020452
ABCB5	20784910	T	C	rs60197951	2.760947676	1.476473208	-0.215	2.952946415
ZNF469	88504350	C	G	rs183437633	1.308920715	0.977215713	-0.312	2.931647138
COL4A4	227917090	T	C	rs80243096	1.404954624	1.392540836	-0.121	2.785081673
VSX1	25062342	G	T	rs6050307	1.489353914	1.276285464	-0.071	2.552570928
AGBL1	87099508	G	A	rs73459659	5.369607585	2.440852996	-0.983	2.440852996
COL8A2	36563777	G	A	rs117860804	1.096019601	1.203276084	0.127	2.406552167
DIAPH1	140953259	G	A	rs200606811	1.117543639	2.36555308	0.824	2.36555308
COL4A3	228029515	C	T	rs139271412	1.117543639	1.10518402	0.063	2.21036804
LTBP2	74975983	C	T	rs761500203	1.099224002	1.101726802	0.025	2.203453603
COL4A3	228029513	C	G	rs184704920	1.82601854	1.101289269	-0.429	2.202578538
MTOR	11307762	T	C	rs146393749	1.534103874	2.116584728	0.144	2.116584728
IL6	22767134	C	A	rs142759801	1.090838209	0.699869341	-0.415	2.099608024
GSN	124074641	A	G	rs11550199	2.082456433	2.053268302	-0.119	2.053268302
AGBL1	86687049	C	T	rs186767486	1.117543639	0.657711992	-0.456	1.973135977
ZNF469	88502583	C	T	rs536725615	1.275893308	0.968259966	-0.455	1.936519933

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ZNF469	88502234	G	A	신규	1.887718324	1.834672844	0.032	1.834672844
ZNF469	88502972	CTTCCCGGGAACACC	-	rs281865162	2.082456433	1.712756795	0.207102714	1.83264977
ZNF469	88497404	C	G	신규	2.082456433	1.815630549	-0.242	1.815630549
LTBP2	75052587	G	A	rs149952751	1.23682719	1.701930387	0.429	1.701930387
NLRP1	5463226	A	-	신규	1.49471852	1.504402901	0.207102714	1.609711104
PAX6	31814881	A	C	rs763811795	1.513413173	1.470308329	0.207102714	1.573229912
FOXE3	47882574	G	C	rs281865461	1.473988805	0.769221498	-0.426	1.538442996
PAX6	31814918	G	A	rs767105283	1.49471852	1.38819461	0.207102714	1.485368232
LTBP2	75078581	G	C	신규	2.024731814	1.470058311	-0.018	1.470058311
MYLK	123419782	G	A	rs3732485	2.950545845	1.46681334	-0.275	1.46681334
MBNL1	152150657	CTGCAGCTG	-	rs532866577	1.238309099	1.364652518	0.207102714	1.460178194
ZNF469	88500137	G	A	rs144986357	1.308920715	1.407692923	0.053	1.407692923
ZNF469	88502573	G	A	rs202129382	2.082456433	0.673904049	-0.938	1.347808098
COL4A4	227973575	CCGGAGG	-	신규	1.046941737	1.242322528	0.207102714	1.329285105
LTBP2	74995228	C	T	rs145507464	2.082456433	1.321602553	-0.357	1.321602553
PIK3R1	67575499	T	A	신규	1.254396383	1.223186824	0.144	1.223186824
ADAMTS18	77468362	G	C	rs766063430	1.154942389	1.202657946	0.152	1.202657946
ZNF469	88504673	G	T	rs199760004	1.308920715	1.174628749	-0.128	1.174628749
PXN	120653416	C	T	rs770650321	1.23224986	1.168135607	-0.076	1.168135607
DIAPH1	140953681	C	T	rs182139018	1.573609109	1.068010976	-0.039	1.068010976
ZNF469	88502882	A	C	rs141776185	1.117543639	1.052335369	0.014	1.052335369
NLRP1	5461675	G	T	rs201368394	1.177127237	1.035559095	0.014	1.035559095
ADAMTS18	77401479	G	A	rs35701343	1.717201969	0.999699969	-0.206	0.999699969
MYLK	123444833	C	T	rs199988497	1.341477853	0.490981282	-0.863	0.981962564
ZNF469	88495487	G	A	rs184458982	1.21045438	0.488483699	-0.817	0.976967398
IL6	22771038	A	T	rs2069860	1.534103874	0.962524087	-0.644	0.962524087
LTBP2	75052569	G	A	rs143282840	2.082456433	0.946370334	-0.727	0.946370334

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
CYP4V2	187118720	G	A	rs34331648	1.117543639	0.822844413	-0.232	0.822844413
ZNF469	88494769	C	G	rs770483852	1.534103874	0.780987458	-0.853	0.780987458
ZNF469	88504853	G	A	rs3812951	1.052918689	0.749432286	-0.334	0.749432286
IL1RN	113890284	G	A	rs45507693	1.090838209	0.626966846	-0.525	0.626966846
NLRP1	5463093	C	T	rs140628502	1.683748741	0.625823848	-0.843	0.625823848
ZNF469	88498704	G	A	rs748403721	1.308920715	0.500549962	-0.981	0.500549962
AGBL1	87217666	C	T	rs185919705	1.158986639	0.165023137	-1.916	0.495069412
ZNF469	88498076	C	A	rs145158875	1.308920715	0.427822084	-1.138	0.427822084
ZNF469	88504205	G	C	rs532857190	1.803075446	0.404680106	-1.786	0.404680106
ZNF469	88501038	G	A	rs111828626	1.130110896	0.395391108	-1.182	0.395391108
ZNF469	88505284	C	A	rs141042464	1.308920715	0.110576481	-2.491	0.110576481

청구항 2

제1항에 있어서, 상기 변이체 검출이 서열분석 방법에 의한 것인, 방법.

청구항 3

제1항에 있어서, 상기 대상체가 아프리카계 미국인인, 방법.

청구항 4

제1항에 있어서, 상기 대상체가 백인(Caucasian)인, 방법.

청구항 5

제1항에 있어서, 상기 대상체가 히스패닉계인(Hispanic)인, 방법.

청구항 6

제1항에 있어서, 상기 대상체가 동아시아인인, 방법.

청구항 7

제1항에 있어서, 상기 대상체의 샘플로부터 뉴클레오타이드 분자를 증폭시키는 것을 추가로 포함하는, 방법.

청구항 8

제1항 내지 제7항 중 어느 한 항에 있어서, 상기 검출이 대상체의 샘플로부터의 뉴클레오타이드 분자 또는 이의 앰플리콘에서 둘 이상의 유전자 변이체를 검출하는 것을 포함하는, 방법.

청구항 9

대상체에서 원추 각막(KC)의 발병 위험을 예측하는 데 정보를 제공하는 방법으로서, 상기 방법이 대상체로부터 단리된 샘플에서 둘 이상의 유전자 변이체를 검출하는 것을 포함하고, 상기 둘 이상의 유전자 변이체가 도 7에 나열된 그룹으로부터 선택되고, 상기 둘 이상의 유전자 변이체의 존재가 대상체에서 KC의 발병 위험을 나타내며, 상기 방법이 도 7에 나열된 48개 유전자 내 199개 모든 변이체를 검사하는 것을 추가로 포함하는, 방법.

[도 7]

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
PIKFYVE	209204738	T	G	rs61752191	7.445221988	10.99075775	1.061	65.94454648
GSN	124072992	G	A	rs41305623	7.297884642	10.92000131	1.048	65.52000786
ABCB5	20698170	T	G	rs199799182	3.998479589	7.098680693	1.043	56.78944555
COL5A1	137708884	C	T	rs61739195	4.523907939	8.320947224	0.927	49.92568334
CHST6	75513395	A	G	신규	6.060676854	7.640481078	0.833	45.84288647
PRDM5	121739667	T	A	rs146268537	6.509351654	11.36403959	1.061	45.45615835
ZEB1	31810782	A	C	rs118020901	4.938973916	6.70820032	1.088	40.24920192
MAP3K19	135744373	G	A	rs55867035	4.843600489	7.493452549	1.048	37.46726274
ABCB5	20793011	G	C	신규	2.082456433	4.91028734	1.048	34.37201138
AGBL1	86813160	G	A	rs199769049	2.082456433	5.583851032	1.048	33.50310619
ABCB5	20782629	A	G	rs189610663	1.711374705	4.068369126	1.088	32.54695301
COL8A2	36565674	C	T	rs779010935	2.392104822	4.468752836	0.807	31.28126985
PXDN	1652088	G	T	신규	2.56661194	4.431902898	1.048	31.02332029
CHST6	75512734	C	A	rs140699573	1.8720208	4.195130203	0.729	29.36591142
ZEB1	31809258	T	C	rs747652843	3.998479589	7.168892246	1.061	28.67556898
RAF1	12626632	T	G	rs745876012	1.794445831	4.086675957	1.061	28.6067317
KRT12	39022440	T	C	rs147584242	2.082456433	4.022893898	1.061	28.16025729
LTBP2	74968234	C	T	rs779067555	2.56661194	3.958356999	0.935	27.70849899
COL4A3	228172594	T	C	rs200302125	1.604740677	3.424322794	1.061	27.39458236
COL5A1	137688701	A	G	rs61736966	3.468364707	8.953770474	1.185	26.86131142
ABCB5	20793113	A	G	rs58795451	1.046941737	3.349730584	1.199	26.79784467
COL5A1	137706719	C	G	rs140797509	2.114088993	4.394124008	0.843	26.36474405
COL8A2	36565837	C	T	rs115156902	3.998479589	6.269469962	0.807	25.07787985
COL4A4	227973980	G	A	rs537557592	2.307095162	4.990955086	0.953	24.95477543
MTOR	11272469	C	T	rs768076455	4.064729967	4.981143262	0.852	24.90571631
TLN1	35719525	G	T	신규	1.683748741	4.146703411	1.048	24.88022046
GSN	124073007	G	A	rs368197143	1.82601854	4.823411974	1.048	24.11705987

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
MTOR	11189856	C	T	rs139043855	2.082456433	4.810711794	0.935	24.05355897
ABCB5	20784936	C	A	rs144219498	1.308920715	3.400600861	0.935	23.80420602
COL4A3	228158021	C	T	rs55816283	2.142152929	3.920587843	0.935	23.52352706
AGBL1	86800154	C	T	rs185896474	2.082360271	3.825850037	0.935	22.95510022
LTBP2	74968213	C	G	신규	2.082456433	4.385626379	0.935	21.9281319
ITGB1	33209254	A	C	rs201578528	1.865372055	5.454938693	1.14	21.81975477
VSX1	25058398	T	C	rs148957473	1.604740677	3.052325405	0.946	21.36627783
MYLK	123419283	G	A	rs200423083	3.998479589	7.071660106	1.036	21.21498032
TGFBI	135394841	G	A	rs200887459	1.154942389	2.946252613	1.048	20.62376829
KRT12	39023030	C	G	rs58038639	2.082456433	2.477953003	0.069	19.82362403
LTBP2	74976898	G	A	rs149991486	2.279315324	3.964228931	0.953	19.82114466
SHC1	154942911	G	A	rs115641580	1.864098582	3.952476297	0.953	19.76238149
ZNF469	88504062	A	G	신규	1.308920715	3.943040553	1.083	19.71520277
ABCB5	20685484	C	A	rs2074000	2.283378403	3.883383715	0.935	19.41691858
ZEB1	31810385	C	G	신규	1.711374705	3.21311931	0.852	19.27871586
KRT12	39021137	G	A	rs61735165	1.21045438	3.153619442	1.048	18.92171665
VSX1	25058389	G	C	rs576300014	1.254396383	2.697861991	0.935	18.88503393
ABCB5	20793107	C	A	rs377131299	1.787209265	3.138963926	0.935	18.83378356
COL5A1	137721882	G	C	신규	2.082456433	3.611060581	0.953	18.0553029
DIAPH1	140908492	C	A	rs370578225	1.473988805	3.000034183	0.935	18.0002051
IL1A	113539246	C	T	rs3783531	1.689042027	3.587871277	0.935	17.93935639
MTOR	11272422	G	A	rs746532612	1.49705933	2.911007097	0.953	17.46604258
ZNF469	88501431	C	A	rs201943633	3.998479589	4.346781561	-0.044	17.38712625
PTK2	141711018	C	T	rs200596356	1.49471852	2.874564966	0.935	17.2473898
COL5A1	137693848	C	T	신규	1.357747888	2.866115753	0.843	17.19669452
MTOR	11298591	G	A	rs780398729	1.041086412	2.863362877	1.048	17.18017726
ABCB5	20691167	G	A	rs151326874	1.111915537	2.777956166	0.993	16.66773699

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ITGB1	33209192	T	C	rs372397463	1.346903435	2.761361763	1.011	16.56817058
COL4A4	227973559	G	T	rs749481247	1.308920715	3.290212458	0.902	16.45106229
ZNF469	88503039	A	C	rs139565761	1.308920715	3.962805126	1.088	15.8512205
ADAMTS18	77465400	G	A	신규	1.341477853	3.157090028	0.998	15.78545014
ROCK1	18619444	G	A	rs113763420	1.046941737	2.619228791	0.953	15.71537275
TLN1	35712890	T	A	rs756028633	1.467040886	3.142039112	1.061	15.71019556
LTBP2	74973503	T	G	rs761055280	1.473988805	3.088308972	0.964	15.44154486
PXDN	1651959	C	T	rs6723697	1.046941737	2.572504453	0.935	15.43502672
ITGB1	33218888	T	C	신규	1.308920715	3.669121058	1.011	14.67648423
KRT3	53186577	G	A	rs199614200	1.803075446	2.414136373	0	14.48481824
ZNF469	88502468	C	G	rs751901105	2.024731814	3.508898137	0.852	14.03559255
CYP4V2	187122332	G	A	rs34745240	16.40655143	13.89348218	0.953	13.89348218
MYLK	123385116	C	T	rs780094038	1.090838209	2.699693866	0.935	13.49846933
SHC1	154942864	G	A	rs563504056	1.117543639	2.691266377	0.953	13.45633189
ZNF469	88501344	G	A	rs547492890	1.782822912	3.360192143	0.902	13.44076857
PIKFYVE	209179036	G	A	rs146158348	1.154942389	2.679242385	0.953	13.39621192
MYLK	123471343	C	T	rs779602599	1.052918689	2.665950592	0.935	13.32975296
TLN1	35706215	T	C	신규	1.346903435	2.613587897	0.956	13.06793948
FYN	112041046	G	A	rs762290632	1.418211561	3.233273169	1.048	12.93309268
COL4A4	227912247	G	A	rs79143859	1.117543639	2.959474903	1.048	11.83789961
PIKFYVE	209168938	T	C	신규	1.346903435	2.902939808	1.061	11.61175923
COL5A1	137727030	G	A	rs143859495	1.573609109	2.880022245	0.953	11.52008898
GSN	124083642	C	T	rs116185403	1.227180183	2.763027329	0.75	11.05210932
PXDN	1664701	G	A	rs373022614	1.924925542	1.807466353	-0.017	10.84479812
COL5A1	137726950	C	T	rs2229817	1.49471852	2.645609165	0.852	10.58243666
LTBP2	74967651	C	T	rs143010135	1.111915537	2.62141819	0.935	10.48567276
MYLK	123512528	C	T	rs767453947	1.041086412	2.557414444	0.935	10.22965778

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
IL1A	113535653	C	A	rs1801715	1.467040886	2.549435566	0.852	10.19774226
PXN	120652725	C	T	rs111674215	1.328544696	2.536643925	0.831	10.1465757
ZNF469	88505454	C	T	신규	2.307095162	3.367008187	0.807	10.10102456
KRT3	53184043	C	T	rs367763143	2.082456433	3.21504366	0.772	9.64513098
FYN	112041022	G	C	rs376255649	1.368071308	3.173268878	1.048	9.519806634
COL4A3	228142188	T	C	신규	1.467040886	3.142039112	1.061	9.426117335
ZNF469	88504766	C	T	rs200668806	5.380113481	4.604499134	-0.031	9.208998269
PXN	120653019	C	T	rs192670913	1.025676306	2.301614601	0.831	9.206458404
ZEB1	31810514	A	G	rs138507868	1.177127237	3.031148131	1.088	9.093444393
WNT9B	44952657	C	G	신규	1.341477853	2.964329077	0.935	8.892987232
TLN1	35704761	C	T	rs771374255	1.23224986	2.93999823	0.847	8.819994689
ITGB1	33214913	A	T	신규	1.729798129	1.757236511	0.195	8.786182556
KRT12	39017974	T	C	rs150149178	2.082456433	2.192140991	0.113	8.768563962
ZNF469	88496148	T	G	rs753664726	1.473988805	2.896849256	0.9	8.690547767
COL4A4	227872865	G	A	rs200973262	2.082456433	1.703765732	0.137	8.518828659
FYN	111983038	G	C	rs28763975	3.92270113	2.633880723	0.154	7.90164217
ABCB5	20767954	G	A	rs17143304	2.355592989	1.535984426	0.076	7.679922129
MAP3K19	135744416	C	G	rs1112542	1.346903435	2.559274834	0.935	7.677824502
PIKFYVE	209138313	G	A	rs199642033	4.529884427	7.506924039	1.048	7.506924039
LCAT	67973896	C	T	rs755270091	2.082456433	3.735347816	0.922	7.470695632
SLC4A11	3208967	C	T	rs34224785	1.096019601	2.472050348	0.847	7.416151043
NLRP1	5424936	C	T	rs114529583	4.186377725	3.698122133	-0.768	7.396244266
SHC1	154938662	T	C	rs8191979	8.452547266	7.340202295	0.118	7.340202295
ABCB5	20666226	A	G	rs201244034	1.513413173	3.547948014	1.088	7.095896029
LTBP2	74972796	C	T	신규	1.346903435	2.355431529	0.852	7.066294588
WNT9B	44949945	A	G	rs118185468	5.235665827	7.043191906	1.083	7.043191906
TGFBI	135391462	A	G	rs188677757	1.254396383	3.512962168	1.199	7.025924335

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ZNF469	88495372	G	A	신규	4.164888985	7.021802026	0.998	7.021802026
PXN	120651699	C	A	신규	1.007933509	2.30692467	0.837	6.92077401
WNT9A	228109286	C	T	rs552502207	1.177127237	2.247776418	0.789	6.743329254
VSX1	25062560	G	A	rs369865672	1.864098582	2.210697578	0.084	6.632092734
COL4A4	227924228	G	A	rs36121515	1.49471852	1.307730722	0.067	6.538653609
PXN	120653371	C	T	rs200855138	1.54404072	3.18728751	0.831	6.374575021
COL4A4	227927294	C	T	rs34236495	1.49471852	3.115200019	0.935	6.230400038
ZNF469	88498277	C	T	rs761094844	1.740280194	1.5349284	-0.007	6.1397136
ZNF469	88504203	G	C	rs199528724	1.309996605	2.958473106	0.949	5.916946212
MAP3K19	135744007	T	C	rs3905317	1.346903435	2.902939808	1.061	5.805879616
KERA	91449949	A	G	rs377616201	3.205470899	5.675950174	1.199	5.675950174
PIK3CG	106509082	G	A	rs144565710	1.03344886	2.597448039	0.953	5.194896079
ADAMTS18	77401554	C	T	rs200404040	1.346903435	2.559274834	0.935	5.118549668
RHOA	49398403	G	A	신규	1.729798129	2.508644107	0.551	5.017288215
ZNF469	88504204	G	C	rs56236932	5.504470701	4.890054144	0.014	4.890054144
ZNF469	88495361	C	T	rs202205643	2.082456433	2.430047393	0.049	4.860094785
AGBL1	87066168	G	A	rs144777747	2.954390882	2.382412923	0.135	4.764825847
COL8A2	36564213	C	G	rs199786966	1.144729549	2.359501305	0.834	4.719002609
MAPK3	30133311	C	T	rs200617125	1.009661703	2.344843255	0.852	4.689686509
ABCB5	20682892	C	T	rs141511940	2.082456433	2.30230492	-0.005	4.60460984
ZNF469	88496681	G	A	rs117995699	1.689042027	1.144032232	-0.208	4.576128929
LTBP2	75018994	G	A	rs137854861	3.998479589	4.517087187	0.063	4.517087187
COL5A1	137591755	C	T	rs41306397	3.205470899	2.254839914	0.02	4.509679827
LTBP2	75017841	G	A	rs147534770	1.346903435	1.110404041	0.1	4.441616166
COL4A4	227872887	C	T	rs77104306	1.117543639	1.1073966	0.065	4.4295864
MYLK	123453061	A	G	rs3796164	5.808400022	4.332955894	-0.276	4.332955894
ADAMTS18	77468556	C	G	rs751818903	1.54404072	1.374610262	-0.01	4.123830785

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ROCK1	18564483	G	C	rs45562542	1.963895092	3.878559436	0.998	3.878559436
ABCB5	20767981	T	C	rs117749018	2.082456433	1.930627453	0.022	3.861254906
ZNF469	88495094	T	C	신규	1.238309099	1.267184001	0.133	3.801552002
AGBL1	86697745	A	G	신규	1.158986639	3.718537372	1.199	3.718537372
ZNF469	88504239	G	A	rs75288466	1.21045438	1.207498449	0.088	3.622495348
KRT3	53183951	C	CGCTGCCACCGCT-GAAACCGCT	rs570613061	3.58380065	3.183962839	0.207102714	3.406840238
ABCB5	20666206	G	T	rs369958537	2.082456433	1.650223545	-0.338	3.300447089
DIAPH1	140953564	GGAGGAGGAGGA	-	rs766218160	2.89520377	3.06823822	0.207102714	3.283014895
ZNF469	88504578	G	A	rs199610834	1.513413173	3.099898634	0.953	3.099898634
MYLK	123419062	T	C	rs75370906	1.090838209	3.062214612	1.061	3.062214612
ZNF469	88496786	GGCGGC	-	rs775423936	3.312136684	2.816841544	0.207102714	3.014020452
ABCB5	20784910	T	C	rs60197951	2.760947676	1.476473208	-0.215	2.952946415
ZNF469	88504350	C	G	rs183437633	1.308920715	0.977215713	-0.312	2.931647138
COL4A4	227917090	T	C	rs80243096	1.404954624	1.392540836	-0.121	2.785081673
VSX1	25062342	G	T	rs6050307	1.489353914	1.276285464	-0.071	2.552570928
AGBL1	87099508	G	A	rs73459659	5.369607585	2.440852996	-0.983	2.440852996
COL8A2	36563777	G	A	rs117860804	1.096019601	1.203276084	0.127	2.406552167
DIAPH1	140953259	G	A	rs200606811	1.117543639	2.36555308	0.824	2.36555308
COL4A3	228029515	C	T	rs139271412	1.117543639	1.10518402	0.063	2.21036804
LTBP2	74975983	C	T	rs761500203	1.099224002	1.101726802	0.025	2.203453603
COL4A3	228029513	C	G	rs184704920	1.82601854	1.101289269	-0.429	2.202578538
MTOR	11307762	T	C	rs146393749	1.534103874	2.116584728	0.144	2.116584728
IL6	22767134	C	A	rs142759801	1.090838209	0.699869341	-0.415	2.099608024
GSN	124074641	A	G	rs11550199	2.082456433	2.053268302	-0.119	2.053268302
AGBL1	86687049	C	T	rs186767486	1.117543639	0.657711992	-0.456	1.973135977
ZNF469	88502583	C	T	rs536725615	1.275893308	0.968259966	-0.455	1.936519933

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ZNF469	88502234	G	A	신규	1.887718324	1.834672844	0.032	1.834672844
ZNF469	88502972	CTTCCCGGGAACACC	-	rs281865162	2.082456433	1.712756795	0.207102714	1.83264977
ZNF469	88497404	C	G	신규	2.082456433	1.815630549	-0.242	1.815630549
LTBP2	75052587	G	A	rs149952751	1.23682719	1.701930387	0.429	1.701930387
NLRP1	5463226	A	-	신규	1.49471852	1.504402901	0.207102714	1.609711104
PAX6	31814881	A	C	rs763811795	1.513413173	1.470308329	0.207102714	1.573229912
FOXE3	47882574	G	C	rs281865461	1.473988805	0.769221498	-0.426	1.538442996
PAX6	31814918	G	A	rs767105283	1.49471852	1.38819461	0.207102714	1.485368232
LTBP2	75078581	G	C	신규	2.024731814	1.470058311	-0.018	1.470058311
MYLK	123419782	G	A	rs3732485	2.950545845	1.46681334	-0.275	1.46681334
MBNL1	152150657	CTGCAGCTG	-	rs532866577	1.238309099	1.364652518	0.207102714	1.460178194
ZNF469	88500137	G	A	rs144986357	1.308920715	1.407692923	0.053	1.407692923
ZNF469	88502573	G	A	rs202129382	2.082456433	0.673904049	-0.938	1.347808098
COL4A4	227973575	CCGGAGG	-	신규	1.046941737	1.242322528	0.207102714	1.329285105
LTBP2	74995228	C	T	rs145507464	2.082456433	1.321602553	-0.357	1.321602553
PIK3R1	67575499	T	A	신규	1.254396383	1.223186824	0.144	1.223186824
ADAMTS18	77468362	G	C	rs766063430	1.154942389	1.202657946	0.152	1.202657946
ZNF469	88504673	G	T	rs199760004	1.308920715	1.174628749	-0.128	1.174628749
PXN	120653416	C	T	rs770650321	1.23224986	1.168135607	-0.076	1.168135607
DIAPH1	140953681	C	T	rs182139018	1.573609109	1.068010976	-0.039	1.068010976
ZNF469	88502882	A	C	rs141776185	1.117543639	1.052335369	0.014	1.052335369
NLRP1	5461675	G	T	rs201368394	1.177127237	1.035559095	0.014	1.035559095
ADAMTS18	77401479	G	A	rs35701343	1.717201969	0.999699969	-0.206	0.999699969
MYLK	123444833	C	T	rs199988497	1.341477853	0.490981282	-0.863	0.981962564
ZNF469	88495487	G	A	rs184458982	1.21045438	0.488483699	-0.817	0.976967398
IL6	22771038	A	T	rs2069860	1.534103874	0.962524087	-0.644	0.962524087
LTBP2	75052569	G	A	rs143282840	2.082456433	0.946370334	-0.727	0.946370334

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
CYP4V2	187118720	G	A	rs34331648	1.117543639	0.822844413	-0.232	0.822844413
ZNF469	88494769	C	G	rs770483852	1.534103874	0.780987458	-0.853	0.780987458
ZNF469	88504853	G	A	rs3812951	1.052918689	0.749432286	-0.334	0.749432286
IL1RN	113890284	G	A	rs45507693	1.090838209	0.626966846	-0.525	0.626966846
NLRP1	5463093	C	T	rs140628502	1.683748741	0.625823848	-0.843	0.625823848
ZNF469	88498704	G	A	rs748403721	1.308920715	0.500549962	-0.981	0.500549962
AGBL1	87217666	C	T	rs185919705	1.158986639	0.165023137	-1.916	0.495069412
ZNF469	88498076	C	A	rs145158875	1.308920715	0.427822084	-1.138	0.427822084
ZNF469	88504205	G	C	rs532857190	1.803075446	0.404680106	-1.786	0.404680106
ZNF469	88501038	G	A	rs111828626	1.130110896	0.395391108	-1.182	0.395391108
ZNF469	88505284	C	A	rs141042464	1.308920715	0.110576481	-2.491	0.110576481

청구항 10

제9항에 있어서, 상기 대상체가 아프리카계 미국인인, 방법.

청구항 11

제9항에 있어서, 상기 대상체가 백인인, 방법.

청구항 12

제9항에 있어서, 상기 대상체가 히스패닉계인인, 방법.

청구항 13

제9항에 있어서, 상기 대상체가 동아시아인인, 방법.

청구항 14

제9항에 있어서, 상기 대상체의 샘플로부터 뉴클레오타이드 분자를 증폭시키는 것을 추가로 포함하는, 방법.

청구항 15

제9항 내지 제14항 중 어느 한 항에 있어서, 상기 검출이 대상체의 샘플로부터의 뉴클레오타이드 분자 또는 이의 앰플리콘에서 둘 이상의 유전자 변이체를 검출하는 것을 포함하는, 방법.

청구항 16

삭제

청구항 17

도 7에 나열된 48개 유전자 내 199개 모든 변이체를 검출하기 위한 시약을 포함하는, 원추 각막(KC)의 진단용 조성물.

[도 7]

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
PIKFYVE	209204738	T	G	rs61752191	7.445221988	10.99075775	1.061	65.94454648
GSN	124072992	G	A	rs41305623	7.297884642	10.92000131	1.048	65.52000786
ABCB5	20698170	T	G	rs199799182	3.998479589	7.098680693	1.043	56.78944555
COL5A1	137708884	C	T	rs61739195	4.523907939	8.320947224	0.927	49.92568334
CHST6	75513395	A	G	신규	6.060676854	7.640481078	0.833	45.84288647
PRDM5	121739667	T	A	rs146268537	6.509351654	11.36403959	1.061	45.45615835
ZEB1	31810782	A	C	rs118020901	4.938973916	6.70820032	1.088	40.24920192
MAP3K19	135744373	G	A	rs55867035	4.843600489	7.493452549	1.048	37.46726274
ABCB5	20793011	G	C	신규	2.082456433	4.91028734	1.048	34.37201138
AGBL1	86813160	G	A	rs199769049	2.082456433	5.583851032	1.048	33.50310619
ABCB5	20782629	A	G	rs189610663	1.711374705	4.068369126	1.088	32.54695301
COL8A2	36565674	C	T	rs779010935	2.392104822	4.468752836	0.807	31.28126985
PXDN	1652088	G	T	신규	2.56661194	4.431902898	1.048	31.02332029
CHST6	75512734	C	A	rs140699573	1.8720208	4.195130203	0.729	29.36591142
ZEB1	31809258	T	C	rs747652843	3.998479589	7.168892246	1.061	28.67556898
RAF1	12626632	T	G	rs745876012	1.794445831	4.086675957	1.061	28.6067317
KRT12	39022440	T	C	rs147584242	2.082456433	4.022893898	1.061	28.16025729
LTBP2	74968234	C	T	rs779067555	2.56661194	3.958356999	0.935	27.70849899
COL4A3	228172594	T	C	rs200302125	1.604740677	3.424322794	1.061	27.39458236
COL5A1	137688701	A	G	rs61736966	3.468364707	8.953770474	1.185	26.86131142
ABCB5	20793113	A	G	rs58795451	1.046941737	3.349730584	1.199	26.79784467
COL5A1	137706719	C	G	rs140797509	2.114088993	4.394124008	0.843	26.36474405
COL8A2	36565837	C	T	rs115156902	3.998479589	6.269469962	0.807	25.07787985
COL4A4	227973980	G	A	rs537557592	2.307095162	4.990955086	0.953	24.95477543
MTOR	11272469	C	T	rs768076455	4.064729967	4.981143262	0.852	24.90571631
TLN1	35719525	G	T	신규	1.683748741	4.146703411	1.048	24.88022046
GSN	124073007	G	A	rs368197143	1.82601854	4.823411974	1.048	24.11705987

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
MTOR	11189856	C	T	rs139043855	2.082456433	4.810711794	0.935	24.05355897
ABCB5	20784936	C	A	rs144219498	1.308920715	3.400600861	0.935	23.80420602
COL4A3	228158021	C	T	rs55816283	2.142152929	3.920587843	0.935	23.52352706
AGBL1	86800154	C	T	rs185896474	2.082360271	3.825850037	0.935	22.95510022
LTBP2	74968213	C	G	신규	2.082456433	4.385626379	0.935	21.9281319
ITGB1	33209254	A	C	rs201578528	1.865372055	5.454938693	1.14	21.81975477
VSX1	25058398	T	C	rs148957473	1.604740677	3.052325405	0.946	21.36627783
MYLK	123419283	G	A	rs200423083	3.998479589	7.071660106	1.036	21.21498032
TGFBI	135394841	G	A	rs200887459	1.154942389	2.946252613	1.048	20.62376829
KRT12	39023030	C	G	rs58038639	2.082456433	2.477953003	0.069	19.82362403
LTBP2	74976898	G	A	rs149991486	2.279315324	3.964228931	0.953	19.82114466
SHC1	154942911	G	A	rs115641580	1.864098582	3.952476297	0.953	19.76238149
ZNF469	88504062	A	G	신규	1.308920715	3.943040553	1.083	19.71520277
ABCB5	20685484	C	A	rs2074000	2.283378403	3.883383715	0.935	19.41691858
ZEB1	31810385	C	G	신규	1.711374705	3.21311931	0.852	19.27871586
KRT12	39021137	G	A	rs61735165	1.21045438	3.153619442	1.048	18.92171665
VSX1	25058389	G	C	rs576300014	1.254396383	2.697861991	0.935	18.88503393
ABCB5	20793107	C	A	rs377131299	1.787209265	3.138963926	0.935	18.83378356
COL5A1	137721882	G	C	신규	2.082456433	3.611060581	0.953	18.0553029
DIAPH1	140908492	C	A	rs370578225	1.473988805	3.000034183	0.935	18.0002051
IL1A	113539246	C	T	rs3783531	1.689042027	3.587871277	0.935	17.93935639
MTOR	11272422	G	A	rs746532612	1.49705933	2.911007097	0.953	17.46604258
ZNF469	88501431	C	A	rs201943633	3.998479589	4.346781561	-0.044	17.38712625
PTK2	141711018	C	T	rs200596356	1.49471852	2.874564966	0.935	17.2473898
COL5A1	137693848	C	T	신규	1.357747888	2.866115753	0.843	17.19669452
MTOR	11298591	G	A	rs780398729	1.041086412	2.863362877	1.048	17.18017726
ABCB5	20691167	G	A	rs151326874	1.111915537	2.777956166	0.993	16.66773699

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ITGB1	33209192	T	C	rs372397463	1.346903435	2.761361763	1.011	16.56817058
COL4A4	227973559	G	T	rs749481247	1.308920715	3.290212458	0.902	16.45106229
ZNF469	88503039	A	C	rs139565761	1.308920715	3.962805126	1.088	15.8512205
ADAMTS18	77465400	G	A	신규	1.341477853	3.157090028	0.998	15.78545014
ROCK1	18619444	G	A	rs113763420	1.046941737	2.619228791	0.953	15.71537275
TLN1	35712890	T	A	rs756028633	1.467040886	3.142039112	1.061	15.71019556
LTBP2	74973503	T	G	rs761055280	1.473988805	3.088308972	0.964	15.44154486
PXDN	1651959	C	T	rs6723697	1.046941737	2.572504453	0.935	15.43502672
ITGB1	33218888	T	C	신규	1.308920715	3.669121058	1.011	14.67648423
KRT3	53186577	G	A	rs199614200	1.803075446	2.414136373	0	14.48481824
ZNF469	88502468	C	G	rs751901105	2.024731814	3.508898137	0.852	14.03559255
CYP4V2	187122332	G	A	rs34745240	16.40655143	13.89348218	0.953	13.89348218
MYLK	123385116	C	T	rs780094038	1.090838209	2.699693866	0.935	13.49846933
SHC1	154942864	G	A	rs563504056	1.117543639	2.691266377	0.953	13.45633189
ZNF469	88501344	G	A	rs547492890	1.782822912	3.360192143	0.902	13.44076857
PIKFYVE	209179036	G	A	rs146158348	1.154942389	2.679242385	0.953	13.39621192
MYLK	123471343	C	T	rs779602599	1.052918689	2.665950592	0.935	13.32975296
TLN1	35706215	T	C	신규	1.346903435	2.613587897	0.956	13.06793948
FYN	112041046	G	A	rs762290632	1.418211561	3.233273169	1.048	12.93309268
COL4A4	227912247	G	A	rs79143859	1.117543639	2.959474903	1.048	11.83789961
PIKFYVE	209168938	T	C	신규	1.346903435	2.902939808	1.061	11.61175923
COL5A1	137727030	G	A	rs143859495	1.573609109	2.880022245	0.953	11.52008898
GSN	124083642	C	T	rs116185403	1.227180183	2.763027329	0.75	11.05210932
PXDN	1664701	G	A	rs373022614	1.924925542	1.807466353	-0.017	10.84479812
COL5A1	137726950	C	T	rs2229817	1.49471852	2.645609165	0.852	10.58243666
LTBP2	74967651	C	T	rs143010135	1.111915537	2.62141819	0.935	10.48567276
MYLK	123512528	C	T	rs767453947	1.041086412	2.557414444	0.935	10.22965778

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
IL1A	113535653	C	A	rs1801715	1.467040886	2.549435566	0.852	10.19774226
PXN	120652725	C	T	rs111674215	1.328544696	2.536643925	0.831	10.1465757
ZNF469	88505454	C	T	신규	2.307095162	3.367008187	0.807	10.10102456
KRT3	53184043	C	T	rs367763143	2.082456433	3.21504366	0.772	9.64513098
FYN	112041022	G	C	rs376255649	1.368071308	3.173268878	1.048	9.519806634
COL4A3	228142188	T	C	신규	1.467040886	3.142039112	1.061	9.426117335
ZNF469	88504766	C	T	rs200668806	5.380113481	4.604499134	-0.031	9.208998269
PXN	120653019	C	T	rs192670913	1.025676306	2.301614601	0.831	9.206458404
ZEB1	31810514	A	G	rs138507868	1.177127237	3.031148131	1.088	9.093444393
WNT9B	44952657	C	G	신규	1.341477853	2.964329077	0.935	8.892987232
TLN1	35704761	C	T	rs771374255	1.23224986	2.93999823	0.847	8.819994689
ITGB1	33214913	A	T	신규	1.729798129	1.757236511	0.195	8.786182556
KRT12	39017974	T	C	rs150149178	2.082456433	2.192140991	0.113	8.768563962
ZNF469	88496148	T	G	rs753664726	1.473988805	2.896849256	0.9	8.690547767
COL4A4	227872865	G	A	rs200973262	2.082456433	1.703765732	0.137	8.518828659
FYN	111983038	G	C	rs28763975	3.92270113	2.633880723	0.154	7.90164217
ABCB5	20767954	G	A	rs17143304	2.355592989	1.535984426	0.076	7.679922129
MAP3K19	135744416	C	G	rs1112542	1.346903435	2.559274834	0.935	7.677824502
PIKFYVE	209138313	G	A	rs199642033	4.529884427	7.506924039	1.048	7.506924039
LCAT	67973896	C	T	rs755270091	2.082456433	3.735347816	0.922	7.470695632
SLC4A11	3208967	C	T	rs34224785	1.096019601	2.472050348	0.847	7.416151043
NLRP1	5424936	C	T	rs114529583	4.186377725	3.698122133	-0.768	7.396244266
SHC1	154938662	T	C	rs8191979	8.452547266	7.340202295	0.118	7.340202295
ABCB5	20666226	A	G	rs201244034	1.513413173	3.547948014	1.088	7.095896029
LTBP2	74972796	C	T	신규	1.346903435	2.355431529	0.852	7.066294588
WNT9B	44949945	A	G	rs118185468	5.235665827	7.043191906	1.083	7.043191906
TGFBI	135391462	A	G	rs188677757	1.254396383	3.512962168	1.199	7.025924335

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ZNF469	88495372	G	A	신규	4.164888985	7.021802026	0.998	7.021802026
PXN	120651699	C	A	신규	1.007933509	2.30692467	0.837	6.92077401
WNT9A	228109286	C	T	rs552502207	1.177127237	2.247776418	0.789	6.743329254
VSX1	25062560	G	A	rs369865672	1.864098582	2.210697578	0.084	6.632092734
COL4A4	227924228	G	A	rs36121515	1.49471852	1.307730722	0.067	6.538653609
PXN	120653371	C	T	rs200855138	1.54404072	3.18728751	0.831	6.374575021
COL4A4	227927294	C	T	rs34236495	1.49471852	3.115200019	0.935	6.230400038
ZNF469	88498277	C	T	rs761094844	1.740280194	1.5349284	-0.007	6.1397136
ZNF469	88504203	G	C	rs199528724	1.309996605	2.958473106	0.949	5.916946212
MAP3K19	135744007	T	C	rs3905317	1.346903435	2.902939808	1.061	5.805879616
KERA	91449949	A	G	rs377616201	3.205470899	5.675950174	1.199	5.675950174
PIK3CG	106509082	G	A	rs144565710	1.03344886	2.597448039	0.953	5.194896079
ADAMTS18	77401554	C	T	rs200404040	1.346903435	2.559274834	0.935	5.118549668
RHOA	49398403	G	A	신규	1.729798129	2.508644107	0.551	5.017288215
ZNF469	88504204	G	C	rs56236932	5.504470701	4.890054144	0.014	4.890054144
ZNF469	88495361	C	T	rs202205643	2.082456433	2.430047393	0.049	4.860094785
AGBL1	87066168	G	A	rs144777747	2.954390882	2.382412923	0.135	4.764825847
COL8A2	36564213	C	G	rs199786966	1.144729549	2.359501305	0.834	4.719002609
MAPK3	30133311	C	T	rs200617125	1.009661703	2.344843255	0.852	4.689686509
ABCB5	20682892	C	T	rs141511940	2.082456433	2.30230492	-0.005	4.60460984
ZNF469	88496681	G	A	rs117995699	1.689042027	1.144032232	-0.208	4.576128929
LTBP2	75018994	G	A	rs137854861	3.998479589	4.517087187	0.063	4.517087187
COL5A1	137591755	C	T	rs41306397	3.205470899	2.254839914	0.02	4.509679827
LTBP2	75017841	G	A	rs147534770	1.346903435	1.110404041	0.1	4.441616166
COL4A4	227872887	C	T	rs77104306	1.117543639	1.1073966	0.065	4.4295864
MYLK	123453061	A	G	rs3796164	5.808400022	4.332955894	-0.276	4.332955894
ADAMTS18	77468556	C	G	rs751818903	1.54404072	1.374610262	-0.01	4.123830785

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ROCK1	18564483	G	C	rs45562542	1.963895092	3.878559436	0.998	3.878559436
ABCB5	20767981	T	C	rs117749018	2.082456433	1.930627453	0.022	3.861254906
ZNF469	88495094	T	C	신규	1.238309099	1.267184001	0.133	3.801552002
AGBL1	86697745	A	G	신규	1.158986639	3.718537372	1.199	3.718537372
ZNF469	88504239	G	A	rs75288466	1.21045438	1.207498449	0.088	3.622495348
KRT3	53183951	C	CGCTGCCACCGCT-GAAACCGCT	rs570613061	3.58380065	3.183962839	0.207102714	3.406840238
ABCB5	20666206	G	T	rs369958537	2.082456433	1.650223545	-0.338	3.300447089
DIAPH1	140953564	GGAGGAGGAGGA	-	rs766218160	2.89520377	3.06823822	0.207102714	3.283014895
ZNF469	88504578	G	A	rs199610834	1.513413173	3.099898634	0.953	3.099898634
MYLK	123419062	T	C	rs75370906	1.090838209	3.062214612	1.061	3.062214612
ZNF469	88496786	GGCGGC	-	rs775423936	3.312136684	2.816841544	0.207102714	3.014020452
ABCB5	20784910	T	C	rs60197951	2.760947676	1.476473208	-0.215	2.952946415
ZNF469	88504350	C	G	rs183437633	1.308920715	0.977215713	-0.312	2.931647138
COL4A4	227917090	T	C	rs80243096	1.404954624	1.392540836	-0.121	2.785081673
VSX1	25062342	G	T	rs6050307	1.489353914	1.276285464	-0.071	2.552570928
AGBL1	87099508	G	A	rs73459659	5.369607585	2.440852996	-0.983	2.440852996
COL8A2	36563777	G	A	rs117860804	1.096019601	1.203276084	0.127	2.406552167
DIAPH1	140953259	G	A	rs200606811	1.117543639	2.36555308	0.824	2.36555308
COL4A3	228029515	C	T	rs139271412	1.117543639	1.10518402	0.063	2.21036804
LTBP2	74975983	C	T	rs761500203	1.099224002	1.101726802	0.025	2.203453603
COL4A3	228029513	C	G	rs184704920	1.82601854	1.101289269	-0.429	2.202578538
MTOR	11307762	T	C	rs146393749	1.534103874	2.116584728	0.144	2.116584728
IL6	22767134	C	A	rs142759801	1.090838209	0.699869341	-0.415	2.099608024
GSN	124074641	A	G	rs11550199	2.082456433	2.053268302	-0.119	2.053268302
AGBL1	86687049	C	T	rs186767486	1.117543639	0.657711992	-0.456	1.973135977
ZNF469	88502583	C	T	rs536725615	1.275893308	0.968259966	-0.455	1.936519933

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ZNF469	88502234	G	A	신규	1.887718324	1.834672844	0.032	1.834672844
ZNF469	88502972	CTTCCCGGGAACACC	-	rs281865162	2.082456433	1.712756795	0.207102714	1.83264977
ZNF469	88497404	C	G	신규	2.082456433	1.815630549	-0.242	1.815630549
LTBP2	75052587	G	A	rs149952751	1.23682719	1.701930387	0.429	1.701930387
NLRP1	5463226	A	-	신규	1.49471852	1.504402901	0.207102714	1.609711104
PAX6	31814881	A	C	rs763811795	1.513413173	1.470308329	0.207102714	1.573229912
FOXE3	47882574	G	C	rs281865461	1.473988805	0.769221498	-0.426	1.538442996
PAX6	31814918	G	A	rs767105283	1.49471852	1.38819461	0.207102714	1.485368232
LTBP2	75078581	G	C	신규	2.024731814	1.470058311	-0.018	1.470058311
MYLK	123419782	G	A	rs3732485	2.950545845	1.46681334	-0.275	1.46681334
MBNL1	152150657	CTGCAGCTG	-	rs532866577	1.238309099	1.364652518	0.207102714	1.460178194
ZNF469	88500137	G	A	rs144986357	1.308920715	1.407692923	0.053	1.407692923
ZNF469	88502573	G	A	rs202129382	2.082456433	0.673904049	-0.938	1.347808098
COL4A4	227973575	CCGGAGG	-	신규	1.046941737	1.242322528	0.207102714	1.329285105
LTBP2	74995228	C	T	rs145507464	2.082456433	1.321602553	-0.357	1.321602553
PIK3R1	67575499	T	A	신규	1.254396383	1.223186824	0.144	1.223186824
ADAMTS18	77468362	G	C	rs766063430	1.154942389	1.202657946	0.152	1.202657946
ZNF469	88504673	G	T	rs199760004	1.308920715	1.174628749	-0.128	1.174628749
PXN	120653416	C	T	rs770650321	1.23224986	1.168135607	-0.076	1.168135607
DIAPH1	140953681	C	T	rs182139018	1.573609109	1.068010976	-0.039	1.068010976
ZNF469	88502882	A	C	rs141776185	1.117543639	1.052335369	0.014	1.052335369
NLRP1	5461675	G	T	rs201368394	1.177127237	1.035559095	0.014	1.035559095
ADAMTS18	77401479	G	A	rs35701343	1.717201969	0.999699969	-0.206	0.999699969
MYLK	123444833	C	T	rs199988497	1.341477853	0.490981282	-0.863	0.981962564
ZNF469	88495487	G	A	rs184458982	1.21045438	0.488483699	-0.817	0.976967398
IL6	22771038	A	T	rs2069860	1.534103874	0.962524087	-0.644	0.962524087
LTBP2	75052569	G	A	rs143282840	2.082456433	0.946370334	-0.727	0.946370334

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
CYP4V2	187118720	G	A	rs34331648	1.117543639	0.822844413	-0.232	0.822844413
ZNF469	88494769	C	G	rs770483852	1.534103874	0.780987458	-0.853	0.780987458
ZNF469	88504853	G	A	rs3812951	1.052918689	0.749432286	-0.334	0.749432286
IL1RN	113890284	G	A	rs45507693	1.090838209	0.626966846	-0.525	0.626966846
NLRP1	5463093	C	T	rs140628502	1.683748741	0.625823848	-0.843	0.625823848
ZNF469	88498704	G	A	rs748403721	1.308920715	0.500549962	-0.981	0.500549962
AGBL1	87217666	C	T	rs185919705	1.158986639	0.165023137	-1.916	0.495069412
ZNF469	88498076	C	A	rs145158875	1.308920715	0.427822084	-1.138	0.427822084
ZNF469	88504205	G	C	rs532857190	1.803075446	0.404680106	-1.786	0.404680106
ZNF469	88501038	G	A	rs111828626	1.130110896	0.395391108	-1.182	0.395391108
ZNF469	88505284	C	A	rs141042464	1.308920715	0.110576481	-2.491	0.110576481

청구항 18

도 7에 나열된 48개 유전자 내 199개 모든 변이체를 검출하기 위한 시약을 포함하는, 원추 각막(KC)의 진단용 키트.

[도 7]

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
PIKFYVE	209204738	T	G	rs61752191	7.445221988	10.99075775	1.061	65.94454648
GSN	124072992	G	A	rs41305623	7.297884642	10.92000131	1.048	65.52000786
ABCB5	20698170	T	G	rs199799182	3.998479589	7.098680693	1.043	56.78944555
COL5A1	137708884	C	T	rs61739195	4.523907939	8.320947224	0.927	49.92568334
CHST6	75513395	A	G	신규	6.060676854	7.640481078	0.833	45.84288647
PRDM5	121739667	T	A	rs146268537	6.509351654	11.36403959	1.061	45.45615835
ZEB1	31810782	A	C	rs118020901	4.938973916	6.70820032	1.088	40.24920192
MAP3K19	135744373	G	A	rs55867035	4.843600489	7.493452549	1.048	37.46726274
ABCB5	20793011	G	C	신규	2.082456433	4.91028734	1.048	34.37201138
AGBL1	86813160	G	A	rs199769049	2.082456433	5.583851032	1.048	33.50310619
ABCB5	20782629	A	G	rs189610663	1.711374705	4.068369126	1.088	32.54695301
COL8A2	36565674	C	T	rs779010935	2.392104822	4.468752836	0.807	31.28126985
PXDN	1652088	G	T	신규	2.56661194	4.431902898	1.048	31.02332029
CHST6	75512734	C	A	rs140699573	1.8720208	4.195130203	0.729	29.36591142
ZEB1	31809258	T	C	rs747652843	3.998479589	7.168892246	1.061	28.67556898
RAF1	12626632	T	G	rs745876012	1.794445831	4.086675957	1.061	28.6067317
KRT12	39022440	T	C	rs147584242	2.082456433	4.022893898	1.061	28.16025729
LTBP2	74968234	C	T	rs779067555	2.56661194	3.958356999	0.935	27.70849899
COL4A3	228172594	T	C	rs200302125	1.604740677	3.424322794	1.061	27.39458236
COL5A1	137688701	A	G	rs61736966	3.468364707	8.953770474	1.185	26.86131142
ABCB5	20793113	A	G	rs58795451	1.046941737	3.349730584	1.199	26.79784467
COL5A1	137706719	C	G	rs140797509	2.114088993	4.394124008	0.843	26.36474405
COL8A2	36565837	C	T	rs115156902	3.998479589	6.269469962	0.807	25.07787985
COL4A4	227973980	G	A	rs537557592	2.307095162	4.990955086	0.953	24.95477543
MTOR	11272469	C	T	rs768076455	4.064729967	4.981143262	0.852	24.90571631
TLN1	35719525	G	T	신규	1.683748741	4.146703411	1.048	24.88022046
GSN	124073007	G	A	rs368197143	1.82601854	4.823411974	1.048	24.11705987

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
MTOR	11189856	C	T	rs139043855	2.082456433	4.810711794	0.935	24.05355897
ABCB5	20784936	C	A	rs144219498	1.308920715	3.400600861	0.935	23.80420602
COL4A3	228158021	C	T	rs55816283	2.142152929	3.920587843	0.935	23.52352706
AGBL1	86800154	C	T	rs185896474	2.082360271	3.825850037	0.935	22.95510022
LTBP2	74968213	C	G	신규	2.082456433	4.385626379	0.935	21.9281319
ITGB1	33209254	A	C	rs201578528	1.865372055	5.454938693	1.14	21.81975477
VSX1	25058398	T	C	rs148957473	1.604740677	3.052325405	0.946	21.36627783
MYLK	123419283	G	A	rs200423083	3.998479589	7.071660106	1.036	21.21498032
TGFBI	135394841	G	A	rs200887459	1.154942389	2.946252613	1.048	20.62376829
KRT12	39023030	C	G	rs58038639	2.082456433	2.477953003	0.069	19.82362403
LTBP2	74976898	G	A	rs149991486	2.279315324	3.964228931	0.953	19.82114466
SHC1	154942911	G	A	rs115641580	1.864098582	3.952476297	0.953	19.76238149
ZNF469	88504062	A	G	신규	1.308920715	3.943040553	1.083	19.71520277
ABCB5	20685484	C	A	rs2074000	2.283378403	3.883383715	0.935	19.41691858
ZEB1	31810385	C	G	신규	1.711374705	3.21311931	0.852	19.27871586
KRT12	39021137	G	A	rs61735165	1.21045438	3.153619442	1.048	18.92171665
VSX1	25058389	G	C	rs576300014	1.254396383	2.697861991	0.935	18.88503393
ABCB5	20793107	C	A	rs377131299	1.787209265	3.138963926	0.935	18.83378356
COL5A1	137721882	G	C	신규	2.082456433	3.611060581	0.953	18.0553029
DIAPH1	140908492	C	A	rs370578225	1.473988805	3.000034183	0.935	18.0002051
IL1A	113539246	C	T	rs3783531	1.689042027	3.587871277	0.935	17.93935639
MTOR	11272422	G	A	rs746532612	1.49705933	2.911007097	0.953	17.46604258
ZNF469	88501431	C	A	rs201943633	3.998479589	4.346781561	-0.044	17.38712625
PTK2	141711018	C	T	rs200596356	1.49471852	2.874564966	0.935	17.2473898
COL5A1	137693848	C	T	신규	1.357747888	2.866115753	0.843	17.19669452
MTOR	11298591	G	A	rs780398729	1.041086412	2.863362877	1.048	17.18017726
ABCB5	20691167	G	A	rs151326874	1.111915537	2.777956166	0.993	16.66773699

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ITGB1	33209192	T	C	rs372397463	1.346903435	2.761361763	1.011	16.56817058
COL4A4	227973559	G	T	rs749481247	1.308920715	3.290212458	0.902	16.45106229
ZNF469	88503039	A	C	rs139565761	1.308920715	3.962805126	1.088	15.8512205
ADAMTS18	77465400	G	A	신규	1.341477853	3.157090028	0.998	15.78545014
ROCK1	18619444	G	A	rs113763420	1.046941737	2.619228791	0.953	15.71537275
TLN1	35712890	T	A	rs756028633	1.467040886	3.142039112	1.061	15.71019556
LTBP2	74973503	T	G	rs761055280	1.473988805	3.088308972	0.964	15.44154486
PXDN	1651959	C	T	rs6723697	1.046941737	2.572504453	0.935	15.43502672
ITGB1	33218888	T	C	신규	1.308920715	3.669121058	1.011	14.67648423
KRT3	53186577	G	A	rs199614200	1.803075446	2.414136373	0	14.48481824
ZNF469	88502468	C	G	rs751901105	2.024731814	3.508898137	0.852	14.03559255
CYP4V2	187122332	G	A	rs34745240	16.40655143	13.89348218	0.953	13.89348218
MYLK	123385116	C	T	rs780094038	1.090838209	2.699693866	0.935	13.49846933
SHC1	154942864	G	A	rs563504056	1.117543639	2.691266377	0.953	13.45633189
ZNF469	88501344	G	A	rs547492890	1.782822912	3.360192143	0.902	13.44076857
PIKFYVE	209179036	G	A	rs146158348	1.154942389	2.679242385	0.953	13.39621192
MYLK	123471343	C	T	rs779602599	1.052918689	2.665950592	0.935	13.32975296
TLN1	35706215	T	C	신규	1.346903435	2.613587897	0.956	13.06793948
FYN	112041046	G	A	rs762290632	1.418211561	3.233273169	1.048	12.93309268
COL4A4	227912247	G	A	rs79143859	1.117543639	2.959474903	1.048	11.83789961
PIKFYVE	209168938	T	C	신규	1.346903435	2.902939808	1.061	11.61175923
COL5A1	137727030	G	A	rs143859495	1.573609109	2.880022245	0.953	11.52008898
GSN	124083642	C	T	rs116185403	1.227180183	2.763027329	0.75	11.05210932
PXDN	1664701	G	A	rs373022614	1.924925542	1.807466353	-0.017	10.84479812
COL5A1	137726950	C	T	rs2229817	1.49471852	2.645609165	0.852	10.58243666
LTBP2	74967651	C	T	rs143010135	1.111915537	2.62141819	0.935	10.48567276
MYLK	123512528	C	T	rs767453947	1.041086412	2.557414444	0.935	10.22965778

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
IL1A	113535653	C	A	rs1801715	1.467040886	2.549435566	0.852	10.19774226
PXN	120652725	C	T	rs111674215	1.328544696	2.536643925	0.831	10.1465757
ZNF469	88505454	C	T	신규	2.307095162	3.367008187	0.807	10.10102456
KRT3	53184043	C	T	rs367763143	2.082456433	3.21504366	0.772	9.64513098
FYN	112041022	G	C	rs376255649	1.368071308	3.173268878	1.048	9.519806634
COL4A3	228142188	T	C	신규	1.467040886	3.142039112	1.061	9.426117335
ZNF469	88504766	C	T	rs200668806	5.380113481	4.604499134	-0.031	9.208998269
PXN	120653019	C	T	rs192670913	1.025676306	2.301614601	0.831	9.206458404
ZEB1	31810514	A	G	rs138507868	1.177127237	3.031148131	1.088	9.093444393
WNT9B	44952657	C	G	신규	1.341477853	2.964329077	0.935	8.892987232
TLN1	35704761	C	T	rs771374255	1.23224986	2.93999823	0.847	8.819994689
ITGB1	33214913	A	T	신규	1.729798129	1.757236511	0.195	8.786182556
KRT12	39017974	T	C	rs150149178	2.082456433	2.192140991	0.113	8.768563962
ZNF469	88496148	T	G	rs753664726	1.473988805	2.896849256	0.9	8.690547767
COL4A4	227872865	G	A	rs200973262	2.082456433	1.703765732	0.137	8.518828659
FYN	111983038	G	C	rs28763975	3.92270113	2.633880723	0.154	7.90164217
ABCB5	20767954	G	A	rs17143304	2.355592989	1.535984426	0.076	7.679922129
MAP3K19	135744416	C	G	rs1112542	1.346903435	2.559274834	0.935	7.677824502
PIKFYVE	209138313	G	A	rs199642033	4.529884427	7.506924039	1.048	7.506924039
LCAT	67973896	C	T	rs755270091	2.082456433	3.735347816	0.922	7.470695632
SLC4A11	3208967	C	T	rs34224785	1.096019601	2.472050348	0.847	7.416151043
NLRP1	5424936	C	T	rs114529583	4.186377725	3.698122133	-0.768	7.396244266
SHC1	154938662	T	C	rs8191979	8.452547266	7.340202295	0.118	7.340202295
ABCB5	20666226	A	G	rs201244034	1.513413173	3.547948014	1.088	7.095896029
LTBP2	74972796	C	T	신규	1.346903435	2.355431529	0.852	7.066294588
WNT9B	44949945	A	G	rs118185468	5.235665827	7.043191906	1.083	7.043191906
TGFBI	135391462	A	G	rs188677757	1.254396383	3.512962168	1.199	7.025924335

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ZNF469	88495372	G	A	신규	4.164888985	7.021802026	0.998	7.021802026
PXN	120651699	C	A	신규	1.007933509	2.30692467	0.837	6.92077401
WNT9A	228109286	C	T	rs552502207	1.177127237	2.247776418	0.789	6.743329254
VSX1	25062560	G	A	rs369865672	1.864098582	2.210697578	0.084	6.632092734
COL4A4	227924228	G	A	rs36121515	1.49471852	1.307730722	0.067	6.538653609
PXN	120653371	C	T	rs200855138	1.54404072	3.18728751	0.831	6.374575021
COL4A4	227927294	C	T	rs34236495	1.49471852	3.115200019	0.935	6.230400038
ZNF469	88498277	C	T	rs761094844	1.740280194	1.5349284	-0.007	6.1397136
ZNF469	88504203	G	C	rs199528724	1.309996605	2.958473106	0.949	5.916946212
MAP3K19	135744007	T	C	rs3905317	1.346903435	2.902939808	1.061	5.805879616
KERA	91449949	A	G	rs377616201	3.205470899	5.675950174	1.199	5.675950174
PIK3CG	106509082	G	A	rs144565710	1.03344886	2.597448039	0.953	5.194896079
ADAMTS18	77401554	C	T	rs200404040	1.346903435	2.559274834	0.935	5.118549668
RHOA	49398403	G	A	신규	1.729798129	2.508644107	0.551	5.017288215
ZNF469	88504204	G	C	rs56236932	5.504470701	4.890054144	0.014	4.890054144
ZNF469	88495361	C	T	rs202205643	2.082456433	2.430047393	0.049	4.860094785
AGBL1	87066168	G	A	rs144777747	2.954390882	2.382412923	0.135	4.764825847
COL8A2	36564213	C	G	rs199786966	1.144729549	2.359501305	0.834	4.719002609
MAPK3	30133311	C	T	rs200617125	1.009661703	2.344843255	0.852	4.689686509
ABCB5	20682892	C	T	rs141511940	2.082456433	2.30230492	-0.005	4.60460984
ZNF469	88496681	G	A	rs117995699	1.689042027	1.144032232	-0.208	4.576128929
LTBP2	75018994	G	A	rs137854861	3.998479589	4.517087187	0.063	4.517087187
COL5A1	137591755	C	T	rs41306397	3.205470899	2.254839914	0.02	4.509679827
LTBP2	75017841	G	A	rs147534770	1.346903435	1.110404041	0.1	4.441616166
COL4A4	227872887	C	T	rs77104306	1.117543639	1.1073966	0.065	4.4295864
MYLK	123453061	A	G	rs3796164	5.808400022	4.332955894	-0.276	4.332955894
ADAMTS18	77468556	C	G	rs751818903	1.54404072	1.374610262	-0.01	4.123830785

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ROCK1	18564483	G	C	rs45562542	1.963895092	3.878559436	0.998	3.878559436
ABCB5	20767981	T	C	rs117749018	2.082456433	1.930627453	0.022	3.861254906
ZNF469	88495094	T	C	신규	1.238309099	1.267184001	0.133	3.801552002
AGBL1	86697745	A	G	신규	1.158986639	3.718537372	1.199	3.718537372
ZNF469	88504239	G	A	rs75288466	1.21045438	1.207498449	0.088	3.622495348
KRT3	53183951	C	CGCTGCCACCGCT-GAAACCGCT	rs570613061	3.58380065	3.183962839	0.207102714	3.406840238
ABCB5	20666206	G	T	rs369958537	2.082456433	1.650223545	-0.338	3.300447089
DIAPH1	140953564	GGAGGAGGAGGA	-	rs766218160	2.89520377	3.06823622	0.207102714	3.283014895
ZNF469	88504578	G	A	rs199610834	1.513413173	3.099898634	0.953	3.099898634
MYLK	123419062	T	C	rs75370906	1.090838209	3.062214612	1.061	3.062214612
ZNF469	88496786	GGCGGC	-	rs775423936	3.312136684	2.816841544	0.207102714	3.014020452
ABCB5	20784910	T	C	rs60197951	2.760947676	1.476473208	-0.215	2.952946415
ZNF469	88504350	C	G	rs183437633	1.308920715	0.977215713	-0.312	2.931647138
COL4A4	227917090	T	C	rs80243096	1.404954624	1.392540836	-0.121	2.785081673
VSX1	25062342	G	T	rs6050307	1.489353914	1.276285464	-0.071	2.552570928
AGBL1	87099508	G	A	rs73459659	5.369607585	2.440852996	-0.983	2.440852996
COL8A2	36563777	G	A	rs117860804	1.096019601	1.203276084	0.127	2.406552167
DIAPH1	140953259	G	A	rs200606811	1.117543639	2.36555308	0.824	2.36555308
COL4A3	228029515	C	T	rs139271412	1.117543639	1.10518402	0.063	2.21036804
LTBP2	74975983	C	T	rs761500203	1.099224002	1.101726802	0.025	2.203453603
COL4A3	228029513	C	G	rs184704920	1.82601854	1.101289269	-0.429	2.202578538
MTOR	11307762	T	C	rs146393749	1.534103874	2.116584728	0.144	2.116584728
IL6	22767134	C	A	rs142759801	1.090838209	0.699869341	-0.415	2.099608024
GSN	124074641	A	G	rs11550199	2.082456433	2.053268302	-0.119	2.053268302
AGBL1	86687049	C	T	rs186767486	1.117543639	0.657711992	-0.456	1.973135977
ZNF469	88502583	C	T	rs536725615	1.275893308	0.968259966	-0.455	1.936519933

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ZNF469	88502234	G	A	신규	1.887718324	1.834672844	0.032	1.834672844
ZNF469	88502972	CTTCCCGGGAACACC	-	rs281865162	2.082456433	1.712756795	0.207102714	1.83264977
ZNF469	88497404	C	G	신규	2.082456433	1.815630549	-0.242	1.815630549
LTBP2	75052587	G	A	rs149952751	1.23682719	1.701930387	0.429	1.701930387
NLRP1	5463226	A	-	신규	1.49471852	1.504402901	0.207102714	1.609711104
PAX6	31814881	A	C	rs763811795	1.513413173	1.470308329	0.207102714	1.573229912
FOXE3	47882574	G	C	rs281865461	1.473988805	0.769221498	-0.426	1.538442996
PAX6	31814918	G	A	rs767105283	1.49471852	1.38819461	0.207102714	1.485368232
LTBP2	75078581	G	C	신규	2.024731814	1.470058311	-0.018	1.470058311
MYLK	123419782	G	A	rs3732485	2.950545845	1.46681334	-0.275	1.46681334
MBNL1	152150657	CTGCAGCTG	-	rs532866577	1.238309099	1.364652518	0.207102714	1.460178194
ZNF469	88500137	G	A	rs144986357	1.308920715	1.407692923	0.053	1.407692923
ZNF469	88502573	G	A	rs202129382	2.082456433	0.673904049	-0.938	1.347808098
COL4A4	227973575	CCGGAGG	-	신규	1.046941737	1.242322528	0.207102714	1.329285105
LTBP2	74995228	C	T	rs145507464	2.082456433	1.321602553	-0.357	1.321602553
PIK3R1	67575499	T	A	신규	1.254396383	1.223186824	0.144	1.223186824
ADAMTS18	77468362	G	C	rs766063430	1.154942389	1.202657946	0.152	1.202657946
ZNF469	88504673	G	T	rs199760004	1.308920715	1.174628749	-0.128	1.174628749
PXN	120653416	C	T	rs770650321	1.23224986	1.168135607	-0.076	1.168135607
DIAPH1	140953681	C	T	rs182139018	1.573609109	1.068010976	-0.039	1.068010976
ZNF469	88502882	A	C	rs141776185	1.117543639	1.052335369	0.014	1.052335369
NLRP1	5461675	G	T	rs201368394	1.177127237	1.035559095	0.014	1.035559095
ADAMTS18	77401479	G	A	rs35701343	1.717201969	0.999699969	-0.206	0.999699969
MYLK	123444833	C	T	rs199988497	1.341477853	0.490981282	-0.863	0.981962564
ZNF469	88495487	G	A	rs184458982	1.21045438	0.488483699	-0.817	0.976967398
IL6	22771038	A	T	rs2069860	1.534103874	0.962524087	-0.644	0.962524087
LTBP2	75052569	G	A	rs143282840	2.082456433	0.946370334	-0.727	0.946370334

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
CYP4V2	187118720	G	A	rs34331648	1.117543639	0.822844413	-0.232	0.822844413
ZNF469	88494769	C	G	rs770483852	1.534103874	0.780987458	-0.853	0.780987458
ZNF469	88504853	G	A	rs3812951	1.052918689	0.749432286	-0.334	0.749432286
IL1RN	113890284	G	A	rs45507693	1.090838209	0.626966846	-0.525	0.626966846
NLRP1	5463093	C	T	rs140628502	1.683748741	0.625823848	-0.843	0.625823848
ZNF469	88498704	G	A	rs748403721	1.308920715	0.500549962	-0.981	0.500549962
AGBL1	87217666	C	T	rs185919705	1.158986639	0.165023137	-1.916	0.495069412
ZNF469	88498076	C	A	rs145158875	1.308920715	0.427822084	-1.138	0.427822084
ZNF469	88504205	G	C	rs532857190	1.803075446	0.404680106	-1.786	0.404680106
ZNF469	88501038	G	A	rs111828626	1.130110896	0.395391108	-1.182	0.395391108
ZNF469	88505284	C	A	rs141042464	1.308920715	0.110576481	-2.491	0.110576481

청구항 19

도 7에 나열된 48개 유전자 내 199개 모든 변이체를 검출하기 위한 시약을 포함하는, 원추 각막(KC)의 발병 위험을 예측하기 위한 조성물.

[도 7]

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
PIKFYVE	209204738	T	G	rs61752191	7.445221988	10.99075775	1.061	65.94454648
GSN	124072992	G	A	rs41305623	7.297884642	10.92000131	1.048	65.52000786
ABCB5	20698170	T	G	rs199799182	3.998479589	7.098680693	1.043	56.78944555
COL5A1	137708884	C	T	rs61739195	4.523907939	8.320947224	0.927	49.92568334
CHST6	75513395	A	G	신규	6.060676854	7.640481078	0.833	45.84288647
PRDM5	121739667	T	A	rs146268537	6.509351654	11.36403959	1.061	45.45615835
ZEB1	31810782	A	C	rs118020901	4.938973916	6.70820032	1.088	40.24920192
MAP3K19	135744373	G	A	rs55867035	4.843600489	7.493452549	1.048	37.46726274
ABCB5	20793011	G	C	신규	2.082456433	4.91028734	1.048	34.37201138
AGBL1	86813160	G	A	rs199769049	2.082456433	5.583851032	1.048	33.50310619
ABCB5	20782629	A	G	rs189610663	1.711374705	4.068369126	1.088	32.54695301
COL8A2	36565674	C	T	rs779010935	2.392104822	4.468752836	0.807	31.28126985
PXDN	1652088	G	T	신규	2.56661194	4.431902898	1.048	31.02332029
CHST6	75512734	C	A	rs140699573	1.8720208	4.195130203	0.729	29.36591142
ZEB1	31809258	T	C	rs747652843	3.998479589	7.168892246	1.061	28.67556898
RAF1	12626632	T	G	rs745876012	1.794445831	4.086675957	1.061	28.6067317
KRT12	39022440	T	C	rs147584242	2.082456433	4.022893898	1.061	28.16025729
LTBP2	74968234	C	T	rs779067555	2.56661194	3.958356999	0.935	27.70849899
COL4A3	228172594	T	C	rs200302125	1.604740677	3.424322794	1.061	27.39458236
COL5A1	137688701	A	G	rs61736966	3.468364707	8.953770474	1.185	26.86131142
ABCB5	20793113	A	G	rs58795451	1.046941737	3.349730584	1.199	26.79784467
COL5A1	137706719	C	G	rs140797509	2.114088993	4.394124008	0.843	26.36474405
COL8A2	36565837	C	T	rs115156902	3.998479589	6.269469962	0.807	25.07787985
COL4A4	227973980	G	A	rs537557592	2.307095162	4.990955086	0.953	24.95477543
MTOR	11272469	C	T	rs768076455	4.064729967	4.981143262	0.852	24.90571631
TLN1	35719525	G	T	신규	1.683748741	4.146703411	1.048	24.88022046
GSN	124073007	G	A	rs368197143	1.82601854	4.823411974	1.048	24.11705987

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
MTOR	11189856	C	T	rs139043855	2.082456433	4.810711794	0.935	24.05355897
ABCB5	20784936	C	A	rs144219498	1.308920715	3.400600861	0.935	23.80420602
COL4A3	228158021	C	T	rs55816283	2.142152929	3.920587843	0.935	23.52352706
AGBL1	86800154	C	T	rs185896474	2.082360271	3.825850037	0.935	22.95510022
LTBP2	74968213	C	G	신규	2.082456433	4.385626379	0.935	21.9281319
ITGB1	33209254	A	C	rs201578528	1.865372055	5.454938693	1.14	21.81975477
VSX1	25058398	T	C	rs148957473	1.604740677	3.052325405	0.946	21.36627783
MYLK	123419283	G	A	rs200423083	3.998479589	7.071660106	1.036	21.21498032
TGFBI	135394841	G	A	rs200887459	1.154942389	2.946252613	1.048	20.62376829
KRT12	39023030	C	G	rs58038639	2.082456433	2.477953003	0.069	19.82362403
LTBP2	74976898	G	A	rs149991486	2.279315324	3.964228931	0.953	19.82114466
SHC1	154942911	G	A	rs115641580	1.864098582	3.952476297	0.953	19.76238149
ZNF469	88504062	A	G	신규	1.308920715	3.943040553	1.083	19.71520277
ABCB5	20685484	C	A	rs2074000	2.283378403	3.883383715	0.935	19.41691858
ZEB1	31810385	C	G	신규	1.711374705	3.21311931	0.852	19.27871586
KRT12	39021137	G	A	rs61735165	1.21045438	3.153619442	1.048	18.92171665
VSX1	25058389	G	C	rs576300014	1.254396383	2.697861991	0.935	18.88503393
ABCB5	20793107	C	A	rs377131299	1.787209265	3.138963926	0.935	18.83378356
COL5A1	137721882	G	C	신규	2.082456433	3.611060581	0.953	18.0553029
DIAPH1	140908492	C	A	rs370578225	1.473988805	3.000034183	0.935	18.0002051
IL1A	113539246	C	T	rs3783531	1.689042027	3.587871277	0.935	17.93935639
MTOR	11272422	G	A	rs746532612	1.49705933	2.911007097	0.953	17.46604258
ZNF469	88501431	C	A	rs201943633	3.998479589	4.346781561	-0.044	17.38712625
PTK2	141711018	C	T	rs200596356	1.49471852	2.874564966	0.935	17.2473898
COL5A1	137693848	C	T	신규	1.357747888	2.866115753	0.843	17.19669452
MTOR	11298591	G	A	rs780398729	1.041086412	2.863362877	1.048	17.18017726
ABCB5	20691167	G	A	rs151326874	1.111915537	2.777956166	0.993	16.66773699

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ITGB1	33209192	T	C	rs372397463	1.346903435	2.761361763	1.011	16.56817058
COL4A4	227973559	G	T	rs749481247	1.308920715	3.290212458	0.902	16.45106229
ZNF469	88503039	A	C	rs139565761	1.308920715	3.962805126	1.088	15.8512205
ADAMTS18	77465400	G	A	신규	1.341477853	3.157090028	0.998	15.78545014
ROCK1	18619444	G	A	rs113763420	1.046941737	2.619228791	0.953	15.71537275
TLN1	35712890	T	A	rs756028633	1.467040886	3.142039112	1.061	15.71019556
LTBP2	74973503	T	G	rs761055280	1.473988805	3.088308972	0.964	15.44154486
PXDN	1651959	C	T	rs6723697	1.046941737	2.572504453	0.935	15.43502672
ITGB1	33218888	T	C	신규	1.308920715	3.669121058	1.011	14.67648423
KRT3	53186577	G	A	rs199614200	1.803075446	2.414136373	0	14.48481824
ZNF469	88502468	C	G	rs751901105	2.024731814	3.508898137	0.852	14.03559255
CYP4V2	187122332	G	A	rs34745240	16.40655143	13.89348218	0.953	13.89348218
MYLK	123385116	C	T	rs780094038	1.090838209	2.699693866	0.935	13.49846933
SHC1	154942864	G	A	rs563504056	1.117543639	2.691266377	0.953	13.45633189
ZNF469	88501344	G	A	rs547492890	1.782822912	3.360192143	0.902	13.44076857
PIKFYVE	209179036	G	A	rs146158348	1.154942389	2.679242385	0.953	13.39621192
MYLK	123471343	C	T	rs779602599	1.052918689	2.665950592	0.935	13.32975296
TLN1	35706215	T	C	신규	1.346903435	2.613587897	0.956	13.06793948
FYN	112041046	G	A	rs762290632	1.418211561	3.233273169	1.048	12.93309268
COL4A4	227912247	G	A	rs79143859	1.117543639	2.959474903	1.048	11.83789961
PIKFYVE	209168938	T	C	신규	1.346903435	2.902939808	1.061	11.61175923
COL5A1	137727030	G	A	rs143859495	1.573609109	2.880022245	0.953	11.52008898
GSN	124083642	C	T	rs116185403	1.227180183	2.763027329	0.75	11.05210932
PXDN	1664701	G	A	rs373022614	1.924925542	1.807466353	-0.017	10.84479812
COL5A1	137726950	C	T	rs2229817	1.49471852	2.645609165	0.852	10.58243666
LTBP2	74967651	C	T	rs143010135	1.111915537	2.62141819	0.935	10.48567276
MYLK	123512528	C	T	rs767453947	1.041086412	2.557414444	0.935	10.22965778

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
IL1A	113535653	C	A	rs1801715	1.467040886	2.549435566	0.852	10.19774226
PXN	120652725	C	T	rs111674215	1.328544696	2.536643925	0.831	10.1465757
ZNF469	88505454	C	T	신규	2.307095162	3.367008187	0.807	10.10102456
KRT3	53184043	C	T	rs367763143	2.082456433	3.21504366	0.772	9.64513098
FYN	112041022	G	C	rs376255649	1.368071308	3.173268878	1.048	9.519806634
COL4A3	228142188	T	C	신규	1.467040886	3.142039112	1.061	9.426117335
ZNF469	88504766	C	T	rs200668806	5.380113481	4.604499134	-0.031	9.208998269
PXN	120653019	C	T	rs192670913	1.025676306	2.301614601	0.831	9.206458404
ZEB1	31810514	A	G	rs138507868	1.177127237	3.031148131	1.088	9.093444393
WNT9B	44952657	C	G	신규	1.341477853	2.964329077	0.935	8.892987232
TLN1	35704761	C	T	rs771374255	1.23224986	2.93999823	0.847	8.819994689
ITGB1	33214913	A	T	신규	1.729798129	1.757236511	0.195	8.786182556
KRT12	39017974	T	C	rs150149178	2.082456433	2.192140991	0.113	8.768563962
ZNF469	88496148	T	G	rs753664726	1.473988805	2.896849256	0.9	8.690547767
COL4A4	227872865	G	A	rs200973262	2.082456433	1.703765732	0.137	8.518828659
FYN	111983038	G	C	rs28763975	3.92270113	2.633880723	0.154	7.90164217
ABCB5	20767954	G	A	rs17143304	2.355592989	1.535984426	0.076	7.679922129
MAP3K19	135744416	C	G	rs1112542	1.346903435	2.559274834	0.935	7.677824502
PIKFYVE	209138313	G	A	rs199642033	4.529884427	7.506924039	1.048	7.506924039
LCAT	67973896	C	T	rs755270091	2.082456433	3.735347816	0.922	7.470695632
SLC4A11	3208967	C	T	rs34224785	1.096019601	2.472050348	0.847	7.416151043
NLRP1	5424936	C	T	rs114529583	4.186377725	3.698122133	-0.768	7.396244266
SHC1	154938662	T	C	rs8191979	8.452547266	7.340202295	0.118	7.340202295
ABCB5	20666226	A	G	rs201244034	1.513413173	3.547948014	1.088	7.095896029
LTBP2	74972796	C	T	신규	1.346903435	2.355431529	0.852	7.066294588
WNT9B	44949945	A	G	rs118185468	5.235665827	7.043191906	1.083	7.043191906
TGFBI	135391462	A	G	rs188677757	1.254396383	3.512962168	1.199	7.025924335

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ZNF469	88495372	G	A	신규	4.164888985	7.021802026	0.998	7.021802026
PXN	120651699	C	A	신규	1.007933509	2.30692467	0.837	6.92077401
WNT9A	228109286	C	T	rs552502207	1.177127237	2.247776418	0.789	6.743329254
VSX1	25062560	G	A	rs369865672	1.864098582	2.210697578	0.084	6.632092734
COL4A4	227924228	G	A	rs36121515	1.49471852	1.307730722	0.067	6.538653609
PXN	120653371	C	T	rs200855138	1.54404072	3.18728751	0.831	6.374575021
COL4A4	227927294	C	T	rs34236495	1.49471852	3.115200019	0.935	6.230400038
ZNF469	88498277	C	T	rs761094844	1.740280194	1.5349284	-0.007	6.1397136
ZNF469	88504203	G	C	rs199528724	1.309996605	2.958473106	0.949	5.916946212
MAP3K19	135744007	T	C	rs3905317	1.346903435	2.902939808	1.061	5.805879616
KERA	91449949	A	G	rs377616201	3.205470899	5.675950174	1.199	5.675950174
PIK3CG	106509082	G	A	rs144565710	1.03344886	2.597448039	0.953	5.194896079
ADAMTS18	77401554	C	T	rs200404040	1.346903435	2.559274834	0.935	5.118549668
RHOA	49398403	G	A	신규	1.729798129	2.508644107	0.551	5.017288215
ZNF469	88504204	G	C	rs56236932	5.504470701	4.890054144	0.014	4.890054144
ZNF469	88495361	C	T	rs202205643	2.082456433	2.430047393	0.049	4.860094785
AGBL1	87066168	G	A	rs144777747	2.954390882	2.382412923	0.135	4.764825847
COL8A2	36564213	C	G	rs199786966	1.144729549	2.359501305	0.834	4.719002609
MAPK3	30133311	C	T	rs200617125	1.009661703	2.344843255	0.852	4.689686509
ABCB5	20682892	C	T	rs141511940	2.082456433	2.30230492	-0.005	4.60460984
ZNF469	88496681	G	A	rs117995699	1.689042027	1.144032232	-0.208	4.576128929
LTBP2	75018994	G	A	rs137854861	3.998479589	4.517087187	0.063	4.517087187
COL5A1	137591755	C	T	rs41306397	3.205470899	2.254839914	0.02	4.509679827
LTBP2	75017841	G	A	rs147534770	1.346903435	1.110404041	0.1	4.441616166
COL4A4	227872887	C	T	rs77104306	1.117543639	1.1073966	0.065	4.4295864
MYLK	123453061	A	G	rs3796164	5.808400022	4.332955894	-0.276	4.332955894
ADAMTS18	77468556	C	G	rs751818903	1.54404072	1.374610262	-0.01	4.123830785

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ROCK1	18564483	G	C	rs45562542	1.963895092	3.878559436	0.998	3.878559436
ABCB5	20767981	T	C	rs117749018	2.082456433	1.930627453	0.022	3.861254906
ZNF469	88495094	T	C	신규	1.238309099	1.267184001	0.133	3.801552002
AGBL1	86697745	A	G	신규	1.158986639	3.718537372	1.199	3.718537372
ZNF469	88504239	G	A	rs75288466	1.21045438	1.207498449	0.088	3.622495348
KRT3	53183951	C	CGCTGCCACCGCT-GAAACCGCT	rs570613061	3.58380065	3.183962839	0.207102714	3.406840238
ABCB5	20666206	G	T	rs369958537	2.082456433	1.650223545	-0.338	3.300447089
DIAPH1	140953564	GGAGGAGGAGGA	-	rs766218160	2.89520377	3.06823622	0.207102714	3.283014895
ZNF469	88504578	G	A	rs199610834	1.513413173	3.099898634	0.953	3.099898634
MYLK	123419062	T	C	rs75370906	1.090838209	3.062214612	1.061	3.062214612
ZNF469	88496786	GGCGGC	-	rs775423936	3.312136684	2.816841544	0.207102714	3.014020452
ABCB5	20784910	T	C	rs60197951	2.760947676	1.476473208	-0.215	2.952946415
ZNF469	88504350	C	G	rs183437633	1.308920715	0.977215713	-0.312	2.931647138
COL4A4	227917090	T	C	rs80243096	1.404954624	1.392540836	-0.121	2.785081673
VSX1	25062342	G	T	rs6050307	1.489353914	1.276285464	-0.071	2.552570928
AGBL1	87099508	G	A	rs73459659	5.369607585	2.440852996	-0.983	2.440852996
COL8A2	36563777	G	A	rs117860804	1.096019601	1.203276084	0.127	2.406552167
DIAPH1	140953259	G	A	rs200606811	1.117543639	2.36555308	0.824	2.36555308
COL4A3	228029515	C	T	rs139271412	1.117543639	1.10518402	0.063	2.21036804
LTBP2	74975983	C	T	rs761500203	1.099224002	1.101726802	0.025	2.203453603
COL4A3	228029513	C	G	rs184704920	1.82601854	1.101289269	-0.429	2.202578538
MTOR	11307762	T	C	rs146393749	1.534103874	2.116584728	0.144	2.116584728
IL6	22767134	C	A	rs142759801	1.090838209	0.699869341	-0.415	2.099608024
GSN	124074641	A	G	rs11550199	2.082456433	2.053268302	-0.119	2.053268302
AGBL1	86687049	C	T	rs186767486	1.117543639	0.657711992	-0.456	1.973135977
ZNF469	88502583	C	T	rs536725615	1.275893308	0.968259966	-0.455	1.936519933

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ZNF469	88502234	G	A	신규	1.887718324	1.834672844	0.032	1.834672844
ZNF469	88502972	CTTCCCGGGAACACC	-	rs281865162	2.082456433	1.712756795	0.207102714	1.83264977
ZNF469	88497404	C	G	신규	2.082456433	1.815630549	-0.242	1.815630549
LTBP2	75052587	G	A	rs149952751	1.23682719	1.701930387	0.429	1.701930387
NLRP1	5463226	A	-	신규	1.49471852	1.504402901	0.207102714	1.609711104
PAX6	31814881	A	C	rs763811795	1.513413173	1.470308329	0.207102714	1.573229912
FOXE3	47882574	G	C	rs281865461	1.473988805	0.769221498	-0.426	1.538442996
PAX6	31814918	G	A	rs767105283	1.49471852	1.38819461	0.207102714	1.485368232
LTBP2	75078581	G	C	신규	2.024731814	1.470058311	-0.018	1.470058311
MYLK	123419782	G	A	rs3732485	2.950545845	1.46681334	-0.275	1.46681334
MBNL1	152150657	CTGCAGCTG	-	rs532866577	1.238309099	1.364652518	0.207102714	1.460178194
ZNF469	88500137	G	A	rs144986357	1.308920715	1.407692923	0.053	1.407692923
ZNF469	88502573	G	A	rs202129382	2.082456433	0.673904049	-0.938	1.347808098
COL4A4	227973575	CCGGAGG	-	신규	1.046941737	1.242322528	0.207102714	1.329285105
LTBP2	74995228	C	T	rs145507464	2.082456433	1.321602553	-0.357	1.321602553
PIK3R1	67575499	T	A	신규	1.254396383	1.223186824	0.144	1.223186824
ADAMTS18	77468362	G	C	rs766063430	1.154942389	1.202657946	0.152	1.202657946
ZNF469	88504673	G	T	rs199760004	1.308920715	1.174628749	-0.128	1.174628749
PXN	120653416	C	T	rs770650321	1.23224986	1.168135607	-0.076	1.168135607
DIAPH1	140953681	C	T	rs182139018	1.573609109	1.068010976	-0.039	1.068010976
ZNF469	88502882	A	C	rs141776185	1.117543639	1.052335369	0.014	1.052335369
NLRP1	5461675	G	T	rs201368394	1.177127237	1.035559095	0.014	1.035559095
ADAMTS18	77401479	G	A	rs35701343	1.717201969	0.999699969	-0.206	0.999699969
MYLK	123444833	C	T	rs199988497	1.341477853	0.490981282	-0.863	0.981962564
ZNF469	88495487	G	A	rs184458982	1.21045438	0.488483699	-0.817	0.976967398
IL6	22771038	A	T	rs2069860	1.534103874	0.962524087	-0.644	0.962524087
LTBP2	75052569	G	A	rs143282840	2.082456433	0.946370334	-0.727	0.946370334

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
CYP4V2	187118720	G	A	rs34331648	1.117543639	0.822844413	-0.232	0.822844413
ZNF469	88494769	C	G	rs770483852	1.534103874	0.780987458	-0.853	0.780987458
ZNF469	88504853	G	A	rs3812951	1.052918689	0.749432286	-0.334	0.749432286
IL1RN	113890284	G	A	rs45507693	1.090838209	0.626966846	-0.525	0.626966846
NLRP1	5463093	C	T	rs140628502	1.683748741	0.625823848	-0.843	0.625823848
ZNF469	88498704	G	A	rs748403721	1.308920715	0.500549962	-0.981	0.500549962
AGBL1	87217666	C	T	rs185919705	1.158986639	0.165023137	-1.916	0.495069412
ZNF469	88498076	C	A	rs145158875	1.308920715	0.427822084	-1.138	0.427822084
ZNF469	88504205	G	C	rs532857190	1.803075446	0.404680106	-1.786	0.404680106
ZNF469	88501038	G	A	rs111828626	1.130110896	0.395391108	-1.182	0.395391108
ZNF469	88505284	C	A	rs141042464	1.308920715	0.110576481	-2.491	0.110576481

청구항 20

도 7에 나열된 48개 유전자 내 199개 모든 변이체를 검출하기 위한 시약을 포함하는, 원추 각막(KC)의 발병 위험을 예측하기 위한 키트.

[도 7]

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
PIKFYVE	209204738	T	G	rs61752191	7.445221988	10.99075775	1.061	65.94454648
GSN	124072992	G	A	rs41305623	7.297884642	10.92000131	1.048	65.52000786
ABCB5	20698170	T	G	rs199799182	3.998479589	7.098680693	1.043	56.78944555
COL5A1	137708884	C	T	rs61739195	4.523907939	8.320947224	0.927	49.92568334
CHST6	75513395	A	G	신규	6.060676854	7.640481078	0.833	45.84288647
PRDM5	121739667	T	A	rs146268537	6.509351654	11.36403959	1.061	45.45615835
ZEB1	31810782	A	C	rs118020901	4.938973916	6.70820032	1.088	40.24920192
MAP3K19	135744373	G	A	rs55867035	4.843600489	7.493452549	1.048	37.46726274
ABCB5	20793011	G	C	신규	2.082456433	4.91028734	1.048	34.37201138
AGBL1	86813160	G	A	rs199769049	2.082456433	5.583851032	1.048	33.50310619
ABCB5	20782629	A	G	rs189610663	1.711374705	4.068369126	1.088	32.54695301
COL8A2	36565674	C	T	rs779010935	2.392104822	4.468752836	0.807	31.28126985
PXDN	1652088	G	T	신규	2.56661194	4.431902898	1.048	31.02332029
CHST6	75512734	C	A	rs140699573	1.8720208	4.195130203	0.729	29.36591142
ZEB1	31809258	T	C	rs747652843	3.998479589	7.168892246	1.061	28.67556898
RAF1	12626632	T	G	rs745876012	1.794445831	4.086675957	1.061	28.6067317
KRT12	39022440	T	C	rs147584242	2.082456433	4.022893898	1.061	28.16025729
LTBP2	74968234	C	T	rs779067555	2.56661194	3.958356999	0.935	27.70849899
COL4A3	228172594	T	C	rs200302125	1.604740677	3.424322794	1.061	27.39458236
COL5A1	137688701	A	G	rs61736966	3.468364707	8.953770474	1.185	26.86131142
ABCB5	20793113	A	G	rs58795451	1.046941737	3.349730584	1.199	26.79784467
COL5A1	137706719	C	G	rs140797509	2.114088993	4.394124008	0.843	26.36474405
COL8A2	36565837	C	T	rs115156902	3.998479589	6.269469962	0.807	25.07787985
COL4A4	227973980	G	A	rs537557592	2.307095162	4.990955086	0.953	24.95477543
MTOR	11272469	C	T	rs768076455	4.064729967	4.981143262	0.852	24.90571631
TLN1	35719525	G	T	신규	1.683748741	4.146703411	1.048	24.88022046
GSN	124073007	G	A	rs368197143	1.82601854	4.823411974	1.048	24.11705987

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
MTOR	11189856	C	T	rs139043855	2.082456433	4.810711794	0.935	24.05355897
ABCB5	20784936	C	A	rs144219498	1.308920715	3.400600861	0.935	23.80420602
COL4A3	228158021	C	T	rs55816283	2.142152929	3.920587843	0.935	23.52352706
AGBL1	86800154	C	T	rs185896474	2.082360271	3.825850037	0.935	22.95510022
LTBP2	74968213	C	G	신규	2.082456433	4.385626379	0.935	21.9281319
ITGB1	33209254	A	C	rs201578528	1.865372055	5.454938693	1.14	21.81975477
VSX1	25058398	T	C	rs148957473	1.604740677	3.052325405	0.946	21.36627783
MYLK	123419283	G	A	rs200423083	3.998479589	7.071660106	1.036	21.21498032
TGFBI	135394841	G	A	rs200887459	1.154942389	2.946252613	1.048	20.62376829
KRT12	39023030	C	G	rs58038639	2.082456433	2.477953003	0.069	19.82362403
LTBP2	74976898	G	A	rs149991486	2.279315324	3.964228931	0.953	19.82114466
SHC1	154942911	G	A	rs115641580	1.864098582	3.952476297	0.953	19.76238149
ZNF469	88504062	A	G	신규	1.308920715	3.943040553	1.083	19.71520277
ABCB5	20685484	C	A	rs2074000	2.283378403	3.883383715	0.935	19.41691858
ZEB1	31810385	C	G	신규	1.711374705	3.21311931	0.852	19.27871586
KRT12	39021137	G	A	rs61735165	1.21045438	3.153619442	1.048	18.92171665
VSX1	25058389	G	C	rs576300014	1.254396383	2.697861991	0.935	18.88503393
ABCB5	20793107	C	A	rs377131299	1.787209265	3.138963926	0.935	18.83378356
COL5A1	137721882	G	C	신규	2.082456433	3.611060581	0.953	18.0553029
DIAPH1	140908492	C	A	rs370578225	1.473988805	3.000034183	0.935	18.0002051
IL1A	113539246	C	T	rs3783531	1.689042027	3.587871277	0.935	17.93935639
MTOR	11272422	G	A	rs746532612	1.49705933	2.911007097	0.953	17.46604258
ZNF469	88501431	C	A	rs201943633	3.998479589	4.346781561	-0.044	17.38712625
PTK2	141711018	C	T	rs200596356	1.49471852	2.874564966	0.935	17.2473898
COL5A1	137693848	C	T	신규	1.357747888	2.866115753	0.843	17.19669452
MTOR	11298591	G	A	rs780398729	1.041086412	2.863362877	1.048	17.18017726
ABCB5	20691167	G	A	rs151326874	1.111915537	2.777956166	0.993	16.66773699

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ITGB1	33209192	T	C	rs372397463	1.346903435	2.761361763	1.011	16.56817058
COL4A4	227973559	G	T	rs749481247	1.308920715	3.290212458	0.902	16.45106229
ZNF469	88503039	A	C	rs139565761	1.308920715	3.962805126	1.088	15.8512205
ADAMTS18	77465400	G	A	신규	1.341477853	3.157090028	0.998	15.78545014
ROCK1	18619444	G	A	rs113763420	1.046941737	2.619228791	0.953	15.71537275
TLN1	35712890	T	A	rs756028633	1.467040886	3.142039112	1.061	15.71019556
LTBP2	74973503	T	G	rs761055280	1.473988805	3.088308972	0.964	15.44154486
PXDN	1651959	C	T	rs6723697	1.046941737	2.572504453	0.935	15.43502672
ITGB1	33218888	T	C	신규	1.308920715	3.669121058	1.011	14.67648423
KRT3	53186577	G	A	rs199614200	1.803075446	2.414136373	0	14.48481824
ZNF469	88502468	C	G	rs751901105	2.024731814	3.508898137	0.852	14.03559255
CYP4V2	187122332	G	A	rs34745240	16.40655143	13.89348218	0.953	13.89348218
MYLK	123385116	C	T	rs780094038	1.090838209	2.699693866	0.935	13.49846933
SHC1	154942864	G	A	rs563504056	1.117543639	2.691266377	0.953	13.45633189
ZNF469	88501344	G	A	rs547492890	1.782822912	3.360192143	0.902	13.44076857
PIKFYVE	209179036	G	A	rs146158348	1.154942389	2.679242385	0.953	13.39621192
MYLK	123471343	C	T	rs779602599	1.052918689	2.665950592	0.935	13.32975296
TLN1	35706215	T	C	신규	1.346903435	2.613587897	0.956	13.06793948
FYN	112041046	G	A	rs762290632	1.418211561	3.233273169	1.048	12.93309268
COL4A4	227912247	G	A	rs79143859	1.117543639	2.959474903	1.048	11.83789961
PIKFYVE	209168938	T	C	신규	1.346903435	2.902939808	1.061	11.61175923
COL5A1	137727030	G	A	rs143859495	1.573609109	2.880022245	0.953	11.52008898
GSN	124083642	C	T	rs116185403	1.227180183	2.763027329	0.75	11.05210932
PXDN	1664701	G	A	rs373022614	1.924925542	1.807466353	-0.017	10.84479812
COL5A1	137726950	C	T	rs2229817	1.49471852	2.645609165	0.852	10.58243666
LTBP2	74967651	C	T	rs143010135	1.111915537	2.62141819	0.935	10.48567276
MYLK	123512528	C	T	rs767453947	1.041086412	2.557414444	0.935	10.22965778

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
IL1A	113535653	C	A	rs1801715	1.467040886	2.549435566	0.852	10.19774226
PXN	120652725	C	T	rs111674215	1.328544696	2.536643925	0.831	10.1465757
ZNF469	88505454	C	T	신규	2.307095162	3.367008187	0.807	10.10102456
KRT3	53184043	C	T	rs367763143	2.082456433	3.21504366	0.772	9.64513098
FYN	112041022	G	C	rs376255649	1.368071308	3.173268878	1.048	9.519806634
COL4A3	228142188	T	C	신규	1.467040886	3.142039112	1.061	9.426117335
ZNF469	88504766	C	T	rs200668806	5.380113481	4.604499134	-0.031	9.208998269
PXN	120653019	C	T	rs192670913	1.025676306	2.301614601	0.831	9.206458404
ZEB1	31810514	A	G	rs138507868	1.177127237	3.031148131	1.088	9.093444393
WNT9B	44952657	C	G	신규	1.341477853	2.964329077	0.935	8.892987232
TLN1	35704761	C	T	rs771374255	1.23224986	2.93999823	0.847	8.819994689
ITGB1	33214913	A	T	신규	1.729798129	1.757236511	0.195	8.786182556
KRT12	39017974	T	C	rs150149178	2.082456433	2.192140991	0.113	8.768563962
ZNF469	88496148	T	G	rs753664726	1.473988805	2.896849256	0.9	8.690547767
COL4A4	227872865	G	A	rs200973262	2.082456433	1.703765732	0.137	8.518828659
FYN	111983038	G	C	rs28763975	3.92270113	2.633880723	0.154	7.90164217
ABCB5	20767954	G	A	rs17143304	2.355592989	1.535984426	0.076	7.679922129
MAP3K19	135744416	C	G	rs1112542	1.346903435	2.559274834	0.935	7.677824502
PIKFYVE	209138313	G	A	rs199642033	4.529884427	7.506924039	1.048	7.506924039
LCAT	67973896	C	T	rs755270091	2.082456433	3.735347816	0.922	7.470695632
SLC4A11	3208967	C	T	rs34224785	1.096019601	2.472050348	0.847	7.416151043
NLRP1	5424936	C	T	rs114529583	4.186377725	3.698122133	-0.768	7.396244266
SHC1	154938662	T	C	rs8191979	8.452547266	7.340202295	0.118	7.340202295
ABCB5	20666226	A	G	rs201244034	1.513413173	3.547948014	1.088	7.095896029
LTBP2	74972796	C	T	신규	1.346903435	2.355431529	0.852	7.066294588
WNT9B	44949945	A	G	rs118185468	5.235665827	7.043191906	1.083	7.043191906
TGFBI	135391462	A	G	rs188677757	1.254396383	3.512962168	1.199	7.025924335

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ZNF469	88495372	G	A	신규	4.164888985	7.021802026	0.998	7.021802026
PXN	120651699	C	A	신규	1.007933509	2.30692467	0.837	6.92077401
WNT9A	228109286	C	T	rs552502207	1.177127237	2.247776418	0.789	6.743329254
VSX1	25062560	G	A	rs369865672	1.864098582	2.210697578	0.084	6.632092734
COL4A4	227924228	G	A	rs36121515	1.49471852	1.307730722	0.067	6.538653609
PXN	120653371	C	T	rs200855138	1.54404072	3.18728751	0.831	6.374575021
COL4A4	227927294	C	T	rs34236495	1.49471852	3.115200019	0.935	6.230400038
ZNF469	88498277	C	T	rs761094844	1.740280194	1.5349284	-0.007	6.1397136
ZNF469	88504203	G	C	rs199528724	1.309996605	2.958473106	0.949	5.916946212
MAP3K19	135744007	T	C	rs3905317	1.346903435	2.902939808	1.061	5.805879616
KERA	91449949	A	G	rs377616201	3.205470899	5.675950174	1.199	5.675950174
PIK3CG	106509082	G	A	rs144565710	1.03344886	2.597448039	0.953	5.194896079
ADAMTS18	77401554	C	T	rs200404040	1.346903435	2.559274834	0.935	5.118549668
RHOA	49398403	G	A	신규	1.729798129	2.508644107	0.551	5.017288215
ZNF469	88504204	G	C	rs56236932	5.504470701	4.890054144	0.014	4.890054144
ZNF469	88495361	C	T	rs202205643	2.082456433	2.430047393	0.049	4.860094785
AGBL1	87066168	G	A	rs144777747	2.954390882	2.382412923	0.135	4.764825847
COL8A2	36564213	C	G	rs199786966	1.144729549	2.359501305	0.834	4.719002609
MAPK3	30133311	C	T	rs200617125	1.009661703	2.344843255	0.852	4.689686509
ABCB5	20682892	C	T	rs141511940	2.082456433	2.30230492	-0.005	4.60460984
ZNF469	88496681	G	A	rs117995699	1.689042027	1.144032232	-0.208	4.576128929
LTBP2	75018994	G	A	rs137854861	3.998479589	4.517087187	0.063	4.517087187
COL5A1	137591755	C	T	rs41306397	3.205470899	2.254839914	0.02	4.509679827
LTBP2	75017841	G	A	rs147534770	1.346903435	1.110404041	0.1	4.441616166
COL4A4	227872887	C	T	rs77104306	1.117543639	1.1073966	0.065	4.4295864
MYLK	123453061	A	G	rs3796164	5.808400022	4.332955894	-0.276	4.332955894
ADAMTS18	77468556	C	G	rs751818903	1.54404072	1.374610262	-0.01	4.123830785

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ROCK1	18564483	G	C	rs45562542	1.963895092	3.878559436	0.998	3.878559436
ABCB5	20767981	T	C	rs117749018	2.082456433	1.930627453	0.022	3.861254906
ZNF469	88495094	T	C	신규	1.238309099	1.267184001	0.133	3.801552002
AGBL1	86697745	A	G	신규	1.158986639	3.718537372	1.199	3.718537372
ZNF469	88504239	G	A	rs75288466	1.21045438	1.207498449	0.088	3.622495348
KRT3	53183951	C	CGCTGCCACCGCT-GAAACCGCT	rs570613061	3.58380065	3.183962839	0.207102714	3.406840238
ABCB5	20666206	G	T	rs369958537	2.082456433	1.650223545	-0.338	3.300447089
DIAPH1	140953564	GGAGGAGGAGGA	-	rs766218160	2.89520377	3.06823622	0.207102714	3.283014895
ZNF469	88504578	G	A	rs199610834	1.513413173	3.099898634	0.953	3.099898634
MYLK	123419062	T	C	rs75370906	1.090838209	3.062214612	1.061	3.062214612
ZNF469	88496786	GGCGGC	-	rs775423936	3.312136684	2.816841544	0.207102714	3.014020452
ABCB5	20784910	T	C	rs60197951	2.760947676	1.476473208	-0.215	2.952946415
ZNF469	88504350	C	G	rs183437633	1.308920715	0.977215713	-0.312	2.931647138
COL4A4	227917090	T	C	rs80243096	1.404954624	1.392540836	-0.121	2.785081673
VSX1	25062342	G	T	rs6050307	1.489353914	1.276285464	-0.071	2.552570928
AGBL1	87099508	G	A	rs73459659	5.369607585	2.440852996	-0.983	2.440852996
COL8A2	36563777	G	A	rs117860804	1.096019601	1.203276084	0.127	2.406552167
DIAPH1	140953259	G	A	rs200606811	1.117543639	2.36555308	0.824	2.36555308
COL4A3	228029515	C	T	rs139271412	1.117543639	1.10518402	0.063	2.21036804
LTBP2	74975983	C	T	rs761500203	1.099224002	1.101726802	0.025	2.203453603
COL4A3	228029513	C	G	rs184704920	1.82601854	1.101289269	-0.429	2.202578538
MTOR	11307762	T	C	rs146393749	1.534103874	2.116584728	0.144	2.116584728
IL6	22767134	C	A	rs142759801	1.090838209	0.699869341	-0.415	2.099608024
GSN	124074641	A	G	rs11550199	2.082456433	2.053268302	-0.119	2.053268302
AGBL1	86687049	C	T	rs186767486	1.117543639	0.657711992	-0.456	1.973135977
ZNF469	88502583	C	T	rs536725615	1.275893308	0.968259966	-0.455	1.936519933

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ZNF469	88502234	G	A	신규	1.887718324	1.834672844	0.032	1.834672844
ZNF469	88502972	CTTCCCGGGAACACC	-	rs281865162	2.082456433	1.712756795	0.207102714	1.83264977
ZNF469	88497404	C	G	신규	2.082456433	1.815630549	-0.242	1.815630549
LTBP2	75052587	G	A	rs149952751	1.23682719	1.701930387	0.429	1.701930387
NLRP1	5463226	A	-	신규	1.49471852	1.504402901	0.207102714	1.609711104
PAX6	31814881	A	C	rs763811795	1.513413173	1.470308329	0.207102714	1.573229912
FOXE3	47882574	G	C	rs281865461	1.473988805	0.769221498	-0.426	1.538442996
PAX6	31814918	G	A	rs767105283	1.49471852	1.38819461	0.207102714	1.485368232
LTBP2	75078581	G	C	신규	2.024731814	1.470058311	-0.018	1.470058311
MYLK	123419782	G	A	rs3732485	2.950545845	1.46681334	-0.275	1.46681334
MBNL1	152150657	CTGCAGCTG	-	rs532866577	1.238309099	1.364652518	0.207102714	1.460178194
ZNF469	88500137	G	A	rs144986357	1.308920715	1.407692923	0.053	1.407692923
ZNF469	88502573	G	A	rs202129382	2.082456433	0.673904049	-0.938	1.347808098
COL4A4	227973575	CCGGAGG	-	신규	1.046941737	1.242322528	0.207102714	1.329285105
LTBP2	74995228	C	T	rs145507464	2.082456433	1.321602553	-0.357	1.321602553
PIK3R1	67575499	T	A	신규	1.254396383	1.223186824	0.144	1.223186824
ADAMTS18	77468362	G	C	rs766063430	1.154942389	1.202657946	0.152	1.202657946
ZNF469	88504673	G	T	rs199760004	1.308920715	1.174628749	-0.128	1.174628749
PXN	120653416	C	T	rs770650321	1.23224986	1.168135607	-0.076	1.168135607
DIAPH1	140953681	C	T	rs182139018	1.573609109	1.068010976	-0.039	1.068010976
ZNF469	88502882	A	C	rs141776185	1.117543639	1.052335369	0.014	1.052335369
NLRP1	5461675	G	T	rs201368394	1.177127237	1.035559095	0.014	1.035559095
ADAMTS18	77401479	G	A	rs35701343	1.717201969	0.999699969	-0.206	0.999699969
MYLK	123444833	C	T	rs199988497	1.341477853	0.490981282	-0.863	0.981962564
ZNF469	88495487	G	A	rs184458982	1.21045438	0.488483699	-0.817	0.976967398
IL6	22771038	A	T	rs2069860	1.534103874	0.962524087	-0.644	0.962524087
LTBP2	75052569	G	A	rs143282840	2.082456433	0.946370334	-0.727	0.946370334

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
CYP4V2	187118720	G	A	rs34331648	1.117543639	0.822844413	-0.232	0.822844413
ZNF469	88494769	C	G	rs770483852	1.534103874	0.780987458	-0.853	0.780987458
ZNF469	88504853	G	A	rs3812951	1.052918689	0.749432286	-0.334	0.749432286
IL1RN	113890284	G	A	rs45507693	1.090838209	0.626966846	-0.525	0.626966846
NLRP1	5463093	C	T	rs140628502	1.683748741	0.625823848	-0.843	0.625823848
ZNF469	88498704	G	A	rs748403721	1.308920715	0.500549962	-0.981	0.500549962
AGBL1	87217666	C	T	rs185919705	1.158986639	0.165023137	-1.916	0.495069412
ZNF469	88498076	C	A	rs145158875	1.308920715	0.427822084	-1.138	0.427822084
ZNF469	88504205	G	C	rs532857190	1.803075446	0.404680106	-1.786	0.404680106
ZNF469	88501038	G	A	rs111828626	1.130110896	0.395391108	-1.182	0.395391108
ZNF469	88505284	C	A	rs141042464	1.308920715	0.110576481	-2.491	0.110576481

발명의 설명

기 술 분 야

[0001] 본 출원은 일반적으로 질환 관련 유전자 대립 유전자의 단리 및 검출 방법에 관한 것이다. 특히, 본 출원은 원추 각막 진단 및 예후와 관련된 대립 유전자의 검출 방법에 관한 것이다.

배 경 기 술

[0002] 원추 각막(KC)은 양성 가족력을 보유하는 대상체의 약 6 내지 23.5%가 갖는 가장 일반적인 각막 확장 장애이다(참조: Wheeler, J., Hauser, M.A., Afshari, N.A., Allingham, R.R., Liu, Y., *Reproductive Sys Sexual Disord* 2012; S:6). 보고된 KC의 유병률은 100,000당 8.8 내지 54.4이다. 이 유병률의 변화는 부분적으로 질환을 진단하는데 사용되는 상이한 기준에 기인한다(참조: Wheeler, J., Hauser, M.A., Afshari, N.A., Allingham, R.R., Liu, Y., *Reproductive Sys Sexual Disord* 2012; S:6; and Nowak, D., Gajecka, M., *Middle East Afr J Ophthalmol* 2011; 18(1): 2-6). KC의 유전적 원인을 정의하려고 시도하는 많은 연구가 문헌에 존재한다. 이들 연구는 실험적 파라미터에 따라 질환의 병인에 기여하는 것으로 간주되는 다수의 가능한 유전자 변이체 또는 SNP를 밝혀냈다.

[0003] KC는 중심 또는 중심옆 각막이 점진적인 박층화(thinning) 및 스티프닝(steepening)을 겪어 불규칙 난시를 유도하는 일반적인 각막 장애이다. 유전 패턴은 두드러지지도 예측할 수도 없지만, 양성 가족력이 보고되었다. KC의 발생률은 종종 2000명 중 1명인 것으로 보고되었다. KC는 보우만 층(Bowman's layer)의 단편화, 간질 및 피개 상피(overlying epithelium)의 박층화, 데스메 막(Descemet's membrane)의 접힘 또는 파열, 및 다양한 양의

확산성 각막 반흔를 포함하는 다음 병리학적 소견을 보여줄 수 있다.

[0004] 조직병리학 연구는 보우만 층의 파양 또는 완전한 부재, 콜라겐 분열, 반흔 및 박층화를 입증한다. 이러한 변화의 병인은 공지되어 있지 않지만, 일부는 각막에서 콜라겐의 분해를 유도하는 효소의 변화를 의심한다. KC의 유전적 소인이 제시되었지만, 특정 유전자는 동정되지 않았다. KC 사례의 대부분은 양측성이지만, 종종 비대칭적이다. 영향을 덜 받은 눈은 높은 양의 난시 또는 경미한 스티프닝을 나타낼 수 있다. 발병은 전형적으로 초기 청소년기에 있으며, 20대 중반 및 30대까지 진행된다. 그러나, 사례는 인생에서 훨씬 더 일찍 또는 나중에 시작될 수 있다. 각 개체마다 다양한 진행이 있다. 시력을 적절하게 교정하지 못하는 안경에 빈번한 변화의 이력이 있다. 또 다른 일반적인 진행은 소프트 콘택트 렌즈로부터 원환체 또는 난시 교정 콘택트 렌즈, 강성 가스 투과성 콘택트 렌즈까지이다.

[0005] 지금까지 어떤 예방적 전략도 효과적인 것으로 입증되지 않았다. 일부는 눈 마찰 또는 압력(예: 눈에 손을 대고 자는 것)이 KC를 유발하고/하거나 진행을 유도할 수 있다고 느끼고, 따라서 대상체는 눈을 비비지 말아야 한다. 일부 대상체에서, 알레르겐의 회피는 눈 자극을 감소시켜 눈 마찰을 감소시키는 데 도움이 될 수 있다.

[0006] 현재, 진단은 세극등(slit-lamp) 검사 및 중앙 또는 하위 각막 박층화의 관찰에 의해 수행될 수 있다. 컴퓨터화된 비디오 각막 조영술은 또한 조기 KC를 검출하는데 유용하고, 이의 진행을 추적할 수 있도록 한다. 초음파 각막두께측정법을 또한 사용하여 각막의 가장 얇은 영역을 측정할 수 있다. 현재 불완전형, 준임상 또는 의심되는 원추 각막의 검출을 가능하게 하는 컴퓨터화된 비디오 각막 조영술을 사용하는 새로운 알고리즘이 고안되었다. 이들 장치는 전향성 굴절 수술에 대한 대상체의 보다 우수한 스크리닝을 허용할 수 있지만, 보다 우수한 예후 및 진단 방법이 당해 기술 분야에서 여전히 필요하다.

[0007] 본 개시 내용은 원추 각막과 관련된 돌연변이된 대립 유전자의 검출에 의해 KC의 예후 및 진단 방법을 제공함으로써 이 필요성을 충족한다.

발명의 내용

[0008] 본 개시 내용은 KC와 관련된 하나 이상의 대립 유전자를 검출하기 위한 개선된 방법을 제공한다.

[0009] 일부 구현예에서, 본 개시는 대상체에서 KC에 관련된 변이체를 검출하는 방법으로서, 상기 방법이 대상체의 샘플에서 둘 이상의 유전자 변이체(예: 단일 뉴클레오타이드 다형성(SNP) 및 indel)를 검출하는 단계를 포함하고, 이때 둘 이상의 유전자 변이체는 도 1에 나열된 유전자 변이체로 이루어진 그룹으로부터 선택되고, 상기 둘 이상의 유전자 변이체의 존재는 대상체에서 KC를 나타내는, 검출 방법을 제공한다.

[0010] 일부 구현예에서, 본 개시는 대상체에서 KC를 진단하거나 예측하는 방법으로서, 상기 방법이 대상체의 샘플에서 둘 이상의 유전자 변이체(예: 단일 뉴클레오타이드 다형성(SNP) 및 indel)를 검출하는 단계를 포함하고, 이때 둘 이상의 유전자 변이체는 도 1에 나열된 유전자 변이체로 이루어진 그룹으로부터 선택되고, 상기 둘 이상의 유전자 변이체의 존재는 대상체에서 KC의 진단 또는 예후를 나타내는, 진단 또는 예측 방법을 제공한다.

[0011] 일부 구현예에서, 둘 이상의 유전자 변이체는 도 2에 나열된 유전자 변이체로 이루어진 그룹으로부터 선택된다. 추가의 구현예에서, 대상체는 아프리카계 미국인이다. 추가의 구현예에서, 아프리카계 미국인은 아프리카계 미국인에게 특이적인 둘 이상의 유전자 변이체를 검출함으로써 동정된다.

[0012] 일부 구현예에서, 둘 이상의 유전자 변이체는 도 3에 나열된 유전자 변이체로 이루어진 그룹으로부터 선택된다. 추가의 구현예에서, 대상체는 백인이다. 추가의 구현예에서, 백인은 백인에게 특이적인 둘 이상의 유전자 변이체를 검출함으로써 동정된다.

[0013] 일부 구현예에서, 둘 이상의 유전자 변이체는 도 4에 나열된 유전자 변이체로 이루어진 그룹으로부터 선택된다. 추가의 구현예에서, 대상체는 히스패닉계인(Hispanic)이다. 추가의 구현예에서, 히스패닉계인은 히스패닉계인에게 특이적인 둘 이상의 유전자 변이체를 검출함으로써 동정된다.

[0014] 일부 구현예에서, 둘 이상의 유전자 변이체는 도 5에 나열된 유전자 변이체로 이루어진 그룹으로부터 선택된다. 추가의 구현예에서, 대상체는 동아시아인 또는 한국인이다. 추가의 구현예에서, 동아시아인 또는 한국인은 동아시아인 또는 한국인에게 특이적인 둘 이상의 유전자 변이체를 검출함으로써 동정된다.

[0015] 일부 구현예에서, 둘 이상의 유전자 변이체는 본원(예: 도 1 내지 5)에 기재된 돌연변이(예: 유전자 변이체)의 임의의 조합으로 이루어진 그룹으로부터 선택된다.

[0016] 일부 구현예에서, 상기한 유전자 변이체 검출은 서열분석 방법에 의한 것이다.

[0017] 일부 구현예에서, 본 개시는 대상체에서 KC에 관련되거나 KC를 유발하는 변이체를 검출하는 방법으로서, 상기 방법이 대상체의 샘플에서 둘 이상의 유전자 변이체(예: 단일 뉴클레오타이드 다형성(SNP) 및 indel)를 검출하는 단계를 포함하고, 이때 둘 이상의 유전자 변이체는 도 1에 나열된 유전자 변이체로 이루어진 그룹으로부터 선택되고, 상기 둘 이상의 유전자 변이체의 존재는 대상체에서 KC를 나타내는, 검출 방법을 제공한다.

[0018] 일부 구현예에서, 본 개시는 대상체에서 KC 발병 위험을 예측하는 방법으로서, 상기 방법이 대상체의 샘플에서 둘 이상의 유전자 변이체를 검출하는 단계를 포함하고, 이때 둘 이상의 유전자 변이체는 도 1에 나열된 유전자 변이체로 이루어진 그룹으로부터 선택되고, 상기 둘 이상의 유전자 변이체의 존재는 대상체에서 KC 발병 위험을 나타내는, 예측 방법을 제공한다.

[0019] 일부 구현예에서, 둘 이상의 유전자 변이체는 도 2에 나열된 유전자 변이체로 이루어진 그룹으로부터 선택된다. 추가의 구현예에서, 대상체는 아프리카계 미국인이다.

[0020] 일부 구현예에서, 둘 이상의 유전자 변이체는 도 3에 나열된 그룹으로부터 선택된다. 추가의 구현예에서, 대상체는 백인이다.

[0021] 일부 구현예에서, 둘 이상의 유전자 변이체는 도 4에 나열된 유전자 변이체로 이루어진 그룹으로부터 선택된다. 추가의 구현예에서, 대상체는 히스패닉계인이다.

[0022] 일부 구현예에서, 둘 이상의 유전자 변이체는 도 5에 나열된 것들로 이루어진 그룹으로부터 선택된다. 추가의 구현예에서, 대상체는 동아시아인 또는 한국인이다.

[0023] 일부 구현예에서, 둘 이상의 유전자 변이체는 본원(예: 도 1 내지 5)에 기재된 돌연변이(예: 유전자 변이체)의 임의의 조합으로 이루어진 그룹으로부터 선택된다.

[0024] 일부 구현예에서, 상기 변이체 검출은 서열분석 방법에 의한 것이다.

[0025] 일부 구현예에서, 본 개시는 대상체에서 KC를 치료하기 위한 치료 섭생(treatment regimen)을 개발하는 방법으로서, 상기 방법이 대상체의 샘플에서 둘 이상의 유전자 변이체를 검출하는 단계를 포함하고, 이때 둘 이상의 유전자 변이체는 도 1에 나열된 유전자 변이체로 이루어진 그룹으로부터 선택되고, 상기 둘 이상의 유전자 변이체의 존재는 대상체에서 KC 치료 섭생에 대한 필요성을 나타내는, 개발 방법을 제공한다.

[0026] 일부 구현예에서, 둘 이상의 유전자 변이체는 도 2에 나열된 유전자 변이체로 이루어진 그룹으로부터 선택된다. 추가의 구현예에서, 대상체는 아프리카계 미국인이다.

[0027] 일부 구현예에서, 둘 이상의 유전자 변이체는 도 3에 나열된 유전자 변이체로 이루어진 그룹으로부터 선택된다. 추가의 구현예에서, 대상체는 백인이다.

[0028] 일부 구현예에서, 둘 이상의 유전자 변이체는 도 4에 나열된 유전자 변이체로 이루어진 그룹으로부터 선택된다. 추가의 구현예에서, 대상체는 히스패닉계인이다.

[0029] 일부 구현예에서, 둘 이상의 유전자 변이체는 도 5에 나열된 유전자 변이체로 이루어진 그룹으로부터 선택된다. 추가의 구현예에서, 대상체는 동아시아인 또는 한국인이다.

[0030] 일부 구현예에서, 둘 이상의 유전자 변이체(예: SNP)는 본원(예: 도 1 내지 5)에 기재된 돌연변이(예: 유전자 변이체)의 임의의 조합으로 이루어진 그룹으로부터 선택된다.

[0031] 일부 구현예에서, 상기 변이체 검출은 서열분석 방법에 의한 것이다.

[0032] 일부 구현예에서, 본 개시는 대상체에서 원추 각막을 치료하는 방법으로서, 상기 방법이 대상체에서 KC를 진단하거나 예측하는 단계 및 KC를 치료하는 단계를 포함하는, 치료 방법을 제공한다. 추가의 구현예에서, 치료는 안경 또는 콘택트 렌즈를 착용하는 단계 및/또는 콜라겐 가교결합 또는 각막 이식을 수행하는 단계를 포함할 수 있다.

도면의 간단한 설명

[0033] **도 1**은 염색체, 유전자 기호, dbSNP id 및 민족성에 의해 정열된 연구 코호트 내에서 발견된 각 변이체의 빈도를 열거하는 표를 도시한다. 상기 목록은 민족 그룹, 백인(C), 동아시아인(EA), 히스패닉계인(H), 아프리카계 미국인(AA), 및 남아시아인(SA) 사이의 공유 변이체에 이어 각 그룹에 특이적인 변이체로 나뉜다. 총 1,117개

의 비동의 단일 뉴클레오타이드 변이체(SNV) 및 전체 엑솜에 걸친 259개의 유전자 내 삽입/결실(INDEL)이 나열된다. 엑솜 통합 컨소시엄(ExAC, exac.broadinstitute.org/)으로부터 취한 작은 대립 유전자 빈도(MAF)와 함께 RefSeq(ncbi.nlm.nih.gov/) 수탁 번호가 제공된다. N = 각 그룹에 대한 총 대립 유전자.

도 2는 원추 각막을 갖는 아프리카계 미국인 대상체에 특이적인 유전자 변이체를 나열한다.

도 3은 원추 각막을 갖는 백인 대상체에 특이적인 유전자 변이체를 나열한다.

도 4는 원추 각막을 갖는 히스패닉계인 대상체에 특이적인 유전자 변이체를 나열한다.

도 5는 원추 각막을 갖는 동아시아인 대상체에 특이적인 유전자 변이체를 나열한다.

도 6은 원추 각막을 갖는 모든 대상체와 공유된 추가의 유전자 변이체를 나열한다.

도 7은 백인 그룹 내에서 동정된 각막 유전자로부터의 희귀 변이체에 대한 오즈비(odds ratio: OR) 및 위험 점수 할당을 나열하는 표를 도시한다. 변이체는 각막 구조 및 기능에 관련된 48개의 유전자로부터 취하였고, 백인 연구 코호트에서 더 큰 변이체 목록으로부터 인출시켰다. 변이체는 1개 이상의 사례 샘플 및 0개의 민족 일치 대조군에서의 존재에 기초하여 추가로 선택되었다. 위험 점수는 베이지안 모델(Bayesian model)에서 보존 이전의 조정된 OR을 통합한 알고리즘과 적색 및 황색 원으로 표시된 7개의 생체정보 도구로부터의 인 실리코(*in silico*) 예측으로부터 유래되었다.

약어: A = 아프리카계 미국인, C = 백인, H = 히스패닉계인, 및 EA = 동아시아인.

발명을 실시하기 위한 구체적인 내용

[0034] 질환 관련 변이체의 검출은 다양한 의학적 상태의 진단 및 예후를 위한 점점 더 중요한 도구이다. KC와 관련하여, 본 개시는 돌연변이 대립 유전자의 검출 방법 및 KC를 갖는 대상체를 진단하는데 또는 진단하기 위해 뿐만 아니라 KC가 발병할 개체의 위험을 예측하는데 있어서 이 정보의 용도를 제공한다.

[0035] 본원에 사용된 용어 "발명" 또는 "본 발명"은 본 발명의 임의의 하나의 특정 구현예에 제한되는 것을 의미하는 것이 아니라 청구범위 및 명세서에 기재된 바와 같이 본 발명의 임의의 및 모든 구현예에 일반적으로 적용된다.

[0036] 본원에 사용된 바와 같이, 단수 형태 "a", "an", 및 "the"는 문맥상 명백하게 다르게 지시하지 않는 한, 복수 지시 대상을 포함한다. 따라서, 예를 들어, "방법"에 대한 지시 대상은 하나 이상의 방법, 및/또는 본 개시를 판독시 당업자에게 명백해질 본원에 기재된 유형의 단계를 포함한다. "및/또는"의 사용은 용어 "a, b 및/또는 c"가 "a", "b", "c", "a 및 b", "b 및 c", "c 및 a", 및 "a, b 및 c"의 세트를 포함하는 것으로 판독되어지도록 포괄적으로 정의되는 것으로 이해되어야 한다.

[0037] 본원에 사용된 용어 "약"은, 예를 들어, 뉴클레오타이드 서열의 길이, 오차의 정도, 치수, 조성물 중의 성분의 양, 농도, 용적, 처리 온도, 처리 시간, 수율, 유량, 압력 및 유사 값, 및 이의 범위를 변형시킴을 의미하고, 예를 들어, 화합물, 조성물, 농축물 또는 사용 제형을 제조하는데 사용되는 전형적인 측정 및 취급 절차를 통해; 이들 절차에서 의도치 않은 오류를 통해; 방법을 수행하기 위해 사용되는 출발 물질 또는 성분의 제조, 공급원 또는 순도의 차이를 통해; 및 유사 고려 사항을 통해 발생할 수 있는 수치의 변화를 지칭한다. 용어 "약"은 또한, 예를 들어, 특정 초기 농도 또는 혼합물을 갖는 조성물, 제형 또는 세포 배양물의 노화로 인해 상이한 양, 및 조성물 또는 제형을 특정 초기 농도 또는 혼합물로 혼합하거나 처리함으로써 상이한 양을 포함한다. 용어 "약"에 의해 변형되는지의 여부와 상관 없이 이에 첨부된 청구범위는 이들 양과 등가물을 포함한다. 용어 "약"은 또한 지시된 기준 값과 유사한 값의 범위를 지칭할 수 있다. 특정 구현예에서, 용어 "약"은 지시된 기준 값의 50, 25, 10, 9, 8, 7, 6, 5, 4, 3, 2, 1% 이하에 속하는 값의 범위를 지칭한다.

[0038] 본원에 사용된 바와 같이, 용어 "다형성" 및 이의 변이체는 상이한 게놈 또는 개체들 사이에서 2개 이상의 대안적인 게놈 서열 또는 대립 유전자의 발생을 지칭한다. 용어 "유전자 돌연변이" 또는 "유전자 변이" 및 이의 변이체는 다형성을 포함한다.

[0039] 본원에 사용된 용어 "단일 뉴클레오타이드 다형성"("SNP") 및 이의 변이체는 대립 유전자 사이에서 변하는 하나의 뉴클레오타이드의 부위를 지칭한다. 단일 뉴클레오타이드 다형성(SNP)은 단일 염기 변화 또는 점 돌연변이이지만, 변이체는 또한 소위 "indel" 돌연변이(1 내지 몇몇 내지 최대 75개 뉴클레오타이드의 삽입 또는 결실)를 포함하여 개체 사이에 유전자 변이를 초래한다. 모든 인간 유전자 변이의 약 90%를 구성하는 SNP는 30억-염기 인간 게놈에 따라 100 내지 300개 염기마다 발생한다. 그러나, SNP는 바이러스와 같은 다른 유기체에서 훨씬 더 빈번하게 발생할 수 있다. SNP는 게놈의 코딩 또는 비코딩 영역에서 발생할 수 있다. 코딩 영역의 SNP

는 단백질 생성물의 아미노산 서열을 변화시킬 수도 있고 변화시키지 않을 수도 있다. 비코딩 영역의 SNP는 프로모터 또는 처리 부위를 변경할 수 있고, 유전자 전사 및/또는 처리에 영향을 미칠 수 있다. 개체가 목적하는 게놈 영역에 특정 SNP를 갖는지에 대한 지식은 다양한 질환에 대한 진단적, 예방적 및 치료적 적용을 개발하는데 충분한 정보를 제공할 수 있다.

[0040] 용어 "프라이머" 및 이의 변이체는 폴리머라제 연쇄 반응(PCR)에서 DNA 합성의 개시점으로 작용하는 올리고뉴클레오타이드를 지칭한다. 프라이머는 일반적으로 약 10 내지 약 35 뉴클레오타이드 길이이고, 표적 서열에 상보적인 영역에 하이브리드화된다.

[0041] 용어 "프로브" 및 이의 변이체(예: 검출 프로브)는 PCR 반응에서 표적 핵산에 하이브리드화되는 올리고뉴클레오타이드를 지칭한다. 표적 서열은 분석될 핵산 영역을 지칭하고 목적하는 다형성 부위를 포함한다.

[0042] 하이브리드화는 프로브 세트 내의 프로브가 변형되어 새롭고 더 큰 분자 실체(예: 프로브 생성물)를 형성할 수 있는 방식으로 발생한다. 본원에서 프로브는 엄격한 조건하에 목적하는 핵산 영역에 하이브리드화될 수 있다. 본원에 사용된 용어 "엄격성"은 온도, 이온 강도, 및 핵산 하이브리드화가 수행되는 유기 용매와 같은 다른 화합물의 존재의 조건과 관련하여 사용된다. "엄격성"은 전형적으로 약 T_m ℃ 내지 약 20℃ 내지 25℃ 미만 T_m의 범위에서 발생한다. 엄격한 하이브리드화를 사용하여 동일한 폴리뉴클레오타이드 서열을 단리시키고 검출하거나 유사하거나 관련된 폴리뉴클레오타이드 서열을 단리시키고 검출할 수 있다. "엄격한 조건"하에, 뉴클레오타이드 서열의 전체 또는 일부는 이의 정확한 상보체 또는 밀접하게 관련된 서열에 하이브리드화될 것이다. 낮은 엄격성 조건은 5xSSPE (43.8 g/l NaCl, 6.9 g/l $NaH_2PO_4.H_2O$ 및 1.85 g/l EDTA, NaOH로 7.4로 pH 조정됨), 0.1% SDS, 5x 덴하르트 시약(Denhardt's reagent)(50x 덴하르트 용기는 500ml마다 함유한다: 5g Ficoll (Type 400), 5g BSA) 및 100㎍/ml 변성된 연어 정자 DNA로 이루어진 용액에서 68℃에서 결합 또는 하이브리드화에 이어, 약 100 내지 약 1000 뉴클레오타이드 길이의 프로브가 사용될 때 실온에서 2.0+SSPE, 0.1% SDS를 포함하는 용액에서 세척에 등가인 조건을 포함한다. 다수의 등가의 조건이 낮은 엄격성 조건: 인자, 예를 들어, 프로브의 길이 및 성질(DNA, RNA, 염기 조성) 및 표적의 성질(DNA, RNA, 염기 조성, 용액으로 존재하거나 고정화됨 등)을 포함하기 위해 사용될 수 있고, 염 및 다른 성분(예: 포름아미드, 덱스트란 설페이트, 폴리에틸렌 글리콜의 존재 또는 부재) 뿐만 아니라 하이브리드화 용액의 성분의 농도는 상기 나열된 조건과 상이하지만 등가인 낮은 엄격성 하이브리드화 조건을 생성하기 위해 변화될 수 있다. 또한, 높은 엄격성 조건하(예: 혼성화 및/또는 세척 단계의 온도 증가, 혼성화 용액에서 포름아미드의 사용 등)에 하이브리드화를 촉진시키는 조건은 당업계에 익히 공지되어 있다. 높은 엄격성 조건은 핵산 하이브리드화와 관련하여 사용될 때 5+SSPE, 0.1% SDS, 5x 덴하르트 시약 및 100㎍/ml 변성된 연어 정자 DNA로 이루어진 용액에서 68℃에서 결합 또는 하이브리드화에 이어, 약 100 내지 약 1000 뉴클레오타이드 길이의 프로브가 사용될 때 68℃에서 0.1+SSPE 및 0.1% SDS를 포함하는 용액에서 세척에 등가인 조건을 포함한다.

[0043] 다르게 정의되지 않는 한, 본원에 사용된 모든 기술 및 과학 용어는 본 발명이 속하는 기술 분야의 당업자에 의해 통상적으로 이해되는 바와 같은 동일한 의미를 갖는다. 본원에 기재된 것들과 유사하거나 등가인 임의의 방법 및 물질이 본 발명의 실시 또는 시험에 사용될 수 있지만, 방법 및 물질의 다양한 구현예가 본원에 구체적으로 기재되어 있다.

[0044] 상기 설명된 바와 같이, KC는 양성 가족력을 보유하는 환자의 약 6 내지 23.5%가 갖는 가장 일반적인 각막 확장성 장애이다(참조: Wheeler, J., Hauser, M.A., Afshari, N.A., Allingham, R.R., Liu, Y. *Reproductive Sys Sexual Disord* 2012; S:6). 보고된 KC의 유병률은 100,000당 8.8 내지 54.4의 범위이다. 이 유병률의 변화는 부분적으로 질환을 진단하는데 사용된 상이한 기준에 기인한다(참조: Wheeler, J., Hauser, M.A., Afshari, N.A., Allingham, R.R., Liu, Y. *Reproductive Sys Sexual Disord* 2012; S:6; and Nowak, D., Gajecka, M. *Middle East Afr J Ophthalmol* 2011; 18(1):2-6). KC의 유전적 원인을 정의하려고 시도한 많은 연구가 문헌내에 존재한다. 이들 연구는 실험적 파라미터에 따라 질환의 병인에 기여하는 것으로 여겨지는 다수의 가능한 유전자 변이체 또는 SNP를 밝혀냈다.

[0045] 일반적으로, 그렇게 수득된 연구는 주로 게놈 내 목적하는 영역을 조사하기 위해 마이크로-위성 유전자형 분석 및 마이크로-칩 기술(SNP 어레이)을 사용하게 한다. 이에 비해, 본원에 기재된 연구는 질환의 병인에 기여하는 유전자 변이체를 동정하고 확인하기 위해 차세대 서열분석(Next Gen Sequencing; NGS) 기술을 사용했다. 이 연구는 인간 엑솜을 포함하는 약 22,000개의 유전자가 포획되고 서열분석되는 전체 엑솜 서열분석(WES) 접근법(ACE Platform™; Personalis Inc., Menlo Park, CA)을 포함했고; INDELS를 포함하여 단일 점 돌연변이 또는 변

이체가 동정되었다.

[0046] 인간 게놈 내에 KC의 표현형 프로파일에 기여하는 유전자 돌연변이를 보유하는 다양한 유전자좌가 존재하는 것으로 인식된다. 문헌에 기록된 유전자좌 중에는 염색체 15q2.32 및 15q22.33-q24.2, 13q32, 16q22.3-q23.1, 3p14-q13, 5q14.3-q21.1, 5q21.2 및 5q32-q33, 1p36.23-36.21 및 8q13.1-q21.11, 9q34, 14q11.2 및 14q24.3에 맵핑된 영역이 있다(예를 들어, 참조: Bisceglia L, De Bonis P, Pizzicoli C et al., *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2009; 50: 1081-1086; Hughes AE, Dash DP, Jackson AJ, Frazer DG, Silvestri G, *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2003; 44:5063-5066; Gajecka M, Radhakrishna U, Winters D et al., *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2009; 50:1531-1539; Czugala, M., Karolak, J.A., Nowak, D.A., et.al., European Journal of Human Genetics 2012; 20:389-397; Tyynismaa H, Sistonen P, Tuupanen S et al.; *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2002; 43: 3160-3164; Brancati F, Valente EM, Sarkozy A et al., *J Med Genet* 2004; 41:188-192; Tang YG, Rabinowitz YS, Taylor KD et al., *Genet Med* 2005; 7: 397-405; Burdon KP, Coster DJ, Charlesworth JC et al.; *Hum Genet* 2008; 124:379-386; Li, X., Rabinowitz, Y.S., Tang, Y.G., Picornell, Y., Taylor,K.D., Hu, M., Yang, H.; *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2006; 47:3791-3795; and Liskova P, Hysi PG, Waseem N, Ebenezer ND, Bhattacharya SS, Tuft SJ, *Arch Ophthalmol* 2010; 128:1191-1195).

[0047] 상기 설명된 바와 같이, 이들 연구는 대부분 게놈 내의 목적하는 영역을 조사하기 위해 어레이 칩 기술과 함께 마이크로-위성 유전자형 분석을 사용한다.

[0048] 상기 참조된 연구 이외에, 시각적 시스템 호메오박스 유전자 1(VSX1)에서 돌연변이는 KC를 갖는 것으로 진단된 환자에서 이 유전자의 표적화 스크리닝을 통해 동정되었다. 지금까지 VSX1 유전자에 대해 수행된 연구는 원인성 제제를 명확하게 동정하지 않았고, 실제로 많은 문헌이 모순되는 결과를 제공한다(예를 들어, 참조: Bisceglia, L., Ciaschetti, M., De Bonis, P., Campo, P.A., Pizzicoli, C., Scala, C., Grifa, M., Ciavarella, P., Delle Noci, N., Vaira, F. et al., *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2005; 46:39-45, Heon, E., Greenberg, A., Kopp, K.K., Rootman, D., Vincent, A.L., Billingsley, G., Priston, M., Dorval, K.M., Chow, R.L., McInnes, R.R. et al., *Hum Mol Genet* 2002; 11(9):1029-1036, Tang, Y.G., Picornell, Y., Su, X., Li, X., Yang, H. and Rabinowitz, Y.S. *Cornea* 2008; 27:189-192; Aldave, A.J., Yellore, V.S., Salem, A.K., Yoo, G.L., Rayner, S.A., Yang, H., Tang, G.Y., Piconell, Y., Rabinowitz, Y.S., *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2006; 47(7):2820-2; Tanwar, M., Kumar, M., Nayak, B., Pathak, D., Sharma, N., Titiyal, J.S. and Dada, R., *Mol Vis* 2010; 16: 2395-2401; Mok, L.W., Baek, S.J., Joo, C.K., *J Hum Genet* 2008; 53:842-849; Jeoung, J.W., Kim, M.K., Park, S.S., Kim, S.Y., Ko, H.S., Won Ryang Wee, W.R., Jin Hak Lee, J.H., *Cornea* 2012; 31,7:746-750; Dehkordi, F.A., Rashki, A., Bagheri, N.,Chaleshtori, M.H., Memarzadeh, E.,Salehi, A., Ghatreh, H., Zandi, F., Yazdanpanahi, N.,Tabatabaiefar, M.A., Chaleshtori, M.H. *Method. Acta Cytologica* 2013; 57: 646-651; Saee-Rad, S., Hashemi, H., Miraftab,M., Noori-Daloii, M.R., Chaleshtori, M.H., Raoofian, R., Jafari, F., Greene, W., Fakhraie, G., Rezvan, F., Heidari, M., *Mol Vis* 2011; 17:3128-3136; Wang, Y., Jin, T., X. Zhang, X., Wei, W., Cui, Y., Geng, T., Liu, Q., Gao, J., Liu, M., Chen, C., Zhang, C., Zhu, X., *Ophthalmic Genetics* 2013; 34,3: 160-166; Dash, D.P., S George, S., O'Prey, D., Burns, D., Nabili, S., Donnelly, U., Hughes, A.E., Silvestri, G., Jackson, J., Frazer, D., Heon, E., Willoughby, C.E., *Eye*, 2010; 24,6: 1085-1092).

[0049] KC의 병인에서 VSX1 유전자의 가능한 역할에 대해 많은 조사 연구가 수행되었지만, 이것은 분석을 위해 표적화된 유일한 유전자가 아니다.

[0050] 문헌에서 조사된 유전자 중에서 가장 두드러진 것은 콜라겐의 구조에 관련된 다양한 유전자이다. 콜라겐은 인간 각막의 주요 단백질 성분이며, 다양한 콜라겐 단백질을 코딩하는 몇 가지 유형의 콜라겐 유전자가 존재한다. 여기서 목적하는 것은 13q32 유전자좌(참조: Gajecka M, Radhakrishna U, Winters D et al., *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2009; 50:1531-1539; Czugala, M., Karolak, J.A., Nowak, D.A., et.al., *European Journal of Human Genetics* 2012; 20:389-397; Karolak, J.A., Kulinska, K., Nowak, D.M., Pitarque, J.A., Molinari, A., Rydzanicz, M., Bejjani, B.A., Gajecka, M., *Mol Vis* 2011; 17:827-843)에 맵핑된 COL4A1 및 COL4A2와 함께 2q36.3(참조: Vitart, V., Bencic, G., Hayward, C., Herman, J.S., Huffman J., Campbell, S., Bucan, K., Navarro, P., Gunjaca, G., Marin, J., Zgaga, L., Kolcic, I., Polasek, O., Kirin, M., Hastie, N.D., Wilson, J.F., Rudan, I., Campbell, H., Vatavuk, Z., Fleck, B., Wright, A., *Hum Mol Genet* 2010; 19(21): 4304-4311)에 맵핑된 COL4A3 및 COL4A4(참조: Stabuc-Silih, M., Ravnik-Glavac, M., Glavac, D., Hawlina, M., Strazisar M., *Mol Vis* 2009; 15:2848-2860; Stabuc-Silih, M.,

Strazisar, M., Ravnik Glavac, M., Hawlina, Glavac, D.; *Acta Dermatoven APA* 2010; 19(2):3-10; Vitart, V., Bencic, G., Hayward, C., Herman, J.S., Huffman J., Campbell, S., Bucan, K., Navarro, P., Gunjaca, G., Marin, J., Zgaga, L., Kolcic, I., Polasek, O., Kirin, M., Hastie, N.D., Wilson, J.F., Rudan, I., Campbell, H., Vatavuk, Z., Fleck, B., Wright, A., *Hum Mol Genet* 2010; 19(21): 4304-4311)이다. COL4A3 및 COL4A4 유전자와 관련하여, 2009년 공개된 연구에서 Stabuc-Silih et al.은 유의한 p-값을 동반하는 몇몇 SNP를 동정했다. 104명의 비관련 진단 환자 및 157명의 건강한 혈액 공여자를 포함하는 이 연구에서, COL4A4 유전자 중 대립 유전자 3979에 위치된 다형성 M1327V는 사례의 경우에는 총 208개의 대립 유전자 중 134개의 점 돌연변이 및 대조군의 경우 314개의 대립 유전자 중 132개의 점 돌연변이와 함께 p-값 <0.0001을 가졌다(참조: Stabuc-Silih, M., Ravnik-Glavac, M., Glavac, D., Hawlina, M., Strazisar M., *Mol Vis* 2009; 15:2848-2860). 그렇기는 하지만, 2010년에 공개된 후속 논문에서, Stabuc-Silih et al.은 KC 병인에서 중요한 역할을 하는 COL4A3 및 COL4A4를 제외한다(참조: Stabuc-Silih, M., Strazisar, M., Ravnik Glavac, M., Hawlina, Glavac, D., *Acta* Dermatove n APA 2010; 19(2):3-10).

[0051] 유사하게, Karolak et al.은 에콰도르인 가족 내에서 COL4A1 및 COL4A2 유전자에 관련된 발견을 문서화한다: 한 가족으로부터 23명의 개체; 다른 에콰도르인 가족으로부터 25명의 발병된 개체, 및 64명의 에콰도르인 대조군 대상체가 이 연구에 포함되었다(참조: Karolak, J.A., Kulinska, K., Nowak, D.M., Pitarque, J.A., Molinari, A., Rydzanicz, M., Bejjani, B.A., Gajecka, M., *Mol Vis* 2011; 17:827-843). 이 연구는 유의한 COL4A1 및 COL4A2 유전자 내에서 다수의 돌연변이를 동정한다. 예를 들어, COL4A1 유전자의 4002 대립 유전자에서 발견된 다형성 Gln1334His는 23명의 개체(p=0.056)가 검사된 가족에서 건강한 개체보다 환자에서 더 빈번하게 관찰되었다. 그러나, c에서는 차이가 없었다. 4002A>C 대립 유전자 분포는 나머지 KC 가족으로부터 분석된 발병 개체와 에콰도르인 대조군 대상체(p=0.17) 사이이다.

[0052] 상기 기재된 연구(참조: Karolak, J.A., Kulinska, K., Nowak, D.M., Pitarque, J.A., Molinari, A., Rydzanicz, M., Bejjani, B.A., Gajecka, M., *Mol Vis* 2011; 17:827-843)와 함께, Czugala et.al은 COL4A1 및 COL4A2 이외의 8개 후보 유전자를 나타낸 동일 에콰도르인 가족 그룹에 대한 연구를 수행했다(참조: Czugala, M., Karolak, J.A., Nowak, D.A., et.al., *European Journal of Human Genetics* 2012; 20: 389-397). 이들 유전자는 MBNL1, IPO5, FARP1, RNF113B, STK24, DOCK9, ZIC5 및 ZIC2이다. 92개의 서열 변이체가 이러한 8개 유전자 내에서 동정되었다. 이 연구에서 언급된 92개의 변이체 중 적어도 4개는 KC 표현형과 통계적 상관관계를 보여준다. 이러한 유전자 및 그들과 관련된 SNP는 13q32 유전자좌에 위치하지만, 이 연구와 COL4A1 및 COL4A2 유전자로 수행된 연구 모두의 또 다른 중요한 양태는 결과가 주로 에콰도르의 한 대가족의 유전자 분석으로부터 유래된다는 것이다(참조: Czugala, M., Karolak, J.A., Nowak, D.A., et.al., *European Journal of Human Genetics* 2012; 20:389-397).

[0053] 여기에 참조된 사례 연구는 콜라겐 유전자의 역할과 그들이 각막 내에서 수행하는 역할을 추가로 밝히고, 인간 게놈 내에서 중요한 핫스팟일 수 있는 게놈의 위치인 13q32 유전자좌의 역할을 조사하기 위해 수행되었다(참조: Gajecka M, Radhakrishna U, Winters D et al., *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2009; 50:1531-1539; 및 Czugala, M., Karolak, J.A., Nowak, D.A., et.al., *European Journal of Human Genetics* 2012; 20:389-397). KC 환자에서 탈조절된 것으로 공지된 COL4A3 및 COL4A4 유전자는 종종 염색체 이상을 겪고, 또한 질환에서 종종 검출되는 특징인 콜라겐 유형 I 및 III의 감소의 원인일 수 있다(참조: Critchfield, J.W., Calandra, A.J., Nesburn, A.B., Kenney, M.C., *Exp Eye Res* 1988; 46: 953-63; Kenney, M.C., Nesburn ,A.B, Burgeson, R.E., Butkowski, R.J., Ljubimov A.V., *Cornea* 1997; 16:345-51; Meek, K.M., Tuft, S.J., Huang, Y., Gill P.S., Hayes, S., Newton, R.H., Bron, A.J., *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2005; 46:1948-56; Bochert, A., Berlau, J., Koczan, D., Seitz, B., Thiessen, H.J., Guthoff, R.F., *Ophthalmologe* 2003; 100:545-9; Stachs, O., Bocher, A., Gerber, T., Koczan, D., Thiessen, H.J., Guthoff, R.F., *Ophthalmologe* 2004; 101:384-9; Pettenati, M.J, Sweatt, A.J., Lantz, P., Stanton, C.A., Reynolds, J., Rao, P.N., Davis, R.M., *Hum Genet* 1997; 101:26-9).

[0054] 가족성 KC로서 표지된 KC의 서브세트를 정의하는 유전적 링크의 검색은 대부분 가족 가계도에 따라 다른 SNP 후보를 동정하게 한다. 예를 들어, 유전자 VSX1은 몇몇 단리된 가족 연구에 기초한 주요 후보인 것으로 생각되었지만(참조: Bisceglia, L., Ciaschetti, M., De Bonis, P., Campo, P.A., Pizzicoli, C., Scala, C., Grifa, M., Ciavarella, P., Delle Noci, N., Vaira, F. et al., *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2005; 46: 39-45; Heon, E., Greenberg, A., Kopp, K.K., Rootman, D., Vincent, A.L., Billingsley, G., Priston, M., Dorval, K.M., Chow, R.L., McInnes, R.R. et al., *Hum Mol Genet* 2002; 11(9):1029-1036); 비가족 기반 연구는 민족 및 지리

적 위치가 상이한 비관련 개체를 포함하는 이 유전자로 수행되었다. 이들 연구는 VSX1의 역할을 더 잘 정의할 수 있는 유전자 내의 특정 SNP를 동정하려고 시도한다(참조: Aldave, A.J., Yellore, V.S., Salem, A.K., Yoo, G.L., Rayner, S.A., Yang, H., Tang, G.Y., Piconell, Y., Rabinowitz, Y.S., *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2006; 47,7:2820-2; Tanwar, M., Kumar, M., Nayak, B., Pathak, D., Sharma, N., Titiyal, J.S. and Dada, R., *Mol Vis* 2010; 16: 2395-2401; Mok, L.W., Baek, S.J., Joo, C.K., *J Hum Genet* 2008; 53: 842-849; Jeoung, J.W., Kim, M.K., Park, S.S., Kim, S.Y., Ko, H.S., Won Ryang Wee, W.R., Jin Hak Lee, J.H., *Cornea* 2012; 31,7: 746-750; Dehkordi, F.A., Rashki, A., Bagheri, N.,Chaleshtori, M.H., Memarzadeh, E.,Salehi, A., Ghatreh, H., Zandi, F., Yazdanpanahi, N.,Tabatabaiefar, M.A., Chaleshtori, M.H., *Acta Cytologica* 2013; 57: 646-651, Wang, Y., Jin, T., X. Zhang, X., Wei, W., Cui, Y., Geng, T., Liu, Q., Gao, J., Liu, M., Chen, C., Zhang, C., Zhu, X., *Ophthalmic Genetics* 2013; 34,3: 160-166; Dash, D.P., S George, S., O'Prey, D., Burns, D., Nabili, S., Donnelly, U., Hughes, A.E., Silvestri, G., Jackson, J., Frazer, D., Heon, E., Willoughby, C.E., *Eye*, 2010; 24,6: 1085-1092). 일반적으로, 이들 연구로부터의 공보는 결정적이지 않고, 실제로, VSX1 유전자 내에서 발견된 특정 비동의 후보 SNP의 병원성 역할은 반박되었다(참조: Tang, Y.G., Picornell, Y., Su, X., Li, X., Yang, H. and Rabinowitz, Y.S., *Cornea* 2008; 27: 189-192; Aldave, A.J., Yellore, V.S., Salem, A.K., Yoo, G.L., Rayner, S.A., Yang, H., Tang, G.Y., Piconell, Y., Rabinowitz, Y.S., *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2006; 47(7): 2820-2; Tanwar, M., Kumar, M., Nayak, B., Pathak, D., Sharma, N., Titiyal, J.S. and Dada, R. VSX1 gene analysis in keratoconus. Mol Vis 2010; 16: 2395-2401).

[0055] 가족 관계 없는 KC는 임상의에 의해 알 수 있는 가장 일반적인 질환 형태이다(참조: Rabinowitz, Y.S., *Ophthalmol Clin N Am*. 2003; 16(4): 607-620). 그렇기는 하지만, 가족성 응집이 KC의 검출되지 않은 형태로 인해 불충분하게 보고될 가능성이 있다. 비디오 각막 조영술과 같은 진단 기술의 최근 발전은 실제로 다른 형태의 질환이 유전되었는지를 더 잘 이해하는데 도움이 될 수 있다.

[0056] VSX1 유전자(참조: Bisceglia, L., Ciaschetti, M., De Bonis, P., Campo, P.A., Pizzicoli, C., Scala, C., Grifa, M., Ciavarella, P., Delle Noci, N., Vaira, F. et al., *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2005; 46:39-45; Heon, E., Greenberg, A., Kopp, K.K., Rootman, D., Vincent, A.L., Billingsley, G., Priston, M., Dorval, K.M., Chow, R.L., McInnes, R.R. et al.; *Hum Mol Genet* 2002; 11(9):1029-1036; Tang, Y.G., Picornell, Y., Su, X., Li, X., Yang, H. and Rabinowitz, Y.S. *Cornea* 2008; 27:189-192; Aldave, A.J., Yellore, V.S., Salem, A.K., Yoo, G.L., Rayner, S.A., Yang, H., Tang, G.Y., Piconell, Y., Rabinowitz, Y.S. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2006; 47(7): 2820-2; Tanwar, M., Kumar, M., Nayak, B., Pathak, D., Sharma, N., Titiyal, J.S. and Dada, R. *Mol Vis* 2010; 16: 2395-2401; Mok, L.W., Baek, S.J., Joo, C.K. *J Hum Genet* 2008; 53: 842-849; Jeoung, J.W., Kim, M.K., Park, S.S., Kim, S.Y., Ko, H.S., Won Ryang Wee, W.R., Jin Hak Lee, J.H. VSX1 Gene and Keratoconus: Genetic Analysis in Korean Patients Cornea 2012; 31(7): 746-750; Dehkordi, F.A., Rashki, A., Bagheri, N., Chaleshtori, M.H., Memarzadeh, E.,Salehi, A., Ghatreh, H., Zandi, F., Yazdanpanahi, N.,Tabatabaiefar, M.A., Chaleshtori, M.H., *Acta Cytologica* 2013; 57: 646-651; Saee-Rad, S., Hashemi, H., Miraftab,M., Noori-Daloii, M.R., Chaleshtori, M.H., Raoofian, R., Jafari, F., Greene, W., Fakhraie, G., Rezvan, F., Heidari, M. *Mol Vis* 2011; 17: 3128-3136; Wang, Y., Jin, T., X. Zhang, X., Wei, W., Cui, Y., Geng, T., Liu, Q., Gao, J., Liu, M., Chen, C., Zhang, C., Zhu, X., Common single nucleotide polymorphisms and keratoconus in the Han Chinese population. Ophthalmic Genetics 2013; 34(3):160-166) 및 다양한 COL 유전자(참조: Stabuc-Silih, M., Ravnik-Glavac, M., Glavac, D., Hawlina, M., Strazisar M., *Mol Vis* 2009; 15:2848-2860; Stabuc-Silih, M., Strazisar, M., Ravnik Glavac, M., Hawlina, Glavac, D. *Acta Dermatoven APA* 2010; 19(2):3-10; Karolak, J.A., Kulinska, K., Nowak, D.M., Pitarque, J.A., Molinari, A., Rydzanicz, M., Bejjani, B.A., Gajecka, M., *Mol Vis* 2011; 17: 827-843; Critchfield, J.W., Calandra, A.J., Nesburn, A.B., Kenney, M.C., *Exp Eye Res* 1988; 46:953-63; Kenney, M.C., Nesburn ,A.B, Burgeson, R.E., Butkowski, R.J., Ljubimov A.V., *Cornea* 1997; 16: 345-51; Meek, K.M., Tuft, S.J., Huang, Y., Gill P.S., Hayes, S., Newton, R.H., Bron, A.J., *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2005; 46:1948-56; Bochert, A., Berlau, J., Koczan, D., Seitz, B., Thiessen, H.J., Guthoff, R.F., *Ophthalmologe* 2003; 100:545-9; Stachs, O., Bocher, A., Gerber, T., Koczan, D., Thiessen, H.J., Guthoff, R.F., *Ophthalmologe* 2004; 101: 384-9; Pettenati, M.J, Sweatt, A.J., Lantz, P., Stanton, C.A., Reynolds, J., Rao, P.N., Davis, R.M., *Hum Genet* 1997; 101:26-9; Li, X., Bykhovskaya,Y., Caiado Canedo, A.L., Haritunians, T., Siscovick, D., Anthony J. Aldave, A.J.,

Szczotka-Flynn, L., Iyengar, S.K., Rotter, J.I., Taylor, K.D., Yaron S. Rabinowitz, Y.S., *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2013; 54: 2696-2704)를 포함하는 상기한 연구는 유전자 내의 돌연변이가 질환의 표현형에 기여할 수 있는 몇 가지 예일 뿐이다. 이들 연구는 주로 목적하는 하나 또는 두 개의 유전자의 구조 및 기능에 초점을 맞추고, 그렇게 함으로써 질환의 병인에 기여할 수 있는 게놈 내의 다른 유전자 돌연변이의 가능성을 간과한다. 많은 문헌은 유전적으로 KC가 복잡한 질환으로(참조: Bisceglia L, De Bonis P, Pizzicoli C et al., *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2009; 50:1081-1086; Tang YG, Rabinowitz YS, Taylor KD et al.,*Genet Med* 2005; 7:397-405; Li, X., Rabinowitz, Y.S., Tang, Y.G., Picornell, Y., Taylor,K.D., Hu, M., Yang, H., *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2006; 47:3791-3795; Liskova P, Hysi PG, Waseem N, Ebenezer ND, *Arch Ophthalmol* 2010; 128:1191-1195; Wheeler, J., Hauser, M.A., Afshari, N.A., Allingham, R.R., Liu, Y., *Reproductive Sys Sexual Disord* 2012; S:6; Nowak, D., Gajecka, M., *Middle East Afr J Ophthalmol* 2011; 18(1):2-6; Burdon, K.P. and Vincent, A.L. *Clin Exp Optom* 2013; 96: 146-154), 하나 이상의 유전자 내의 다중 돌연변이를 암시한다고 규정한다. HGF 및 LOX 유전자는 KC로 진단된 환자에서 유의한 것으로 동정된 SNP를 보유한다(참조: Burdon, K.P., Macgregor, S., Bykhovskaya, Y., Javadiyan, S., Li, X., Laurie, K.J., Muszynska, D., Lindsay, R., Lechner, J., Haritunians, T., Henders, A.K., Dash, D., Siscovick, D., Anand, S., Aldave, A., Coster, D.J., Szczotka-Flynn, L., Mills, R.A., Iyengar, S.K., Taylor, K.D., Phillips, T., Grant W. Montgomery, G.W., Rotter, J.I., Hewitt, A.W., Sharma, S., Rabinowitz, Y.S., Willoughby, C., Craig, J.E., *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2011; 52(11): 8514-8519; Sahebjada, S., Schache, M., Richardson, A.J., Snibson, G., Daniell, M., Baird, P.N., *PLoS ONE* 2014; 9,1; Dudakova, L., Palos, M., Jirsova, K., Stranecky, V., Krepelova, A., Hysi P.G., Liskova, P., *Eur J Hum Genet.* 2015; Bykhovskaya, Y., Li, X., Epifantseva, I., Haritunians, T., Siscovick, D., Aldave, A., Szczotka-Flynn, L., Iyengar, S.K., Taylor, K.D., Rotter, J.I., Rabinowitz, Y.S., *Invest Ophthalmol Vis Sci*; 2012; 53(7): 4152-4157; Hao XD1, Chen P, Chen ZL, Li SX, Wang Y., *Ophthalmic Genet.* 2015; 36(2): 132-136).

[0057] HGF 유전자는 3개의 세포 층 모두에 의해 각막에서 발현되는 것으로 공지되어 있다(참조: Wilson SE, Walker JW, Chwang EL, He YG., *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 1993; 34,8: 2544-2561). 단백질은 또한 눈물샘에서 생성되며, 각막 각질 세포에서 HGF 발현은 각막 손상에 반응하여 상향조절되어 상피 상처 치유 과정에 관여함을 시사한다(참조: Burdon, K.P., Macgregor, S., Bykhovskaya, Y., Javadiyan, S., Li, X., Laurie, K.J., Muszynska, D., Lindsay, R., Lechner, J., Haritunians, T., Henders, A.K., Dash, D., Siscovick, D., Anand, S., Aldave, A., Coster, D.J., Szczotka-Flynn, L., Mills, R.A., Iyengar, S.K., Taylor, K.D., Phillips, T., Grant W. Montgomery, G.W., Rotter, J.I., Hewitt, A.W., Sharma, S., Rabinowitz, Y.S., Willoughby, C., Craig, J.E., *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2011; 52(11): 8514-8519; Li Q, Weng J, Mohan RR, et al., *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 1996; 37(5): 727-739). 또한, HGF 유전자와 관련된 특정 SNP는 원발 폐쇄 각 녹내장(PACG)(참조: Awadalla, M.S., Thapa, S.S., Burdon, K.P., Hewitt, A.W., Craig, J.E., *Mol Vis* 2011; 17: 2248-2254)과 함께 원시 및 근시와 상관 관계가 있다(참조: Yanovitch, T., Li, Y.J., Metlapally, R., Abbott, D., Tran Viet, K.N., Young, T.L., *Mol Vis* 2009; 15: 1028-1035; Veerappan, S., Pertile, K.K., Islam, A.F., Schache, M., Chen, C.Y., Mitchell, P., Dirani, M., Baird, P.N., *Ophthalmology* 2010; 117(2): 239-245).

[0058] 이러한 다양한 눈 상태와 관련되는 것으로 밝혀진 SNP의 서브세트는 또한 KC 환자의 게놈에서 발견되었다(참조: Burdon, K.P., Macgregor, S., Bykhovskaya, Y., Javadiyan, S., Li, X., Laurie, K.J., Muszynska, D., Lindsay, R., Lechner, J., Haritunians, T., Henders, A.K., Dash, D., Siscovick, D., Anand, S., Aldave, A., Coster, D.J., Szczotka-Flynn, L., Mills, R.A., Iyengar, S.K., Taylor, K.D., Phillips, T., Grant W. Montgomery, G.W., Rotter, J.I., Hewitt, A.W., Sharma, S., Rabinowitz, Y.S., Willoughby, C., Craig, J.E., *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2011; 52(11): 8514-8519).

[0059] 눈에서 HGF 단백질의 역할과 관련하여, Burdon et al.은 "눈의 굴절력은 KC에서 심하게 변경되는 각막의 형태에 의해 적어도 부분적으로 결정되어 이러한 복잡한 안과 상태의 유전적 결정인자들 사이의 중첩을 시사한다"고 서술한다(참조: Burdon, K.P., Macgregor, S., Bykhovskaya, Y., Javadiyan, S., Li, X., Laurie, K.J., Muszynska, D., Lindsay, R., Lechner, J., Haritunians, T., Henders, A.K., Dash, D., Siscovick, D., Anand, S., Aldave, A., Coster, D.J., Szczotka-Flynn, L., Mills, R.A., Iyengar, S.K., Taylor, K.D., Phillips, T., Grant W. Montgomery, G.W., Rotter, J.I., Hewitt, A.W., Sharma, S., Rabinowitz, Y.S., Willoughby, C., Craig, J.E., *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2011; 52(11): 8514-8519). 문헌에는 HGF 유전자가 KC와 관련이 있다는 검증을 제공하는 공개된 적어도 2개의 다른 연구가 존재한다(참조: Sahebjada, S.,

Schache, M., Richardson, A.J., Snibson, G., Daniell, M., Baird, P.N. *PLoS ONE* 2014, 9(1); Dudakova, L., Palos, M., Jirsova, K., Stranecky, V., Krepelova, A., Hysi P.G., Liskova, P., *Eur J Hum Genet*. 2015).

[0060] LOX는 각막을 포함하는 다양한 조직에서 콜라겐 및 엘라스틴의 가교결합을 개시하는 효소를 코딩한다(참조: Hamalainen, E.R, Jones, T.A., Sheer, D., Taskinen, K., Pihlajanemi, T., Kivirikko, K.I. *Genomics*. 1991; 11:508-516). Li et al.은 LOX 유전자가 위치된 5q23.2 유전자좌를 포함하여 다수의 유전자좌를 KC에 맵핑하는 게놈-전체 연결 스캔을 수행하였다(참조: Li, X., Rabinowitz, Y.S., Tang, Y.G., Picornell, Y., Taylor,K.D., Hu, M., Yang, H. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2006; 47:3791-3795). 또한, LOX 발현 수준은 마이크로어레이에서 KC 상피를 분석한 연구에서 상향조절되는 것으로 밝혀졌다(참조: Nielsen, K., Birkenkamp-Demtroder, K., Ehlers, N., Orntoft, T.F. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2003; 44: 2466-2476). Bykhovskaya et al.는 KC 및 대조군 및 KC 가족을 갖는 환자의 2개의 독립적인 패널을 포함하는 연구에서 이 유전자 내에서 KC와 관련된 적어도 4개의 SNP를 발견하였다(참조: Bykhovskaya, Y., Li, X., Epifantseva, I., Haritunians, T., Siscovick, D., Aldave, A., Szczotka-Flynn, L., Iyengar, S.K., Taylor, K.D., Rotter, J.I., Rabinowitz, Y.S. *Invest Ophthalmol Vis Sci*; 2012; 53,7: 4152-4157). 이 연구는 rs2956540 SNP가 유럽인 모집단의 KC와 관련되는 것으로 밝혀진 그룹(참조: Dudakova, L., Palos, M., Jirsova, K., Stranecky, V., Krepelova, A., Hysi P.G., Liskova, P., *Eur J Hum Genet*. 2015) 및 또한 한족 모집단에서 수행된 연구(참조: Hao XD1, Chen P, Chen ZL, Li SX, Wang Y., *Ophthalmic Genet.* 2015; 36,2: 132-136)에서 중복되었다.

[0061] 리보플라빈/자외선-a-유도된 각막 콜라겐 가교결합(CXL)은 KC 환자에 대한 일반적인 치료 형태가 되었기 때문에(참조: Ashwin, P.T., McDonnell, P.J. Collagen cross-linkage: a comprehensive review and directions for future research. *Br J Ophthalmol.* 2010; 94: 965-970), 각막에서 콜라겐 가교결합을 유도하는 분자 경로를 코딩하는 LOX와 같은 유전자에 대한 관심이 있다. KC 환자 내의 LOX 유전자의 유전자형을 아는 것은 CXL 치료의 결과에 영향을 미칠 수 있고 통찰력을 제공할 수 있는 것으로 간주된다(참조: Bykhovskaya, Y., Li, X., Epifantseva, I., Haritunians, T., Siscovick, D., Aldave, A., Szczotka-Flynn, L., Iyengar, S.K., Taylor, K.D., Rotter, J.I., Rabinowitz, Y.S. *Invest Ophthalmol Vis Sci*; 2012; 53,7: 4152-4157).

[0062] 하나의 양태에서, 본 개시는 단일 뉴클레오타이드 다형성 검출을 동정하고 확인하기 위해 게놈 샘플을 단리시키는 방법을 제공한다. 일부 구현예에서, 게놈 샘플은 단리된 세포, 전혈, 혈청, 혈장, 소변, 타액, 땀, 대변 및 눈물로 이루어진 그룹으로부터 선택될 수 있다.

[0063] 일부 구현예에서, 게놈 샘플은 혈장 또는 혈청이고, 상기 방법은 대상체의 혈액 샘플로부터 혈장 또는 혈청을 단리시키는 단계를 추가로 포함한다.

[0064] 일부 구현예에서, 상기 방법은 대상체로부터 세포 샘플을 제공하는 단계를 포함한다. 일부 구현예에서, 세포는 대상체의 세포 표면을 세포를 기질 상에 가역적으로 고정시킬 수 있는 기질과 접촉시킴으로써 수집된다.

[0065] 개시된 방법은 다양한 샘플로부터 수득된 다양한 세포 유형에 적용 가능하다. 일부 구현예에서, 개시된 방법에 사용하기 위한 세포 유형은 상피 세포, 내피 세포, 결합 조직 세포, 골격근 세포, 내분비 세포, 심장 세포, 비뇨기 세포, 멜라닌 세포, 각질 세포, 혈액 세포, 백혈구, 버피 코트, 모발 세포(예를 들어, 모근 세포 포함) 및/또는 타액 세포를 포함하지만 이에 제한되지 않는다. 일부 구현예에서, 세포는 상피 세포이다. 일부 구현예에서, 세포는 피막하-혈관주위(상피형 1); 엷음(상피형 2); 중간체(상피형 3); 어두움(상피형 4); 미분화(상피형 5); 및 큰-수질(상피형 6)이다. 일부 구현예에서, 세포는 구강 상피 세포(예: 구강 면봉을 사용하여 수집된 상피 세포)이다. 일부 구현예에서, 개시된 방법에 사용된 세포의 샘플은 상기 동정된 세포 유형의 임의의 조합을 포함한다.

[0066] 일부 구현예에서, 상기 방법은 대상체로부터 세포 샘플을 제공하는 단계를 포함한다. 일부 구현예에서, 제공된 세포는 구강 상피 세포이다.

[0067] 세포 샘플은 기질에 대상체 세포의 가역적 결합을 가능하게 하는 임의의 다양한 방법에 의해 수집된다. 일부 구현예에서, 기질은 세포를 기질에 가역적으로 결합시키기 위해 대상체 세포를 함유하는 샘플과의 물리적 상호작용에 사용된다. 일부 구현예에서, 기질은 세포를 기질에 가역적으로 결합시키기 위해 대상체의 신체와의 물리적 상호작용에 직접 사용된다. 일부 구현예에서, 샘플은 구강 세포 샘플이고, 구강 세포 샘플은 대상체의 구강 막(예: 빰의 내부)을 막에서 제거된 세포를 가역적으로 고정시킬 수 있는 기질과 잡촉시킴으로써 수득된다. 이러한 구현예에서, 면봉은 사람의 치아를 닦는 것과 동등한 힘(예: 적은 양의 힘 또는 압력)으로 대상체의 빰

내부를 문지른다. 대상체의 세포가 기질에 가역적으로 결합될 수 있게 하는 임의의 방법이 개시된 방법과 함께 사용하기 위해 고려된다.

[0068] 일부 구현예에서, 샘플은 비침습적 방식으로 유리하게 수집된다. 이러한 샘플 수집은 어디서나 거의 모든 사람에 의해 달성된다. 예를 들어, 일부 구현예에서, 샘플은 의사의 사물실, 대상체의 집 또는 의료 절차가 수행되거나 수행될 시설에서 수집된다. 일부 구현예에서, 대상체, 대상체의 의사, 간호사 또는 의사의 조수 또는 다른 임상 요원이 샘플을 수집한다.

[0069] 일부 구현예에서, 기질은 세포가 가역적으로 결합되는 임의의 다양한 재료로 제조된다. 예시적인 기질은 레이온, 면, 실리카, 엘라스토머, 셀락, 앰버, 천연 또는 합성 고무, 셀룰로스, 베이클라이트, 나일론, 폴리스티렌, 폴리에틸렌, 폴리프로필렌, 폴리아크릴로니트릴 또는 다른 재료 또는 이들의 조합으로 이루어진 것들을 포함한다. 일부 구현예에서, 기질은 레이온 팁 또는 면 팁을 갖는 면봉이다.

[0070] 일부 구현예에서, 샘플을 함유하는 기질은 1회 이상 동결-해동(예를 들어, 동결된 후 샘플을 함유하는 기질은 해동되고, 본 발명에 따라 사용되고, 재동결됨)되고/되거나 본 방법에 사용된다.

[0071] 또 다른 양태에서, 다양한 용해 용액이 기재되어 있고, 당업자에게 공지되어 있다. 샘플로부터 핵산을 단리시키기 위해 임의의 이러한 익히 공지된 용해 용액이 본 방법과 함께 사용될 수 있다. 예시적인 용해 용액은 시판되는 것들, 예를 들어, INVITROGEN®, QIAGEN®, LIFE TECHNOLOGIES® 및 다른 제조업자에 의해 판매되는 것들뿐만 아니라 실험실 환경에서 당업자에 의해 생성될 수 있는 것들을 포함한다. 용해 완충제도 또한 충분히 기재되어 있고, 예를 들어, 문헌[참조: Molecular Cloning (three volume set, Cold Spring Harbor Laboratory Press, 2012) 및 Current Protocols (Genetics and Genomics; Molecular Biology; 2003-2013)]에 기재된 것들을 포함하여 다양한 용해 완충제가 개시된 방법과 함께 사용될 수 있고, 이들 둘 다는 모든 목적을 위해 본원에 참조로 포함된다.

[0072] 세포 용해는 세포 내에서 핵산을 회수하기 위해 일반적으로 실행되는 방법이다. 많은 경우에, 세포는 용해 용액, 일반적으로 세제를 포함하는 알칼리성 용액, 또는 용해 효소의 용액과 접촉된다. 이러한 용해 용액은 전형적으로 염, 세제 및 완충제 뿐만 아니라 당업자가 사용하는 것을 이해하는 다른 제제를 함유한다. 완전 및/또는 부분적 용해 후, 핵산은 용해 용액으로부터 회수된다.

[0073] 일부 구현예에서, 세포는 약 pH 4 내지 약 10, 약 5 내지 약 9, 약 6 내지 약 8 또는 약 7 내지 약 9의 범위의 pH를 갖는 수성 완충제에 재현탁시킨다.

[0074] 일부 구현예에서, 완충제 염 농도는 약 10 mM 내지 약 200 mM, 약 10 mM 내지 약 100 mM 또는 약 20 mM 내지 약 80 mM이다.

[0075] 일부 구현예에서, 완충제는 에틸렌디아민테트라아세트산(EDTA) 또는 에틸렌 글리콜 테트라아세트산(EGTA)과 같은 킬레이트제를 추가로 포함한다.

[0076] 일부 구현예에서, 용해 용액은, 예를 들어, 수크로스를 포함하지만 이에 제한되지 않는 폴리올과 같은 세포로부터의 핵산 방출을 지원하는 다른 화합물뿐만 아니라 말티톨, 소르비톨, 크실리톨, 에리트리톨 및/또는 이소말트와 같은 당 알콜을 추가로 포함한다. 일부 구현예에서, 폴리올은 약 2% 내지 약 15% w/w, 또는 약 5% 내지 약 15% w/w 또는 약 5% 내지 약 10% w/w의 범위로 존재한다.

[0077] 일부 구현예에서, 용해 용액은, 예를 들어, 제한되지 않지만, 트리톤 X-100, SDS, CTAB, X-114, CHAPS, DOC, 및/또는 NP-40과 같은 계면활성제를 추가로 포함한다. 일부 구현예에서, 이러한 계면활성제는 약 1% 내지 약 5% w/w, 약 1% 내지 약 4% w/w, 또는 약 1% 내지 약 3% w/w의 범위로 존재한다.

[0078] 구현예에서, 용해 용액은, 예를 들어, 제한되지 않지만, 우레아, 나트륨 도데실 설페이트 및/또는 티오우레아와 같은 카오트로프를 추가로 포함한다. 일부 구현예에서, 카오트로프는 약 0.5 M 내지 8 M, 약 1 M 내지 약 6 M, 약 2 M 내지 약 6 M 또는 약 1 M 내지 3 M의 범위의 농도로 사용된다.

[0079] 일부 구현예에서, 용해 용액은 하나 이상의 추가의 용해 시약을 추가로 포함하고, 이러한 용해 시약은 당업계에 익히 공지되어 있다. 일부 구현예에서, 이러한 용해 시약은, 예를 들어, 리소자임을 포함하지만, 이에 제한되지 않는 세포벽 용해 효소를 포함한다. 일부 구현예에서, 용해 시약은 알칼리성 세제 용액, 예를 들어, 0.5% 나트륨 도데실 설페이트를 함유하는 0.1 수성 수산화나트륨을 포함한다.

[0080] 일부 구현예에서, 용해 용액은 수성 당 용액, 예를 들어, 수크로스 용액 및 킬레이트제, 예를 들어, EDTA, 예를

들어, STET 완충제를 추가로 포함한다. 특정 구현예에서, 용해 시약은 세포 현탁액을 목적하는 농도의 두 배(예: 0.2 수산화나트륨, 1.0% 나트륨 도데실 설페이트)를 갖는 동일 용적의 용해 용액과 혼합함으로써 제조된다.

[0081] 일부 구현예에서, 목적하는 정도의 용해가 달성된 후, 용해 용액 및 용해된 세포를 포함하는 혼합물을 중화 또는 급냉 시약과 접촉시켜 용해 시약이 목적하는 생성물에 악영향을 미치지 않도록 조건을 조정한다. 일부 구현예에서, pH는, 예를 들어, 핵산을 포함하지만 이에 제한되지 않는 세포 내용물의 분해를 최소화하고/하거나 예방하기 위해 약 5 내지 약 9, 약 6 내지 약 8, 약 5 내지 약 7, 약 6 내지 약 7 또는 약 6.5 내지 7.5의 pH로 조정된다. 일부 구현예에서, 용해 시약이 알칼리성 용액을 포함할 때, 중화 시약은 산성 완충제, 예를 들어, 알칼리 금속 아세테이트/아세트산 완충제를 포함한다. 일부 구현예에서, 용해 조건, 예를 들어, 용해 시약의 온도 및 조성은, 예를 들어, 핵산을 포함하지만 이에 제한되지 않는 목적하는 생성물의 분해를 최소화하면서 용해가 실질적으로 완료되도록 선택된다.

[0082] 상기의 임의의 조합은 당업자에 의해 사용될 뿐만 아니라 다른 공지된 통상적인 방법과 조합될 수 있고, 이러한 조합은 본 발명에 의해 고려된다.

[0083] 다른 양태에서, 예를 들어, 게놈 DNA를 포함하지만 이에 제한되지 않는 핵산은 후속적인 분석을 수행하기 전에 용해 완충제로부터 단리된다. 일부 구현예에서, 핵산은, 예를 들어, 제한되지 않지만 실시간 PCR 분석과 같은 추가 분석의 수행 전에 용해 완충제로부터 단리된다. 소량의 핵산의 단리에 유용한 임의의 다양한 방법이 개시된 방법의 다양한 구현예에 의해 사용된다. 이들은 침전, 겔 여과, 밀도 구배 및 고체 상 결합을 포함하지만, 이에 제한되지 않는다. 이러한 방법은 또한, 예를 들어, 모든 목적을 위해 본원에 참고로 포함되는 문헌[참조: Molecular Cloning (three volume set, Cold Spring Harbor Laboratory Press, 2012) 및 Current Protocols (Genetics and Genomics; Molecular Biology; 2003-2013)]에 기재되어 있다.

[0084] 핵산 침전은 당업자에게 공지된 단리를 위한 익히 공지된 방법이다. 고체 상을 비드(예: 실리카, 자성), 컬럼, 막 또는 당업계에 공지된 임의의 다양한 다른 물리적 형태로 사용하게 하는 고체 상 결합 방법을 포함하지만 이에 제한되지 않는 다양한 고체 상 결합 방법이 또한 당업계에 공지되어 있다. 일부 구현예에서, 개시된 방법에 사용된 고체 상은 핵산에 가역적으로 결합한다. 이러한 고체 상의 예는 각각 상이한 용액 조건하에 핵산에 대한 용량, 및 상이한 조건하에 핵산을 방출하기 위한 능력 및/또는 용량; 예를 들어, 모든 목적을 위해 그 전문이 본원에 참조로 포함된 미국 특허 출원 제2002/0001812호에 기재된 것들을 갖는 적어도 두 개의 상이한 고체 상의 혼합물인 소위 "혼합층" 고체 상을 포함한다. 개시된 방법에 따르는 핵산에 대한 고체 상 친화도는 용질을 기질에 결합시키기 위해 전형적으로 사용되는 다수의 수단 중 어느 하나를 통해서일 수 있다. 이러한 수단의 예는 이온 상호작용(예: 음이온-교환 크로마토그래피) 및 소수성 상호작용(예: 역상 크로마토그래피), pH 차이 및 변화, 염 차이 및 변화(예: 농도 변화, 카오트로피 염/제제의 사용)를 포함하지만, 이에 제한되지 않는다. 예시적인 pH 기반 고체 상은 낮은 pH(<6.5)에서 핵산에 결합하고 높은 pH(>8.5)에서 핵산을 방출하는 INVITROGEN ChargeSwitch 표준화된 구강 키트 자기 비드 및 7.5 미만의 pH에서 핵산에 결합하고 8 초과의 pH에서 핵산을 방출하는 모노-아미노-N-아미노에틸(MANAE)에 사용된 것들을 포함하지만, 이에 제한되지 않는다. 예시적인 이온 교환 기반 기질은 DEA-SEPHAROSE™, Q-SEPHAROSE™, 및 DEAE-SEPHADEX™[공급원: PHARMACIA (Piscataway, N.J.)], DOWEX® I[공급원: The Dow Chemical Company (Midland, Mich.)], AMBERLITE®[공급원: Rohm & Haas (Philadelphia, Pa.)], DUOLITE®[공급원: Duolite International, In. (Cleveland, Ohio)], DIALON TI 및 DIALON TII를 포함하지만, 이에 제한되지 않는다.

[0085] 임의의 개별 방법이 단독으로 또는 다른 방법과 조합하여 사용하기 위해 고려되고, 이러한 유용한 조합은 익히 공지되어 있고 당업자에 의해 인식된다.

[0086] 또 다른 양태에서, 개시된 방법은 게놈 분석을 포함하여 다양한 핵산 분석을 위해 게놈 DNA(gDNA)와 같은 핵산을 단리하는데 사용된다. 일부 구현예에서, 이러한 분석은 결실, 삽입, 전이 및 전환을 포함하지만 이에 제한되지 않는 다양한 유전자 돌연변이의 검출을 포함한다. 일부 구현예에서, 돌연변이는 단일-뉴클레오타이드 다형성(SNP)이다.

[0087] 예를 들어, 게놈 DNA(gDNA)에 제한되지 않는 이러한 단리된 핵산을 분석하기 위한 다양한 방법이 당업계에 공지되어 있고, 핵산 서열분석 방법(차세대 서열분석 방법 포함), PCR 방법(실시간 PCR 분석, 마이크로어레이 분석, 하이브리드화 분석 포함) 뿐만 아니라 핵산 조성물이 분석되는 다양한 다른 방법을 포함하고 당업자에게 공지된 당업계에 공지된 임의의 다른 핵산 서열 분석 방법을 포함한다. 예를 들어, 문헌[참조: Molecular Cloning (three volume set, Cold Spring Harbor Laboratory Press, 2012) 및 Current Protocols (Genetics and

Genomics; Molecular Biology; 2003-2013)]을 참조한다.

[0088] 하나의 양태에서, 본원에 기재된 SNP는 서열분석에 의해 검출될 수 있다. 예를 들어, 고처리량 또는 차세대 서열분석(NGS)은 유전자 내에서 돌연변이를 검출하기 위한 매력적인 옵션을 나타낸다. 모두 서열 내용물을 간접적으로 추론하는 PCR, 마이크로어레이, 고해상도 용융 및 질량 분석법과 별개로, NGS는 각 염기의 동일성 및 그들이 유전자 내에 속하는 순서를 직접 확인한다. 시장에서 최신 플랫폼은 엑손 영역을 10,000배 이상 커버하는 능력을 갖고 서열 내 각 염기 위치의 함량이 수 천번의 다른 시간에 측정된다는 것을 의미한다. 이 높은 수준의 범위는 컨센서스 서열이 매우 정확하고 이종 샘플 내에서 희귀 변이체의 검출을 가능하게 할 수 있음을 보장한다. 예를 들어, 포르말린 고정된 파라핀 매립된(FFPE) 조직으로부터 추출된 샘플에서, 종종 목적하는 돌연변이는 단지 1%의 빈도로 존재한다. 이 샘플이 10,000X 범위에서 서열분석되는 경우, 1%의 샘플만을 포함하는 희귀 대립 유전자조차도 100배 이상 고유하게 측정된다. 따라서, NGS는 매우 높은 감도로 신뢰할 수 있게 정확한 결과를 제공하여 그것이 FFPE 및 다른 혼합 샘플의 임상적 진단 시험에 이상적이도록 한다.

[0089] 종종 차세대 서열분석(NGS) 기술로서 지칭되는 서열분석 기술의 예는 합성에 의한 서열분석(SBS), 대규모 병렬형 서명 서열분석(MPSS), 폴로니 서열분석, 파이로서열분석, 가역적 염료-종결자 서열분석, SOLiD 서열분석, 이온 반도체 서열분석, DNA 나노볼 서열분석, 헬리오스코프 단일 분자 서열분석, 단일 분자 실시간(SMRT) 서열분석, 단일 분자 실시간(RNAP) 서열분석 및 나노포어 DNA 서열분석을 포함하지만, 이에 제한되지 않는다.

[0090] MPSS는 어댑터 결찰에 이어 4개의 뉴클레오타이드의 증분으로 서열을 판독하는 어댑터 디코딩의 복잡한 접근법을 사용한 비드-기반 방법이었고; 이 방법은 서열 특이적 바이어스 또는 특이적 서열의 손실에 민감하게 한다.

[0091] 폴로니 서열분석은 > 99.9999%의 정확도 및 생거(Sanger) 서열분석의 약 1/10의 비용으로 이. 콜라이(E. coli) 게놈을 서열분석하기 위해 시험관내 쌍화-태그 라이브러리를 에멀젼 PCR, 자동화 현미경 및 결찰 기반 서열분석 화학을 조합했다.

[0092] 파이로서열분석의 병렬화된 버전인 상기 방법은 오일 용액(에멀전 PCR) 내의 물방울 내부의 DNA를 증폭시키고, 단일 DNA 주형을 함유하는 각 방울은 단일 프라이머 코팅된 비드에 부착된 다음 클론 콜로니를 형성한다. 서열분석 기계는 각각 단일 비드 및 서열분석 효소를 함유하는 많은 피코리터 용적 웰을 함유한다. 파이로서열분석은 루시페라제를 사용하여 초기 DNA에 첨가된 개별 뉴클레오타이드의 검출을 위한 광을 생성하고, 조합된 데이터를 사용하여 서열 판독을 생성한다. 이 기술은 한쪽 말단에서 생거 서열분석 및 다른 쪽에서 Solexa 및 SOLiD와 비교하여 염기당 중간 판독 길이 및 가격을 제공한다.

[0093] SBS는 가역적 염료 종결자에 기초하는 서열분석 기술이다. DNA 분자는 먼저 플로우셀 상의 프라이머에 부착되고, 증폭되어 국소 클론 콜로니가 형성되도록 한다. 4가지 유형의 가역적 종결자 염기(RT-염기)가 첨가되고, 비통합된 뉴클레오타이드는 세척된다. 파이로서열분석과 달리, DNA는 한번에 하나의 뉴클레오타이드만을 확장시킬 수 있다. 카메라는 형광 표지된 뉴클레오타이드의 이미지를 촬영한 다음, 말단 3' 차단제와 함께 염료가 DNA로부터 화학적으로 제거되어 다음 주기를 허용한다.

[0094] SOLiD 기술은 결찰에 의한 서열분석을 사용한다. 여기서, 고정된 길이의 모든 가능한 올리고뉴클레오타이드의 풀은 서열분석된 위치에 따라 표지된다.

[0095] 올리고뉴클레오타이드는 어닐링되어 결찰되고; 서열을 일치시키기 위한 DNA 리가제에 의한 우선적 결찰은 그 위치에서 뉴클레오타이드를 알려주는 신호를 생성한다. 서열분석 전에, DNA는 에멀젼 PCR에 의해 증폭된다. 각각 동일한 DNA 분자의 카피만을 함유하는 생성되는 비드는 유리 슬라이드 상에 침착된다. 결과는 일루미나(Illumina) 서열분석에 필적하는 양 및 길이의 서열이다.

[0096] 이온 반도체 서열분석은 표준 서열분석 화학을 사용하지만, 새로운 반도체 기반 검출 시스템의 사용을 기반으로 한다. 이 서열분석 방법은 다른 서열분석 시스템에 사용된 광학 방법과 대조적으로, DNA의 중합 동안 방출되는 수소 이온의 검출을 기반으로 한다. 서열분석될 주형 DNA 가닥을 함유하는 마이크로 웰은 단일 유형의 뉴클레오타이드가 넘친다. 도입된 뉴클레오타이드가 주요 주형 뉴클레오타이드에 상보적인 경우, 그것은 성장하는 상보적 가닥에 통합된다. 이는 과민성 이온 센서를 작동시키는 수소 이온의 방출을 유발하고, 이는 반응이 발생했음을 나타낸다. 단독중합체 반복체가 주형 서열에 존재하는 경우, 다수의 뉴클레오타이드가 단일 주기로 통합될 것이다. 이는 상응하는 수의 방출된 수소 및 비례적으로 더 높은 전자 신호를 초래한다.

[0097] DNA 나노볼 서열분석은 유기체의 전체 게놈 서열을 결정하는데 사용되는 고처리량 서열분석 기술의 유형이다. 상기 방법은 롤링 주기 복제를 사용하여 게놈 DNA의 작은 단편을 DNA 나노볼로 증폭시킨다. 이어서, 결찰에 의한 비연쇄 서열분석을 사용하여 뉴클레오타이드 서열을 결정한다. 이러한 DNA 서열분석 방법은 작동마다 다수

의 DNA 나노볼이 서열분석되도록 한다.

[0098] 헬리코스 바이오사이언시스 코포레이션(Helicos Biosciences Corporation)의 단일 분자 서열분석은 유동 세포 표면에 부착된 폴리 A 테일 어댑터가 첨가된 DNA 단편을 사용한다. 다음 단계는 형광 표지된 뉴클레오타이드(생거 방법과 같이 한번에 하나의 뉴클레오타이드 유형)를 갖는 유동 세포의 주기적 세척에 의한 확장 기반 서열분석을 포함한다. 판독은 헬리오스코프 서열분석기에 의해 수행된다.

[0099] 단일 분자 실시간(SMRT) 서열분석은 SBS 접근법에 기초한다. DNA는 웰의 바닥에 위치된 포획 도구를 갖는 제로-모드 도파관(ZMW)- 작은 웰형 용기에서 합성된다. 서열분석은 변형되지 않은 폴리머라제(ZMW 바닥에 부착됨) 및 용액에서 자유롭게 유동하는 형광 표지된 뉴클레오타이드를 사용하여 수행된다. 웰은 웰의 바닥에 의해 발생하는 형광만이 검출되는 방식으로 작제된다. 형광 표지는 DNA 가닥으로 혼입될 때 뉴클레오타이드로부터 분리되어 변형되지 않은 DNA 가닥을 남긴다.

[0100] 폴리스티렌 비드에 부착된 RNA 폴리머라제(RNAP)에 기초하는 단일 분자 실시간 서열분석은 서열분석된 DNA의 원위 말단이 다른 비드에 부착되고, 두 비드는 광학 트랩에 배치된다. 전사 동안 RNAP 운동은 비드를 더 근접하게 하고, 그들의 상대적 거리를 변화시킨 다음, 단일 뉴클레오타이드 해상도로 기록될 수 있다. 서열은 4개의 뉴클레오타이드 유형 각각의 농도가 낮아진 4개의 판독값에 기초하여 추론된다(생거 방법과 유사).

[0101] 나노포어 서열분석은 사이클로덱스트린과 공유결합된 알파-헤몰리신 기공을 통과하는 뉴클레오타이드에서 발생하는 전기 신호의 판독에 기초한다. 나노포어를 통과하는 DNA는 이의 이온 전류를 변화시킨다. 이 변화는 DNA 서열의 형태, 크기 및 길이에 의존한다. 각 유형의 뉴클레오타이드는 상이한 시간 동안 기공을 통한 이온 유동을 차단한다.

[0102] VisiGen Biotechnologies는 특이하게 조작된 DNA 폴리머라제를 사용한다. 이 폴리머라제는 활성 중심에 공여체 형광 염료가 혼입된 센서로서 작용한다. 이 공여체 염료는 FRET(형광 공명 에너지 전달)에 의해 작용하여 다르게 표지된 뉴클레오타이드의 형광을 유도한다. 이 접근법은 폴리머라제가 뉴클레오타이드를 서열에 혼입하는 속도(수백/초)로 판독이 수행될 수 있도록 한다. 뉴클레오타이드 형광 색소는 DNA 가닥에 혼입된 후 방출된다.

[0103] 질량 분석법을 사용하여 연쇄-종결 반응에서 생성된 DNA 단편 사이의 질량 차이를 결정할 수 있다.

[0104] SBS 기술은 기존의 파이로서열분석 기반 NGS 플랫폼의 한계를 극복할 수 있다.

[0105] 이러한 기술은 판독을 위한 복잡한 효소 캐스케이드에 의존하고, 단독중합체 영역에서 뉴클레오타이드의 수의 정확한 결정에 대해 신뢰할 수 없고, 성장하는 DNA 가닥에 걸쳐 개별 뉴클레오타이드를 작동시키기 위해 과도한 양의 시간을 필요로 한다. SBS NGS 플랫폼은 직접 서열분석 접근법을 사용하여 매우 높은 정밀도, 빠른 속도 및 저렴한 비용으로 서열분석 전략을 생성한다.

[0106] 하나의 예시적인 SBS 서열분석은 주형 DNA의 단편으로의 단편화, 증폭, DNA 서열분석 프라이머의 어닐링 및, 예를 들어, 최종적으로 스팟의 고밀도 어레이로서 유리 칩 상에 고착시킴으로써 초기화된다. DNA 단편의 어레이는 4개의 가능한 뉴클레오타이드를 모두 구별할 수 있는 형광 염료에 연결된 절단 가능한 화학적 잔기를 함유하는 변형된 뉴클레오타이드로 각 단편을 연장시킴으로써 서열분석된다. 어레이는 고해상도 전자 카메라(척도)에 의해 연속적으로 스캐닝되어 연장된 DNA 단편으로 새로 혼입된 각 염기(A, C, G 또는 T)의 형광 강도를 결정한다. 각각의 변형된 염기의 혼입 후, 어레이는 절단 화학에 노출시켜 형광 염료 및 말단 캡을 분리하여 추가의 염기가 첨가될 수 있도록 한다. 이어서, 단편이 완전히 서열분석되거나 최대 판독 길이가 달성될 때까지 프로세스가 반복된다.

[0107] 다른 양태에서, 실시간 PCR은, 예를 들어, SNP를 포함하지만 이에 제한되지 않는 유전자 돌연변이를 검출하는데 사용된다. 일부 구현예에서, 특정 유전자 후보에서 SNP의 검출은 테더링된 급냉 잔기의 사용에 의한 형광 분자의 분자내 급냉의 사용에 기초하여, 실시간 PCR을 사용하여 수행된다. 따라서, 예시적인 구현예에 따라서, 실시간 PCR 방법은 또한 분자 비콘 기술의 사용을 포함한다. 분자 비콘 기술은 목적하는 DNA 표적에 결합함으로써 형광이 복원되는 내부적으로 급냉된 형광단을 갖는 헤어핀형 분자를 사용한다(참조: Kramer, R. *et al. Nat. Biotechnol.* 14:303-308, 1996). 일부 구현예에서, 축적 PCR 생성물에 대한 분자 비콘 프로브의 증가된 결합은 게놈 DNA에 존재하는 SNP를 특이적으로 검출하기 위해 사용된다.

[0108] 실시간 PCR 검정의 설계를 위해, 두 프라이머에 의해 인접되고, 이어서 증폭되는, 종종 앰플리콘, 두 프라이머 및 사용되는 검출 프로브 또는 프로브들로 지칭되는 DNA 단편을 포함하여 여러 부분이 조정된다.

[0109] 일부 구현예에서, 대상체의 샘플에서 SNP 부위는 본원에 기재된 증폭 방법 또는 당업계에 공지된 임의의 다른

증폭 방법에 의해 증폭될 수 있다. 샘플 중 핵산은 보편적인 증폭 방법(예: 전체 게놈 증폭 및 전제 게놈 PCR)을 사용하여 SNP 부위를 본원에 기재된 프로브와 접촉시키기 전에 증폭될 수 있거나 증폭되지 않을 수 있다.

[0110] 실시간 PCR은 서열 특이적 방식으로 게놈 대립 유전자와 연관되는 짧은 폴리뉴클레오타이드("검출 프로브"로 지칭됨)에 또는 정량적 또는 qPCR로서 지칭되는 이중 가닥 DNA에 삽입되는 형광 분자에 접합된 형광 염료의 시각적 방출에 의존한다. 단일 뉴클레오타이드에 의해 상이한 실시간 PCR 프로브는 상이한 파장에서 형광을 일으키는 프로브의 접합 및 검출에 의해 실시간 PCR 검정에서 분화될 수 있다. 실시간 PCR은 검출 적용(진단적 적용), 정량화 적용 및 유전자형 분석 적용에 사용할 수 있다.

[0111] TAQMAN® 프로브(참조: 미국 특허 제5,210,015호 및 제5,487,972호 및 Lee *et al.*, *Nucleic Acids Res.* 21:3761-6, 1993), 분자 비콘 프로브(참조: 미국 특허 제5,925,517호 및 제6,103,476호, 및 Tyagi and Kramer, *Nat. Biotechnol.* 14:303-8, 1996), 자체-프로빙 앰플리콘(스콜피언스)(참조: 미국 특허 제6,326,145호, 및 Whitcombe *et al.*, *Nat. Biotechnol.* 17:804-7, 1999), 앰플리센서(Amplisensor)(참조: Chen *et al.*, *Appl. Environ. Microbiol.* 64:4210-6, 1998), 앰플리플루오르(Amplifluor)(참조: 미국 특허 제6,117,635호, 및 Nazarenko *et al.*, *Nucleic Acids Res.* 25:2516-21, 1997, 치환 하이브리드화 프로브(참조: Li *et al.*, *Nucleic Acids Res.* 30:E5, 2002), DzyNA-PCR(참조: Todd *et al.*, *Clin. Chem.* 46:625-30, 2000), 형광 제한 효소 검출(참조: Cairns *et al.*, *Biochem. Biophys. Res. Commun.* 318:684-90, 2004) 및 인접 하이브리드화 프로브(참조: 미국 특허 제6,174,670호 및 Wittwer *et al.*, *Biotechniques* 22:130-1, 134-8, 1997)에 의존하는 검정을 포함하여 실시간 PCR을 수행하기 위한 다수의 관련 방법이 당업계에 개시되어 있다.

[0112] 많은 적합한 유전자형 분석 절차 중 하나는 TAQMAN® 대립 유전자 식별 검정이다. 이 검정의 일부 예에서, 프로브의 5' 말단에서 형광 리포터 염료 및 프로브의 3' 말단에서 급냉제 염료로 표지된 올리고뉴클레오타이드 프로브가 이용된다. 순수한 프로브에 대한 급냉제의 근접성은 리포터에 대해 낮은 형광을 유지한다. PCR 반응 동안, DNA 폴리머라제의 5' 뉴클레아제 활성은 프로브를 절단하고, 염료와 급냉제를 분리한다. 이는 리포터의 형광을 증가시킨다. PCR 생성물의 축적은 리포터 염료의 형광의 증가를 모니터링함으로써 직접 검출된다. DNA 폴리머라제의 5' 뉴클레아제 활성은 프로브가 표적에 하이브리드화되고 PCR 동안 증폭되는 경우에만 리포터와 급냉제 사이에서 프로브를 절단한다. 프로브는 특정 SNP 대립 유전자가 존재하는 경우에만 표적 SNP 위치를 가로 지르고 핵산 분자에 하이브리드화되도록 설계된다.

[0113] 실시간 PCR 방법은 증폭 방법의 일부로서 다양한 단계 또는 사이클을 포함한다. 이들 사이클은 이중 가닥 핵산의 변성, 정방향 프라이머, 역방향 프라이머 및 검출 프라이머의 표적 게놈 DNA 서열로의 어닐링 및 어닐링된 정방향 프라이머 및 역방향 프라이머로부터 2차-가닥 DNA의 합성(즉, 복제)을 포함한다. 이 3단계 프로세스는 본원에서 사이클로 지칭된다.

[0114] 일부 구현예에서, 약 10, 15, 20, 25, 30, 35, 40, 45, 50, 55, 또는 60 사이클이 사용된다. 일부 구현예에서, 약 10 내지 약 60 사이클, 약 20 내지 약 50 또는 약 30 내지 약 40 사이클이 사용된다. 일부 구현예에서, 40 사이클이 사용된다.

[0115] 일부 구현예에서, 이중-가닥 핵산 변성 단계는 약 80℃ 내지 100℃, 약 85℃ 내지 약 99℃, 약 90℃ 내지 약 95℃의 온도에서 약 1초 내지 약 5초, 약 2초 내지 약 5초, 또는 약 3초 내지 약 4초 동안 일어난다. 일부 구현예에서, 이중-가닥 핵산 변성 단계는 95℃의 온도에서 약 3초 동안 일어난다.

[0116] 일부 구현예에서, 정방향 프라이머, 역방향 프라이머 및 검출 프로브의 표적 게놈 DNA 서열로의 어닐링 단계는 약 40℃ 내지 약 80℃, 약 50℃ 내지 약 70℃, 약 55℃ 내지 약 65℃에서 약 15초 내지 약 45초, 약 20초 내지 약 40초, 약 25초 내지 약 35초 동안 일어난다. 일부 구현예에서, 정방향 프라이머, 역방향 프라이머 및 검출 프로브의 표적 게놈 DNA 서열로의 어닐링 단계는 약 60℃에서 약 30초 동안 일어난다.

[0117] 일부 구현예에서, 어닐링된 정방향 프라이머 및 역방향 프라이머로부터 2차-가닥 DNA를 합성하는(즉, 복제하는) 단계는 약 40℃ 내지 약 80℃, 약 50℃ 내지 약 70℃, 약 55℃ 내지 약 65℃에서 약 15초 내지 약 45초, 약 20초 내지 약 40초, 약 25초 내지 약 35초 동안 일어난다. 일부 구현예에서, 정방향 프라이머, 역방향 프라이머 및 검출 프로브의 표적 게놈 DNA 서열로의 어닐링 단계는 약 60℃에서 약 30초 동안 일어난다.

[0118] 일부 구현예에서, 본원에 기재된 본 발명의 방법에 따라 제조된 약 1μL, 약 2μL, 약 3μL, 약 4μL 또는 약 5μL의 게놈 DNA 샘플이 단지 약 0.05μL, 약 0.10μL, 약 0.15μL, 약 0.20μL, 약 0.25μL 또는 약 0.25μL의 30X, 35X, 40X, 45X, 50X 또는 100X 실시간 PCR 검정 혼합물 및 증류수와 조합되어 PCR 마스터 혼합물을 형성한다는 것이 밝혀졌다. 일부 구현예에서, PCR 마스터 혼합물은 약 5μL, 약 6μL, 약 7μL, 약 8μL, 약 9μL,

약 10㎕, 약 11㎕, 약 12㎕, 약 13㎕, 약 14㎕, 약 15㎕, 약 16㎕, 약 17㎕, 약 18㎕, 약 19㎕ 또는 약 20㎕ 이상의 최종 용적을 갖는다. 일부 구현예에서, 상기한 바와 같이 제조된 2㎕의 게놈 DNA 샘플이 PCR 마스터 혼합물을 형성하기 위해 단지 약 0.15㎕의 40X 실시간 PCR 검정 혼합물 및 2.85㎕의 증류수와 조합된다는 것이 밝혀졌다.

[0119] 예시적인 반응이 본원에 기재되어 있지만, 당업자는 프로브 설계에 기초하여 온도 및 시간을 변경하는 방법을 이해할 것이다. 또한, 본 방법은 상기 시간 및 온도의 임의의 조합을 고려한다.

[0120] 일부 구현예에서, 프라이머는 실험실 환경에서 시험되고 설계된다. 일부 구현예에서, 프라이머는 인 실리코 방법에 기반한 컴퓨터에 의해 설계된다. 프라이머 서열은 증폭될 앰플리콘 또는 표적 핵산 서열의 서열을 기반으로 한다. 더 짧은 앰플리콘은 전형적으로 더 긴 앰플리콘에 비해 더 효율적으로 복제되고, 보다 효율적인 증폭을 유도한다.

[0121] 프라이머를 설계할 때, 당업자는 설계될 프라이머의 GC 및 AT 함량 뿐만 아니라 2차 구조 고려사항(증가된 GC 함량은 증가된 2차 구조를 유도할 수 있다)에 기초하는 용융 온도(T_m; 프라이머-표적 듀플렉스의 절반이 해리되고 단일 가닥이 되는 온도 및 듀플렉스 안정성의 지표임; 증가된 T_m은 증가된 안정성을 나타낸다)를 고려해야 할 필요성을 이해할 것이다. T_m은 당업계에 공지된 다양한 방법을 사용하여 계산될 수 있고, 당업자는 T_m을 계산하기 위한 이러한 다양한 방법을 쉽게 이해할 것이고; 이러한 방법은, 예를 들어, promega.com/techserv/tools/biomath/calc11.htm의 월드 와이드 웹 상에서 이용 가능한 T_m 계산기와 같은 온라인 도구에서 이용 가능한 것들을 포함하지만, 이에 제한되지 않는다. 프라이머 특이성은 Taq 폴리머라제에 의해 연장된 부분인 3' 말단 서열과 조합된 이의 완전한 서열에 의해 정의된다. 일부 구현예에서, 3' 말단은 잘못된 증폭 생성물의 거짓-프라이밍 및 생성을 감소시키는 것을 돕기 위해, 표적 서열 중 다른 곳에서는 발견되지 않는 적어도 5 내지 7개의 독특한 뉴클레오타이드를 가져야 한다. 정방향 및 역방향 프라이머는 전형적으로 표적에 유사한 효율로 결합한다. 일부 예에서, NCBI BLAST(ncbi.nlm.nih.gov의 월드 와이드 웹에 위치)와 같은 도구를 사용하여 정렬을 수행하고 프라이머 설계를 지원한다.

[0122] 당업자는 표적 핵산 서열에 대한 프라이머 설계에 관한 기초를 잘 알고 있을 것이고, 예를 들어, 문헌[참조: Molecular Cloning(three volume set, Cold Spring Harbor Laboratory Press, 2012) 및 Current Protocols(Genetics and Genomics; Molecular Biology; 2003-2013) and Real-Time PCR in Microbiology: From Diagnostics to Characterization (Ian M. MacKay, Calster Academic Press; 2007); PrimerAnalyser Java tool available on the World Wide Web at primerdigital.com/tools/PrimerAnalyser.html and Kalendar R, *et al.* (*Genomics*, 98(2): 137-144 (2011))]을 포함하여 다양한 참조 매뉴얼 및 텍스트는 이러한 방법에 대한 광범위한 교시를 갖고, 이들 모두는 모든 목적을 위해 전문이 본원에 포함된다.

[0123] 프라이머 설계의 추가의 양태는 프라이머 복잡성 또는 언어적 서열 복잡성이다(참조: Kalendar R, *et al.* (*Genomics*, 98(2): 137-144 (2011)). 더 큰 언어적 서열 복잡성(예: 뉴클레오타이드 배열 및 조성)을 갖는 프라이머가 전형적으로 더 효율적이다. 일부 구현예에서, 언어적 서열 복잡성 계산 방법을 사용하여 간단한 서열 반복체, 불완전한 직접 또는 역전된 반복체, 폴리퓨린 및 폴리피리미딘 3중-가닥 cDNA 구조 및 4개-가닥 구조(예: G-4중체)를 포함하는 낮은 복잡성 영역의 검출을 위해 비교된 서열 사이의 보존된 영역을 검색한다. 일부 구현예에서, 언어적 복잡성(LC) 측정은 전체 서열 길이에 따라 알파벳-용량 L-그램 방법(참조: A. Gabrielian, A. Bolshoy, *Computer & Chemistry* 23:263-274 (1999) and Y.L. Orlov, V.N. Potapov, Complexity: an internet resource for analysis of DNA sequence complexity, *Nucleic Acids Res.* 32: W628-W633(2004))을 사용하여 수행되고, 이 서열 길이에 대한 예상된(E) 값의 합으로 나뉘어진 서열에서 1 내지 L 크기 단어까지의 관찰된 범위(xi)의 합으로서 계산된다. 일부 G-풍부 (및 C-풍부) 핵산 서열은 G-사중선의 스택을 함유하는 4개-가닥 DNA 구조로 폴딩된다(참조: quadruplex.org의 월드 와이드 웹). 일부 예에서, 이들 4중체는 2개 또는 4개의 DNA 분자의 분자간 회합, 2개의 G-염기를 함유하는 서열의 이량체화에 의해 또는 4개의 구아닌 블록을 함유하는 단일 가닥의 분자간 폴딩에 의해 형성되고(참조: P.S. Ho, *PNAS,* 91:9549-9553 (1994); I.A. Il'icheva, V.L. Florent'ev, *Russian Journal of Molecular Biology* 26:512-531(1992); D. Sen, W. Gilbert, *Methods Enzymol.* 211:191-199 (1992); P.A. Rachwal, K.R. Fox, *Meth*ods 43:291-301 (2007); S. Burge, G.N. Parkinson, P. Hazel, A.K. Todd, K. Neidle, *Nucleic Acids Res.* 34:5402-5415 (2006); A. Guedin, J. Gros, P. Alberti, J. Mergny, *Nucleic Acids Res.* 38:7858-7868 (2010); O. Stegle, L. Payet, J.L. Mergny, D.J. MacKay, J.H. Leon, *Bioinformatics* 25:i374-i382 (2009)); 일부 예에서, 이들은 $(TTAGGG)_4$에 대해

LC=32%의 낮은 언어적 복잡성 때문에 프라이머 설계로부터 제거된다.

[0124] 이들 방법에는 CG 함량 및 용융 온도에 관한 GC 스큐, (G-C)/(G+C), AT 스큐, (A-T)/(A+T), CG-AT 스큐, (S-W)/(S+W), 또는 퓨린-피리미딘 (R-Y)/(R+Y) 스큐를 갖는 서열에서의 패턴 분석을 위한 다양한 생물정보학 도구가 포함되고, 언어적 서열 복잡성 프로파일을 결정하기 위한 도구를 제공한다. 예를 들어, GC는 슬라이딩 윈도우 n(여기서, n은 양의 정수이다)에서 왜곡되고, 염기는 식 (G-C)/(G+C)에 따라서 하나의 염기의 단계로 계산되고, 여기서 G는 구아닌의 총 수이고, C는 윈도우의 모든 서열에 대한 시토신의 총 수이다(참조: Y. Benita, *et al.*, *Nucleic Acids Res.* 31:e99 (2003)). 양의 GC-스큐 값은 G 염기의 과다를 나타내는 반면, 음의 GC 스큐 값은 C 염기의 과다를 나타냈다. 유사하게, 다른 스큐가 서열에서 계산된다. 다른 방법뿐만 아니라 이러한 방법은 일부 구현예에서 프라이머 복잡성을 결정하기 위해 사용된다.

[0125] 비제한적인 예시적 구현예에 따라서, 실시간 PCR은 엑소뉴클레아제 프라이머(TAQMAN® probes)를 사용하여 수행된다. 이러한 구현예에서, 프라이머는 증폭 반응에 존재하는 이중-표지된 프로브를 절단하기 위해 Taq와 같은 열안정성 폴리머라제의 5' 엑소뉴클레아제 활성을 사용한다(참조: Wittwer, C. *et al*. Biotechniques 22:130-138, 1997). PCR 생성물에 상보적인 반면, 이 검정에 사용된 프라이머 프로브는 PCR 프라이머와 구별되며, 형광이 가능한 분자 및 형광을 급냉시킬 수 있는 분자 둘 다로 이중 표지된다. 프로브가 손상되지 않은 경우, DNA 프로브 내에서 형광 신호의 분자내 급냉은 신호를 거의 발생시키지 않는다. 증폭 동안 Taq의 엑소뉴클레아제 활성에 의해 형광 분자가 유리될 때, 급냉은 크게 감소되어 형광 신호를 증가시킨다. 형광 프로브의 비제한적인 예는 6-카복시-플루오레세인 잔기 등을 포함한다. 예시적인 급냉제는 블랙 홀 급냉제(Black Hole Quencher) 1 잔기 등을 포함한다.

[0126] 다양한 PCR 프라이머가 개시된 방법과 함께 사용될 수 있다. 예시적인 프라이머는 본원에 기재된 것들을 포함하지만, 이에 제한되지 않는다.

[0127] 다양한 검출 프로브가 개시된 방법과 함께 사용될 수 있고, 유전자형 분석 및/또는 정량화에 사용된다. 당업자에 의해 통상적으로 사용되는 검출 프로브는 가수분해 프로브(또한, TAQMAN® 프로브, 5' 뉴클레아제 프로브 또는 이중 표지된 프로브로서 공지됨), 하이브리드화 프로브, 및 스콜피온 프라이머(프라이머와 검출 프로브를 한 분자에 조합함)를 포함하지만, 이에 제한되지 않는다.

[0128] 일부 구현예에서, 검출 프로브는 다양한 변형을 함유한다. 일부 구현예에서, 검출 프로브는 2'-O-메틸 리보뉴클레오타이드 변형, 포스포로티오에이트 백본 변형, 포스포로디티오에이트 백본 변형, 포스포르아미데이트 백본 변형, 메틸포스포네이트 백본 변형, 3' 말단 포스페이트 변형 및/또는 3' 알킬 치환에 제한되지 않는 것과 같은 변형된 핵산 잔기를 포함한다.

[0129] 일부 구현예에서, 검출 프로브는 변형으로 인해 표적 서열에 대한 친화도를 증가시켰다. 이러한 검출 프로브는 길이가 증가된 검출 프로브뿐만 아니라 화학적 변형을 함유하는 검출 프로브를 포함한다. 이러한 변형은 2'-플루오로(2'-데옥시-2'-플루오로-뉴클레오사이드) 변형, LNA(록킹된 핵산), PNA(펩타이드 핵산), ZNA (zip 핵산), 모르폴리노, 메틸포스포네이트, 포스포르아미데이트, 다중양이온성 접합체 및 2'-피렌 변형을 포함하지만, 이에 제한되지 않는다. 일부 구현예에서, 검출기 프로브는 2' 플루오로 변형(aka, 2'-데옥시-2'-플루오로-뉴클레오사이드), LNA (록킹된 핵산), PNA(펩타이드 핵산), ZNA(zip 핵산), 모르폴리노, 메틸포스포네이트, 포스포르아미데이트 및/또는 다중양이온성 접합체를 포함하는 하나 이상의 변형을 함유한다.

[0130] 일부 구현예에서, 검출 프로브는 검출 가능한 잔기, 예를 들어, 본원에 기재된 것들 뿐만 아니라 당업자에게 공지된 임의의 검출 가능한 잔기를 함유한다. 이러한 검출 가능한 잔기는, 예를 들어, 형광 표지 및 화학발광 표지를 포함하지만, 이에 제한되지 않는다. 이러한 검출 가능한 잔기의 예는 또한 FRET 쌍의 구성원을 포함할 수 있다. 일부 구현예에서, 검출 프로브는 검출 가능한 실체를 함유한다.

[0131] 형광 표지의 예는 AMCA, DEAC(7-디에틸아미노쿠마린-3-카복실산); 7-하이드록시-4-메틸쿠마린-3; 7-하이드록시쿠마린-3; MCA(7-메톡시쿠마린-4-아세트산); 7-메톡시쿠마린-3; AMF(4'-(아미노메틸)플루오레세인); 5-DTAF(5-(4,6-디클로로트리아지닐)아미노플루오레세인); 6-DTAF(6-(4,6-디클로로트리아지닐)아미노플루오레세인); 6-FAM(6-카복시플루오레세인; aka FAM; TAQMAN® FAM™ 포함); TAQMAN VIC®; 5(6)-FAM 카다베린; 5-FAM 카다베린; 5(6)-FAM 에틸렌디암; 5-FAM 에틸렌디암; 5-FITC (FITC 이성체 I; 플루오레세인-5-이소티오시아네이트); 5-FITC 카다베린; 플루오레세인-5-말레이미드; 5-IAF(5-요오도아세트아미도플루오레세인); 6-JOE(6-카복시-4',5'-디클로로-2',7'-디메톡시플루오레세인); 5-CR110(5-카복시로다민 110); 6-CR110(6-카복시로다민 110); 5-CR6G(5-카복시로다민 6G); 6-CR6G(6-카복시로다민 6G); 5(6)-카복시로다민 6G 카다베린; 5(6)-카복시로다민

6G 에틸렌디암; 5-ROX(5-카복시-X-로다민); 6-ROX(6-카복시-X-로다민); 5-TAMRA(5-카복시테트라메틸로다민); 6-TAMRA(6-카복시테트라메틸로다민); 5-TAMRA 카다베린; 6-TAMRA 카다베린; 5-TAMRA 에틸렌디암; 6-TAMRA 에틸렌디암; 5-TMR C6 말레이미드; 6-TMR C6 말레이미드; TR C2 말레이미드; TR 카다베린; 5-TRITC; G 이성체(테트라메틸로다민-5-이소티오시아네이트); 6-TRITC; R 이성체(테트라메틸로다민-6-이소티오시아네이트); 단실 카다베린(5-디메틸아미노나프탈렌-1-(N-(5-아미노펜틸))설폰아미드); EDANS C2 말레이미드; 플루오레스카민; NBD; 및 피로메텐 및 이의 유도체를 포함하지만, 이에 제한되지 않는다.

[0132] 화학발광 표지의 예는 사우던 블롯 및 웨스턴 블롯 프로토콜(참조: Sambrook and Russell, Molecular Cloning: A Laboratory Manual, (3rd ed.) (2001); 이의 전문이 본원에 참조로 포함됨)과 함께 사용된 표지들을 포함하지만, 이에 제한되지 않는다. 예는 -(2'-스피로아다만탄)-4-메톡시-4-(3"-포스포릴옥시)페닐-1,2-디옥세탄(AMPPD); 아크리디늄 에스테르 및 아다만틸-안정화된 1,2-디옥세탄, 및 이의 유도체를 포함하지만, 이에 제한되지 않는다.

[0133] 프로브의 표지화는 당업계에 공지되어 있다. 표지된 프로브는 증폭 동안 증폭된 영역 내에서 하이브리드화하기 위해 사용된다. 프로브는 증폭을 위한 프라이머로서 작용하지 않도록 변형된다. 검출 프로브는 2개의 형광 염료로 표지되고, 하나는 다른 염료의 형광을 급냉시킬 수 있다. 하나의 염료는 프로브의 5' 말단에 부착되고, 나머지는 내부 부위에 부착되어 프로브가 비하이브리드화된 상태로 존재할 때 급냉이 발생하도록 한다.

[0134] 전형적으로, 실시간 PCR 프로브는 형광 공명 에너지 전이(FRET)에 관여하는 한 쌍의 염료(리포터 염료 및 수용체 염료)로 구성되고, 이에 의해 수용체 염료는 리포터 염료의 방출을 중단시킨다. 일반적으로, 형광 표지된 프로브는 앰플리콘 정량화의 특이성을 증가시킨다.

[0135] 개시된 방법의 일부 구현예에서 사용되는 실시간 PCR은 또한, 본 개시의 관점에서, 당업자에 의해 결정된 바와 같이, 하나 이상의 하이브리드화 프로브(즉, 검출 프로브)의 사용을 포함한다. 비제한적인 예로서, 이러한 하이브리드화 프로브는 기재된 방법에서 제공된 것들 중 하나 이상을 포함하지만, 이에 제한되지 않는다. 예시적인 프로브, 예를 들어, HEX 채널 및/또는 FAM 채널 프로브는 당업자에 의해 이해된다.

[0136] 예시적인 구현예에 따라서, 검출 프로브 및 프라이머는, 예를 들어, 프라이머 설계 소프트웨어를 사용하는 인실리코 분석을 사용하고 국립 생물 정보 센터(National Center for Biotechnology Information; NCBI)에 기탁된 유전자 및 게놈의 이용 가능한 뉴클레오타이드 데이터베이스에 대한 상호 참조를 사용하여 편리하게 선택된다. 일부 추가의 가이드라인이 일부 구현예에서 프라이머 및/또는 프로브의 선택을 위해 사용될 수 있다. 예를 들어, 일부 구현예에서, 프라이머 및 프로브는 그들이 함께 가깝지만 중첩되지는 않도록 선택된다. 일부 구현예에서, 프라이머는 동일한 것(또는 T_M에 가까움)(예: 약 58℃ 내지 약 60℃)을 가질 수 있다. 일부 구현예에서, 프로브의 T_M은 프라이머의 T_M에 대해 선택된 것보다 약 10℃ 더 높다. 일부 구현예에서, 프로브 및 프라이머의 길이는 약 17 내지 39개 염기 쌍 등이도록 선택된다. 이들 및 다른 가이드라인이 일부 예에서 적절한 프라이머 및/또는 프로브를 선택하는데 있어서 당업자에 의해 사용된다.

[0137] 일부 구현예에서, 본원에 기재된 SNP는 상기 검출 프로브를 사용하는 용융 곡선 분석에 의해 검출될 수 있다. 예를 들어, 목적하는 SNP를 함유하는 영역에 하이브리드화된 짧은 올리고뉴클레오타이드 프로브의 용융 곡선이 분석될 수 있다. 2개의 프로브가 이 반응에 사용되고, 각각의 프로브는 해당 SNP의 특정 대립 유전자에 상보적이다. 완벽하게 일치하는 프로브가 일치하지 않은 프로브와 비교하여 더 안정하고, 더 높은 용융 온도를 갖는다. 따라서, SNP 유전자형은 일치되거나 불일치된 올리고뉴클레오타이드 프로브를 어닐링하고 용융시킴으로써 생성된 특징적인 용융 곡선에 따라 추론된다.

[0138] 하나의 양태에서, 본원에 기재된 방법은 샘플 또는 이의 앰플리콘으로부터 뉴클레오타이드 분자에 적어도 하나의 검출 프로브를 하이브리드화시키고, 적어도 하나의 검출 프로브를 검출함으로써 본원에 기재된 둘 이상의 SNP를 검출하는 단계를 포함할 수 있다.

[0139] 다른 양태에서, 진단 시험은 다양한 돌연변이 중 임의의 것의 검출에 의해 하나 이상의 유전자 상태를 결정하기 위해 사용된다. 일부 구현예에서, 진단 시험은, 예를 들어, 신체 증상, 징후 및/또는 증상 뿐만 아니라 가족력 정보에 기초하여 특정 상태가 의심되는 경우 진단을 확인하기 위해 사용된다. 일부 구현예에서, 진단 시험의 결과는 의료 분야의 당업자가 소정의 대상체에 대한 적절한 치료 섭생을 결정하는데 도움을 주고 보다 개인화되고 보다 효과적인 치료 섭생을 가능하게 한다. 일부 구현예에서, 치료 섭생은 당업자에 의해 결정된 다양한 약제학적 치료, 외과적 치료, 라이프스타일 변화 또는 이들의 조합 중 임의의 것을 포함한다.

[0140] 개시된 방법에 의해 수득된 핵산은 결실, 삽입, 전환 및 전이와 같은 돌연변이를 검출하기 위한 시험을 포함하여 다양한 진단 시험에 유용하다. 일부 구현예에서, 이러한 진단은 두 개의 카피가 발현될 질환에 필요한 질환에 대해 1개의 유전자 카피를 보유하는 발병되지 않은 개체를 동정하고, 정보가 치료 섭생의 개발, 착상전 유전자 진단, 태아 진단 시험, 신생아 스크리닝, 계보 DNA 시험(유전자 계보 목적을 위해), KC를 예측하거나 진단하기 위한 증상전 시험에 사용될 수 있는 질환에 대해 1개의 유전자 카피를 보유하는 발병되지 않은 개체를 동정하는데 유용하다.

[0141] 일부 구현예에서, 신생아가 스크리닝될 수 있다. 일부 구현예에서, 신생아 스크리닝은 유전자 장애를 동정하기 위해 출생 직후에 사용된 임의의 유전자 스크리닝을 포함한다. 일부 구현예에서, 신생아 스크리닝은 치료 섭생이 인생의 초기에 결정되도록 유전자 장애의 식별에 사용된다. 이러한 시험에는 페닐케톤뇨증 및 선천성 갑상선 기능 저하증에 대한 유아의 검사가 포함되지만, 이에 제한되지 않는다.

[0142] 일부 구현예에서, 담체 시험은 유전자 돌연변이의 단일 카피를 보유하는 사람을 동정하는데 사용된다. 일부 경우에, 두 개의 카피가 존재하는 경우, 돌연변이는 유전자 장애를 유발할 수 있다. 일부 경우에, 하나의 카피는 유전자 장애를 일으키기에 충분하다. 일부 경우에, 두 개의 카피의 존재는 소정의 대상체에 대해 적절한 치료 섭생이 추구되는 것을 보장하기 위해 외과적 절차를 수행하기 전에 아벨리노 돌연변이의 존재 및 사전 스크리닝과 같은 특정 치료 섭생에 대해 반대로 표시된다. 일부 구현예에서, 이러한 정보는 또한 개체가 고려하는 출산에 유용하며, 개체가 정보에 근거한 결정을 내릴 수 있도록 도와줄 뿐만 아니라 의료 분야의 당업자가 개별 대상체 뿐만 아니라 대상체 일가에게 중요한 조언을 제공할 수 있도록 도와준다.

[0143] 일부 구현예에서, 예측 및/또는 증상전 유형의 시험은 다양한 장애와 관련된 유전자 돌연변이를 검출하는데 사용된다. 일부 경우에, 이러한 시험은 유전자 장애가 있는 가족 구성원을 갖지만 시험시 장애의 특징을 나타낼 수 없는 사람에게 도움이 된다. 일부 구현예에서, 예측 시험은, 예를 들어, 특정 유형의 암을 포함하지만, 이에 제한되지 않는 유전적 기준으로 장애를 발병시킬 사람의 가능성을 증가시키는 돌연변이를 동정한다. 일부 구현예에서, 증상전 시험은 임의의 신체적 징후 또는 증상이 나타나기 전에 사람이 유전자 장애를 일으킬지의 여부를 결정하는데 유용한다. 예측 및 증상전 시험 결과는 특정 장애를 발병시킬 사람의 위험에 대한 정보를 제공하고 대상체뿐만 아니라 대상체의 일가에게 적절한 의학적 치료 섭생에 대한 결정을 하는데 도움이 된다. 예측 시험은 광치료 각막절제술(PTK) 및/또는 광굴절 각막절제술(PRK)에 제한되지 않는 것과 같은 LASIK 수술 및/또는 다른 굴절 절차를 수행하는 것과는 반대로 표시되는 아벨리노 돌연변이의 존재와 같은, 특정 치료 섭생과 반대로 표시되는 돌연변이를 검출하기 위해 사용된다. 예를 들어, 아벨리노 돌연변이를 나타내는 대상체는 LASIK 수술 또는 다른 굴절 절차를 겪지 않아야 한다. 유사하게, 일부 경우에, KC 돌연변이(들)를 갖는 대상체는 LASIK 수술 또는 다른 굴절 절차를 겪지 않아야 한다.

[0144] 일부 구현예에서, 진단 시험은 또한 약물 반응에 대한 유전자 변이의 영향을 결정하는 유전자 시험을 포함하는 약리 유전체학을 포함한다. 이러한 약리 유전체학적 분석으로부터의 정보는 적절한 치료 섭생을 결정하고 개발하는데 사용된다. 의료 분야의 당업자는 적절한 치료 섭생을 설계하는데 있어서 유전자 변이의 존재 및/또는 부재에 관한 정보를 사용한다.

[0145] 일부 구현예에서, 유전자 프로파일이 본 개시의 방법을 사용하여 결정되는 질환은 KC를 포함한다.

[0146] 일부 구현예에서, 본 방법은 개체의 유전자 프로파일을 결정하는데 사용되는 게놈 DNA를 제공함으로써 개체화된 의약 치료 섭생의 개발에 사용된다. 일부 구현예에서, 이러한 유전자 프로파일 정보는 치료 섭생을 결정하고/하거나 개발하기 위해 당업자가 사용한다. 일부 구현예에서, 기재된 방법으로 단리된 핵산에서 동정된 다양한 유전자 변동 및 돌연변이의 존재 및/또는 부재는 당업자에 의해 개인화된 의약 치료 섭생 또는 계획의 일부로서 사용된다. 예를 들어, 일부 구현예에서, 개시된 방법을 사용하여 수득된 정보는 특정 질환의 진단을 결정하고/하거나 치료 섭생을 결정하기 위해 데이터베이스 또는 다른 확립된 정보와 비교된다. 일부 경우에, 특정 대상체에서 유전자 돌연변이의 존재 또는 부재에 관한 정보는 제안된 치료 섭생에 관한 결정을 하기 위해 데이터베이스 또는 다른 표준 정보원과 비교된다. 일부 경우에, 유전자 돌연변이의 존재는 특정 치료 섭생을 추구함을 나타낸다. 일부 경우에, 유전자 돌연변이의 부재는 특정 치료 섭생을 추구하지 않음을 나타낸다.

[0147] 일부 구현예에서, 특정 유전자 돌연변이의 존재 및/또는 부재에 관한 정보는 치료 실체에 의한 치료의 치료 효능을 결정할 뿐만 아니라 치료 실체에 의한 치료를 위한 치료 섭생을 조정하는데 사용된다. 일부 구현예에서, 유전자 돌연변이의 존재 및/또는 부재에 관한 정보는 치료 섭생을 추구하는지의 여부를 결정하기 위해 사용된다. 일부 구현예에서, 유전자 돌연변이의 존재 및/또는 부재에 관한 정보는 치료 섭생을 계속할 지의 여부를 결정하기 위해 사용된다. 일부 구현예에서, 유전자 돌연변이의 존재 및/또는 부재는 치료 섭생을 중단할

지의 여부를 결정하기 위해 사용된다. 다른 구현예에서, 유전자 돌연변이의 존재 및/또는 부재는 치료 섭생을 변형시킬지의 여부를 결정하기 위해 사용된다. 일부 구현예에서, 유전자 돌연변이의 존재 및/또는 부재는 치료 섭생의 일부로서 투여되는 치료의 투여량을 증가시키거나 감소시킬지의 여부를 결정하기 위해 사용된다. 다른 구현예에서, 유전자 돌연변이의 존재 및/또는 부재는 치료 섭생의 일부로서 투여되는 치료의 투여 빈도를 변화시킬지의 여부를 결정하기 위해 사용된다. 일부 구현예에서, 유전자 돌연변이의 존재 및/또는 부재는 치료 일당, 주당 투여량의 수, 치료일당 회수를 변화시킬지의 여부를 결정하기 위해 사용된다. 일부 구현예에서, 유전자 돌연변이의 존재 및/또는 부재는 치료의 투여량을 변화시킬지의 여부를 결정하기 위해 사용된다. 일부 구현예에서, 유전자 돌연변이의 존재 및/또는 부재는 치료 섭생을 개시하기 전 및/또는 치료 섭생이 시작된 후에 결정된다. 일부 구현예에서, 유전자 돌연변이의 존재 및/또는 부재가 결정되고, 유전자 돌연변이의 존재 또는 부재에 관한 소정의 표준 정보와 비교된다.

[0148] 일부 구현예에서, 하나 이상의 유전자 돌연변이의 존재 및/또는 부재의 복합체는 개시된 방법을 사용하여 생성되고, 이러한 복합체는 하나 이상의 유전자 돌연변이의 존재 및/또는 부재에 관한 정보의 임의의 수집을 포함한다. 일부 구현예에서, 예를 들어, 도 1 내지 5의 것들을 포함하여 2 이상, 3 이상, 4 이상, 5 이상, 6 이상, 7 이상, 8 이상, 9 이상, 10 이상, 20 이상, 30 이상 또는 40 이상의 유전자 돌연변이의 존재 또는 부재가 시험되고 복합체의 생성에 사용된다. 일부 구현예에서 예시적인 정보는 핵산 또는 단백질 정보, 또는 핵산 및/또는 단백질 유전자 돌연변이 모두에 관한 정보의 조합을 포함한다. 일반적으로, 복합체는 유전자 돌연변이의 존재 및/또는 부재에 관한 정보를 포함한다. 일부 구현예에서, 이들 복합체는 치료 섭생을 추구하고, 유지하거나 중단하기 위해 소정의 표준 정보와 바교하기 위해 사용된다.

[0149] 일부 구현예에서, KC는, 예를 들어, 도 1에 나열된 것들로부터 선택되지만 이에 제한되지 않는 적어도 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 50, 100, 150, 200 또는 250개의 변이체를 포함하여, 예를 들어, 본원에 기재된 둘 이상의 유전자 변이체의 검출을 통해 예측되고/되거나 검출된다.

[0150] 본 개시는 또한 감별 진단을 지원하는 방법을 제공한다. 일부 구현예에서, KC는, 예를 들어, 도 1에 기재된 것들로부터 선택되지만 이에 제한되지 않는 적어도 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 50, 100, 150, 200 또는 250개의 변이체를 포함하여 본원에 기재된 둘 이상의 유전자 변이체의 검출을 통해 투명한 모서리 변성, 구상각막, 콘택트 렌즈 유발 각막 휨 및/또는 엑시머 레이저 치료 후 각막 확장증과 구별된다.

[0151] 일부 구현예에서, 둘 이상의 유전자 변이체는 도 2에 나열된 그룹으로부터 선택된 적어도 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 50, 100, 150, 200 또는 250개의 변이체이고, 대상체는 아프리카계 미국인이다.

[0152] 일부 구현예에서, 둘 이상의 유전자 변이체는 도 3에 나열된 그룹으로부터 선택된 적어도 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 50, 100, 150, 200 또는 250개의 변이체이고, 대상체는 백인이다.

[0153] 일부 구현예에서, 둘 이상의 유전자 변이체는 도 4에 나열된 그룹으로부터 선택된 적어도 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 50, 100, 150, 200 또는 250개의 변이체이고, 대상체는 히스패닉계인이다.

[0154] 일부 구현예에서, 둘 이상의 유전자 변이체는 도 5에 나열된 그룹으로부터 선택된 적어도 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 50, 100, 150, 200 또는 250개의 변이체이고, 대상체는 동아시아인이다.

[0155] 일부 구현예에서, 둘 이상의 유전자 변이체의 검출은 KC를 진단하거나 KC 발병 위험을 예측하기 위해 신체 검사와 조합된다. 이러한 신체 검사는 눈 검사뿐만 아니라 각막 곡률, 난시 및 두께를 평가하기 위한 보조 시험을 포함할 수 있다. 일부 구현예에서, 대상체의 최고 잠재 시력이 평가된다. 눈 검사의 구성 요소는 의학적 이력(예를 들어, 안경 처방전의 변화, 시력 감소, 눈 마찰의 이력, 의학적 문제, 알레르기 및/또는 수면 패턴을 포함함); 대상체의 정신적 및 신체적 상태의 관련 양태의 평가; 원거리에서, 필요할 경우, 근거리 및 원거리에서 전류 보정(기록된 현재 보정력)을 갖는 시력; 안경 및/또는 하드 또는 기체 투과성 콘택트 렌즈(표시될 때 굴절을 가짐)로 최상의 교정 시력 측정; 핀홀 시력의 측정; 외부 검사(눈꺼풀, 속눈썹, 눈물샘 장치, 궤도); 안구 정렬 및 운동성 검사; 동공 기능의 평가; 안압(IOP)의 측정; 전방 세그먼트의 세극등 생체현미경; 확장 검사(예

를 들어, 수정체, 황반, 말초 망막, 시신경 및 유리체의 확장 검사 포함); 및 각막곡률측정법/컴퓨터화된 지형/컴퓨터화된 단층 촬영/초음파 각막두께측정을 포함할 수 있지만 이에 제한되지 않는다.

[0156] 일부 구현예에서, 2개 이상의 유전자 변이체의 검출은 KC를 진단하거나 KC 발병 위험을 예측하기 위해 KC 발병의 하나 이상의 증상 또는 징후와 조합된다. 일부 구현예에서, 징후는 KC의 초기 징후이다. 일부 구현예에서, KC의 초기 징후는 높거나 점진적인 난시를 갖는 비대칭 굴절 오차; 높은 난시 및 불규칙성(180도에 가하지 않은 축)을 나타내는 각막곡률측정법; 검안경 검사 또는 망막검영법에서 적색 반사의 가위질; K 판독 및 컴퓨터화된 각막 지형에서 열악한 스티프닝, 스큐 축, 또는 높은 각막곡률측정 값; 특히 열악한 각막에서 각막 박층화(최대 각막 박층화는 최대 스티프닝 또는 돌출 부위에 상응한다); 펜라이트가 측두부에서 비춰질 때 비강 각막에서 리추티(Rizzuti) 징후 또는 원추 반사; 종종 원뿔의 기부 주위의 상피 내에 존재하는 철 침착물인 플라이셔 환(Fleischer ring)을 포함하지만, 이에 제한되지 않는다. 그것은 갈색이며, 코발트 블루 필터; 또는 간질에서 미세하고 대략 수직으로 평행한 줄무늬인 보그트 선(Vogt's striae)으로 최고로 가시화된다(이들은 일반적으로 안구에 인가된 강한 압력으로 사라지고, 압력이 중단되면 다시 나타난다). 일부 구현예에서, 징후는 KC의 후기 징후이다. 일부 구현예에서, KC의 후기 징후는 먼슨 징후(Munson's sign)(하방주시에서 아래 눈꺼풀의 돌출); 피상적 반흔; 보우만 막(Bowman's membrane)의 파괴; 급성 수종(데스메막의 파괴가 수성 유체가 기공으로 들어가서 심한 각막 비후화, 시력 약화 및 통증을 일으키는 상태); 또는 급성 수종의 해소 후 간질 반흔(이는 역설적으로 각막 곡률을 변경하고 불규칙한 난시를 줄임으로써 일부 경우에 시력을 향상시킬 수 있음)을 포함하지만, 이에 제한되지 않는다.

[0157] 일부 구현예에서, KC 발병 위험 증가와 관련된 둘 이상의 유전자 변이체의 검출을 사용하여 KC를 갖는 것으로 의심되거나 장래에 KC가 발병할 것으로 예상되는 개체의 치료 섭생을 결정하는데 도움을 줄 수 있다.

[0158] KC 치료 섭생은 시력을 제공하고 시력을 유지하기 위한 다양한 치료 섭생을 포함한다. 가벼운 경우에는, 안경 또는 소프트 토릭 콘택트 렌즈가 사용될 수 있다. 불규칙한 각막 난시를 무력화시키기 위해 대부분의 경우에 경질 기체 투과성 콘택트 렌즈가 필요하다. 하드 또는 기체 투과성 콘택트 렌즈를 착용할 수 있는 대부분의 대상체는 시력이 크게 향상되었다. KC에서 발견되는 불규칙하고 급격한 각막에 더 잘 맞도록 특수 콘택트 렌즈가 개발되었고; 이들은 (제한되지 않지만) RoseK™, 맞춤 설계된 콘택트 렌즈(지형 및/또는 파면 측정에 기초함), 반-공막 콘택트 렌즈, 피기 백 렌즈 사용(동시에 사용되는 소프트 및 하드 렌즈), 및 공막 렌즈를 포함한다. 콘택트 렌즈를 견디지 못하거나 허용되는 시력(예: 중앙 반흔으로부터)을 갖지 않는 대상체는 수술 대안으로 진행한다.

[0159] 일부 구현예에서, 본원에 기재된 둘 이상의 유전자 변이체의 검출을 사용하여 KC 발병 위험이 의심되는 개체에서 조기에 적절한 치료를 시작할 수 있다. 일부 구현예에서, 치료는 각막 형태의 변화를 중지시키도록 지시된다. 일부 구현예에서, KC 발병 위험을 예측하고 증가시키는 둘 이상의 유전자 변이체의 검출은 초기 단계에서 질환 발병을 동정하기 위해(즉, 조기 질환 발병을 동정하기 위해) 각막의 조기 및/또는 더 빈번한 모니터링을 허용할 수 있다.

[0160] 일부 구현예에서, 치료는 통증 및 부종의 급성 관리를 포함하는 각막 수종의 에피소드를 갖는 대상체의 의료적 요법을 포함한다. 대상체는 일반적으로 안근마미제, 염화나트륨(Muro) 5% 연고가 제공되고, 압력 패치가 제공될 수 있다. 압력 패치가 제거된 후, 대상체는 수종의 에피소드가 해결될 때까지 수주 내지 수개월 동안 염화나트륨 점적제 또는 연고를 계속하는 것이 필요할 수 있다. 대상체는 심한 눈 마찰 또는 외상을 피하도록 권유받는다.

[0161] 다른 양태에서, 본원에 기재된 둘 이상의 SNP의 검출은 KC 발병 위험이 의심되는 개체에서 조기 또는 규칙적인 모니터링을 시작하는데 사용될 수 있다. 일부 구현예에서, 대상체는 각막-박층화 및 스티프닝의 진행 및 생성되는 시각 변화를 모니터링하고 콘택트 렌즈 착용감 및 관리를 재평가하기 위해 6개월 내지 매년 마다 대상체를 추적 조사할 수 있다. 일부 구현예에서, 수종이 발병한 대상체는 증상이 소실될 때까지 더 자주 나타난다.

[0162] 다른 양태에서, 본원에 기재된 둘 이상의 유전자 변이체의 검출을 사용하여 대상체에서 KC를 진단할 수 있다. 일부 구현예에서, 진단 후, 치료 섭생은 외과적 개입을 포함한다. 초기 치료 섭생은 대상체가 각막 반흔을 나타내지 않으면 콘택트 렌즈 피팅과 같은 덜 침습적 절차에 초점을 맞춘다. 그러나, 대상체가 견디지 못하거나 콘택트 렌즈의 혜택을 더 이상 받지 못하면, 수술이 다음 옵션이다. 수술적 옵션은 INTACS(즉, ICRS 또는 각막 환으로도 공지되어 있는 이식체), 전방 층상 각막 성형술, 또는 관통성 각막 성형술을 포함할 수 있지만, 이에 제한되지 않는다. 치료는 또한 FDA 승인되지 않는 치료를 포함할 수 있고, 이는 각막의 UV/리보플라빈 콜라겐 가교결합을 사용하여 각막을 강하게 하고 가능하게는 형태의 점진적인 변화를 억제함을 포함하지만, 이에 제한

되지 않고, 이 치료는 엑시머 레이저 치료, 전도성 각막 성형술 및/또는 INTACS와 조합될 수 있다. 일부 구현예에서, 외과의는 또한 높은 근시 및 난시의 일부를 해결하기 위해 수정체 안구내 렌즈(IOL)를 사용할 수 있다.

[0163] 일부 구현예에서, 외과적 중재는 콘택트 렌즈를 견디지 못하는 대상체에서 경증 내지 중등도 KC의 치료에 또한 승인된 각막내 환 세그먼트(INTACS; Addition Technology로부터 시판됨)를 포함한다. 이러한 경우에, 대상체는 약 7mm 광학 영역에서 세그먼트가 삽입되는 명확한 중앙 각막 및 > 450㎛의 각막 두께를 가져야 한다. INTACS의 장점은 그들이 각막 조직을 제거하거나 안내 절개할 필요가 없으며, 중앙 각막을 손대지 않고 남긴다는 것이다. 대부분의 대상체는 최상의 시력을 위해 수술 후 안경 및/또는 콘택트 렌즈를 필요로 하지만, 수술 후 각막이 더 편평하고 렌즈를 더 쉽게 사용할 것이다. 일부 경우에, INTACS를 제거한 다음, 다른 외과적 옵션이 고려될 수 있다.

[0164] 일부 구현예에서, 외과적 중재는 KC를 치료하기 위한 옵션으로서 다시 드러난 전방 층상 각막 성형술을 포함한다. 그것은 중앙 전방 각막의 치환을 포함하여 대상체의 내피를 손상되지 않게 남긴다. 장점은, 내피 이식 거부 반응의 위험이 제거되고, 내피와 데스메 및 일부 기질이 손상되지 않고 잔류하고, 시각적 재활이 더 빠르기 때문에 절개부에서 구체의 외상성 파열 위험이 덜하다는 점이다. 데스메 층 및 내피를 건드리지 않고 남기면서 전방 기질을 제거하기 위한 심부 전방 층상 각막 성형술(DALK) 및 큰 기포 각막 성형술(BBK)을 포함하는 다수의 기술이 존재한다. 그러나, 절차는 기술적으로 도전적이어서 관통형 각막 성형술과의 대화를 필요로 할 수 있고, 수술 후 인터페이스 헤이즈가 발생하여 최대 교정 시력(BCVA)을 감소시킬 가능성이 있고; 난시가 전방 대 관통형 각막 성형술로 더 잘 치료되는지는 확실하지 않다. 관통형 각막 성형술은 성공률이 높고, 안전성 및 효능에 대한 오랜 기록을 갖는 표준 외과적 치료이다. 이 절차의 위험은 감염 및 각막 거부 및 상처 가장자리의 외상성 파열 위험을 포함한다. 관통형 각막 성형술(PK) 후 많은 대상체는 잔류하는 불규칙한 난시로 인해 하드 또는 기체 투과성 콘택트 렌즈가 여전히 필요할 수 있다. 임의의 유형의 굴절 절차는 결과의 예측 불가능성 및 증가되고 불안정한 불규칙한 난시를 유도할 위험으로 인해 원추 각막 대상체에서 금기 사항으로 간주된다.

[0165] 추가로, 원추 각막의 치료는 콜라겐 가교결합 및 각막 이식을 포함한다. 콜라겐 가교결합은 각막을 구성하는 콜라겐 섬유의 "가교결합" 또는 강화를 촉진시키기 위해 특수 레이저 및 점안액을 사용하는 새로운 치료이다. 이 치료는 각막을 평평하게 하거나 경직시켜 추가의 돌출을 예방할 수 있다. 우수한 시력이 다른 치료로 더 이상 가능하지 않으면, 각막 이식이 권장될 수 있다. 각막 이식에서, 병에 걸린 각막은 눈에서 제거되고, 건강한 공여자 각막으로 대체된다.

[0166] 하나의 양태에서, 본 개시는 대상체에서 원추 각막을 치료하는 방법으로서, 상기 방법이 대상체에서 KC를 진단하거나 예측하는 단계 및 KC를 치료하는 단계를 포함하는, 치료 방법을 제공한다. 추가의 구현예에서, 치료는 안경 또는 콘택트 렌즈를 착용하고, 안근 마비제를 투여하고, 각막내 환 세그먼트를 적용하고, 전방 층상 각막 성형술을 수행하고/하거나 콜라겐 가교결합 또는 각막 이식을 수행하는 단계를 포함할 수 있다.

[0167] 또 다른 양태에서, 본 개시는 KC를 진단하고, 예측하고/하거나 치료하기 위한 진단 키트를 제공한다. 상기 기재된 임의의 또는 모든 시약은 진단 키트로 포장될 수 있다. 이러한 키트는 본원에 기재된 임의의 및/또는 모든 프라이머, 프로브, 완충제 및/또는 다른 시약을 임의의 조합으로 포함한다. 일부 구현예에서, 키트는 도 1에 나열된 것들로부터 선택되지만, 이에 제한되지 않는 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24 또는 25개의 변이체를 검출하기 위한 시약을 포함한다.

[0168] 일부 구현예에서, 키트의 시약은 동결건조된 분말로서 포함된다. 일부 구현예에서, 키트의 시약은 재구성 지침서와 함께 동결건조된 분말로서 포함된다. 일부 구현예에서, 키트의 시약은 액체로서 포함된다. 일부 구현예에서, 시약은 플라스틱 및/또는 유리 바이알 또는 다른 적합한 용기에 포함된다. 일부 구현예에서, 프라이머 및 프로브는 모두 키트의 개별 용기에 함유된다. 일부 구현예에서, 프라이머는 하나의 용기에 함께 패키징되고, 프로브는 또 다른 용기에 함께 패키징된다. 일부 구현예에서, 프라이머 및 프로브는 단일 용기에 함께 패키징된다.

[0169] 일부 구현예에서, 키트는 대조군 gDNA 및/또는 DNA 샘플을 추가로 포함한다. 일부 구현예에서, 대조군 DNA 샘플은 정상이다(예를 들어, KC를 갖지 않는 대상체로부터). 일부 구현예에서, 대조군 DNA 샘플은 도 1에 나열된 그룹으로부터 선택된 임의의 변이체를 포함하여 검출될 돌연변이에 상응한다.

[0170] 일부 구현예에서, 대조군 DNA 샘플의 농도는 5ng/μL, 10ng/μL, 20ng/μL, 30ng/μL, 40ng/μL, 50ng/μL, 60ng/μL, 70ng/μL, 80ng/μL, 90ng/μL, 100ng/μL, 110ng/μL, 120ng/μL, 130ng/μL, 140ng/μL, 150ng/μL, 160ng/μL, 170ng/μL, 180ng/μL, 190ng/μL 또는 200ng/μL이다. 일부 구현예에서, 대조군 DNA 샘플의

농도는 50ng/μL, 100ng/μL, 150ng/μL 또는 200ng/μL이다. 일부 구현예에서, 대조군 DNA 샘플의 농도는 100ng/μL이다. 일부 구현예에서, 대조군 DNA 샘플은 동일한 농도를 갖는다. 일부 구현예에서, 대조군 DNA 샘플은 상이한 농도를 갖는다.

[0171] 일부 구현예에서, 키트는 완충제, 예를 들어, GTXpress TAQMAN® 시약 혼합물 또는 임의의 등가의 완충제를 추가로 포함할 수 있다. 일부 구현예에서, 완충제는 본원에 기재된 임의의 완충제를 포함한다.

[0172] 일부 구현예에서, 키트는 벡터(예를 들어, M13 벡터를 포함)와 같은 클로닝에 사용하기 위한 시약을 추가로 포함할 수 있다.

[0173] 일부 구현예에서, 키트는 DNA의 정제에 사용하기 위한 시약을 추가로 포함한다.

[0174] 일부 구현예에서, 키트는 대상체에서 각막 영양 장애를 검출하기 위한 키트를 사용하기 위한 설명서를 추가로 포함한다. 일부 구현예에서, 이러한 지침서는 본원에 기재된 프로토콜의 다양한 양태를 포함한다.

[0175] ***실험 연구***

[0176] 연구 코호트는 219건의 사례 및 60건의 대조군으로 구성되었다. 백인 그룹은 총 104건의 사례에 대한 70건의 개별 사례 및 33건의 가족 사례 + 38건의 대조군으로 구성되었고; 동아시아인 코호트는 총 75건의 사례에 대한 70건의 개별 사례 및 5건의 가족 사례 + 20건의 대조군으로 구성되었고; 히스패닉계인 그룹은 총 18건의 사례에 대한 13건의 개별 사례 및 5건의 가족 사례 + 1건의 대조군으로 구성되었고; 아프리카계 미국인은 총 18건의 사례에 대해 15건의 개별 사례 및 3건의 가족 사례로 구성되었고; 남아시아인 그룹은 총 5건의 사례에 대한 3건의 개별 사례 및 2건의 가족 사례 및 1건의 대조군으로 구성되었다(도 1 내지 6).

[0177] 샘플 및 대조군은 미국, 캐나다, 체코, 그리스, 브라질, 북아일랜드, 한국 및 멕시코의 클리닉으로부터 수집되었다. 대조군은 안과 질환의 개체 병력도 가족력도 갖지 않는 개체로부터 수집되었다. 각 클리닉은 CLEK 연구 및 KC 및 확장성 질환에 대한 세계적인 컨센서스 연구에 기초하여 KC를 진단하기 위한 기준을 이용했다. 요약하면, 모든 대상체는 포괄적인 안과 검사를 받았으며, KC의 진단은 플라시도-디스크 기반 반사를 동만한 각막 지형, 각막 단층 촬영 및 세극등 검사에 대한 임상적 소견을 기초로 했다. 각막 지형 및 각막 두께 측정법, 평균 각막곡률측정 값(K), 급격한 K, 최대 K, 가장 얇은 각막 두께 및 중앙 각막 두께는 Oculyzer II(Alcon Surgical, Ft. Worth, Tex., USA) 또는 Pentacam® HR(OCULUS Optikgerate GmbH, Wetzler, Germany)와 같은 Scheimpflug 카메라 시스템을 사용하여 측정되었다. 일부 위치에서, Schwind Sirius(Schwind Eye-Tech Solutions, Kleinostheim, Germany)를 또한 사용하여 고차 수차(HOA)를 진단했다. 가족력이 공지된 경우, 그것은 샘플 수집시 환자에 의해 개시되었다.

[0178] 샘플 수집은 iSWAB 수집 키트(Mawi DNA Technologies, Hayward, CA, USA)를 사용하여 수행되었다. 요약하면, 수집 키트는 4개의 구강 면봉과 전용 1.5mL 에펜도르프 튜브에 미개시된 방부제를 함유하는 1mL 용액을 함유했다. 환자는 0.5 내지 3.0㎍의 게놈 DNA의 DNA 수율을 보장하기에 충분한 상피 조직을 수집하는 4개의 면봉 각각으로 내부 볼을 문지르도록 요구되었다. 각 면봉을 각 구강 면봉으로부터 수집된 세포를 긁어 내도록 설계된 에펜도르프 튜브에 위치시켰다. 수집된 상피 세포를 함유하는 튜브를 사용할 준비가 될 때까지 4℃에서 저장했다.

[0179] QIAGEN Inc.(Hilden, Germany)로부터의 QIAamp® DNA 혈액 미니 키트를 사용하여 게놈 DNA 추출을 수행하였다. 전혈에 권장되는 DNA 추출 프로토콜을 모든 샘플에 대해 이용하였고, DNA는 키트에 제공된 150μl 용출 완충제에서 스핀 컬럼으로부터 용출되었다. 3.4ng/μL의 농도는 WES 라이브러리 제제에 필요한 최소값인 적어도 0.5μg를 생성하는 최소 허용 가능한 DNA 농도였다.

[0180] ACE Platform™(Personalis Inc., Menlo Park, CA)은 Illumina HiSeq 2000 상에서 Personalis에 의해 수행된 모든 전체 엑솜 서열분석(WES) 실행에 이용되었다. 전체 엑솜 ACE Platform™은 8,000개 이상의 유전자에 대한 조절 영역을 포함하여 엑솜 외부 영역에 대한 범위를 확대한다. 생성되는 서열 데이터는 Personalis에 의해 처리되었으며, 모든 사례 및 대조군에 대해 변이체 호출 포맷(VCF) 파일이 생성되었다. 각 VCF 파일은 인간 엑솜을 구성하는 약 22,000개의 유전자 내에서 발견된 약 150,000개의 변이체로 구성되었다.

[0181] VCF는 BCFtools 버전 1.3.1을 사용하여 처리하여 indel을 왼쪽 정렬시키고 표준화하고, 다중 대립 유전자 부위를 다수의 호출로 분할하고, 기준 염기가 공지된 기준((1000 게놈 상 1 및 3 GRCh37 기준)과 일치했는지를 확인했다. 이어서, VCFtools 버전 0.1.15를 사용하여 모든 기준 염기 호출 및 chr1-22XY 외부의 contig에서 호출

된 변이체를 제거했다. 이어서, BCFtools 버전 1.3.1을 사용하여 모든 샘플을 단일 변이체 '데이터베이스'로 병합하였고, 각 민족 그룹의 샘플을 하위 그룹으로 추출했다. 이어서, 하위 그룹을 PLINK 포맷으로 전환시키고, 각 변이체에 대한 대립 유전자 기록은 PLINK v1.90b3.38을 사용하여 사례 및 대조군에 대해 계수했다. 이어서, PLINK 결과 파일을 맞춤 BASH 스크립트를 사용하여 변형시킨 다음, 모든 변이체는 ANNOVAR를 사용하여 주석을 달았다.

[0182] 각 변이체를 둘러싸는 영역의 보존 수준을 결정하기 위해 3개의 상이한 점수 시스템으로 변이체에 주석을 달았다. 이들은 점수 범위가 -12.3에서 6.17까지인 GERP++였고, 6.17이 가장 보존되어 있으며, PhyloP는 척추동물 및 포유류 둘 다를 포함하는 40+ 게놈 정렬을 기반으로 하는 점수를 계산하고, SiPhy는 29개 게놈 정렬(포유류)을 이용하고 log 오즈비를 생성하고, 값이 높을수록 더 높은 보존을 나타낸다. 추가의 필터링은 60,706명의 관련 없는 개체의 데이터를 함유하는 엑솜 통합 컨소시엄(ExAC, http://exac.broadinstitute.org/)에 기록된 최소 대립 유전자 빈도(MAF) ≤ 0.05 또는 NA를 기반으로 했다. ExAc 하위 집단을 다음과 같은 샘플 민족 그룹에 일치시켰다: ExAc AFR(아프리카인/아프리카계 미국인), 아프리카계 미국인; ExAc NFE(비핀란드 유럽인), 백인; ExAc EAS(동아시아인), 동아시아인; 및 ExAc AMR(히스패닉계인(혼혈 미국인), 히스패닉계인.

[0183] 손상되고, 따라서 질환과 관련될 가능성이 가장 높은 변이체를 선택하기 위해, 다음 기준이 적용되었다: 미스센스, STOP 획득/손실, 넌센스 또는 프레임시프트/비-프레임쉬프트 InDel로서 분류된 변이체에 초점을 맞췄다. 이들 변이체는 주석, 시각화 및 통합 발견을 위한 데이터베이스를 사용하여 유전자 세트 농축 분석을 통해 주요 용어인 각막 또는 KC와 관련된 유전자 내의 것들로 추가로 여과되었다. 기능적 주석 차트 도구가 디폴트 카테고리 + 'GAD_Disease' 및 'GAD_Disease_Class'와 함께 사용되었고, 모든 농축된 용어의 목록은 유전자 계수 1 및 EASE 1.0으로 도출되었다. 최종적으로, 각 변이체에 대한 병리학은 7개의 공개된 방법: SIFT, PolyPhen 2 HDIV, PolyPhen 2 Hvar, LRT, MutationTaster, MutationAssessor, 및 FATHMM으로부터 인실리코 예측에서 평가했다. 각각의 도구는 엑손 DNA 서열에서 미스센스 변화로 인해 전사된 아미노산 서열 및 번역된 단백질에 대한 가능한 영향을 결정하는 것을 목표로 하고, 각각은 예측에 도달할 때 상이한 매트릭스를 고려한다. 변이체가 각 도구로부터 다음의 예측을 만족시킬 경우, 100% 병원성으로 분류될 수 있다: SIFT, *유해함*; PolyPhen 2 HDIV, *아마 손상/가능한 손상*; PolyPhen 2 HVar, *아마 손상/가능한 손상*; LRT, *유해함*; MutationTaster, *질환-유발-자동, 질환-유발*; MutationAssessor, *높음*; FATHMM, *유해함*. 양성 및/또는 일반적으로 분류된 변이체는 질환 프로파일과 관련이 있고 ExAC에 기록된 것보다 높은 MAF 수준으로 사례 샘플 내에 존재하는 경우에만 고려되었다. 이 연구에서, 일반적 변이체는 ExAC 내에서 1% 초과의 MAF, 즉 MAF (ExAC_All) > 0.01를 갖는 것으로 정의된다.

[0184] 각 샘플의 민족성을 프로파일링하기 위해, 염색체 기준에 의해 염색체 상에서 이용 가능한 공개적으로 이용 가능한 1000 게놈 상 3 VCF 데이터(The 1000 Genomes Project Consortium, 2015)(n=2,504)가 사용되었다. 연구 코호트 내의 샘플을 이 데이터에 대해 비교했다. 개별적인 1000 게놈 염색체 VCF를 KC 샘플에 따라 표준화하였다. 이어서, 모든 진행 분석은 PLINK v1.90b3.38을 사용하여 수행되었다.

[0185] 표준화된 VCF를 PLINK 포맷으로 전환시킨 다음, 1000 게놈 및 원추 각막 샘플에 걸쳐 dbSNP rs 수를 기반으로 하는 일치하는 변이체만을 유지시켰다. 변이체를 각 1000 게놈 염색체로부터 제거하고, 다음 파라미터를 기반으로 하는 원추 각막 데이터세트는 MAF> 0.2인 변이체 및 윈도우 크기, 50; 스텝 크기(변이체 계수), 5; 분산 팽창 인자(VIF) 임계치, 1.5에 기초하는 연결 불균형하에 있지 않는 것들만을 유지한다. 다중-대립 유전자 변이체를 추가로 제거하였다. 이어서, 1000 게놈 염색체 및 KC 데이터세트 모두를 단일 프로젝트로 병합시켰다. 이어서, 주요 구성 요소 분석(PCA)을 수행하였다. 샘플 고유값은 R 버전 3.2.5 (2016-04-14)를 사용하여 처음 3가지 주요 구성 요소에 대해 플롯팅했다. 1000 게놈을 그들 각각의 수퍼 모집단, 즉, 아프리카인/아프리카계 미국인, 히스패닉계인(혼혈 미국인), 동아시아인, 유럽인, 남아시아인으로 분류했다.

[0186] 클리닉에 의해 제공된 임상 기록에서 민족성이 언급되지 않은 KC 샘플의 민족성을 예측하기 위해, 간단한 다항 로지스틱 회귀 모델을 상기와 같이 여과된 1000 게놈 데이터를 사용하여 구축했다. 이 모델에서, 1000 게놈 수퍼 모집단이 결과였고, 처음 20개의 주요 구성 요소는 예측자였다. 수퍼 모집단을 예측하는 최고의 주요 구성 요소는 전진-후진 단계적 회귀 분석 및 베이지안(Bayesian) 정보 기준(BIC)을 사용하여 선택되었다. 이 모델은 수신기 작동 특성(ROC) 분석을 통해 0.987(95% CI: 0.982-0.992)의 곡선하 면적(AUC)을 달성했다. 이어서, 이 모델을 사용하여 1000 게놈 및 KC 샘플 모두의 민족성을 예측하고, 그들 각각의 예측 값을 플롯팅했다. 한 사례를 제외한 모두에서, KC 샘플의 예측된 민족성은 샘플의 선적 원점에 기초하여 추정된 민족성과 일치했다. 모든 모델링은 R을 사용하여 수행되었다.

[0187] 상대적 위험(RR) 점수는 각막 구조 및 기능에 직접 관련된 유전자 내에서 발견된 변이체의 서브세트에 대해 질환 예측에 대한 정량적 값을 할당하기 위해 생성되었다(도 7). 위험 점수의 계산에는 다음 단계가 사용되었다. 베이지안 로지스틱 회귀 모델은 먼저 결과로서 사례/대조군 및 예측자로서 하류스트림(downstream) 분석을 위해 선택된 변이체로 작제되었다. PhyloP 보존 점수는 모델에서 예측자로서 사용된 각 변이체에 대한 로그 오즈 규모로 공급되었고, 각각의 민족 하위 그룹에서 호출된 모든 변이체에 걸쳐 평균 PhyloP 점수 이전의 평균이 분석된다. 따라서, 이 모델은 사례 및 대조군에 대한 상대적 대립 유전자 기록을 고려한 각 변이체에 대한 오즈비(OR)와 변이체가 동정된 영역의 보존('보존 OR')을 생성하여: 보존이 클수록 OR을 증가시키고; 보존이 적을수록 감소시키도록 했다. 이어서, 위험 점수는 이전에 언급된 정의된 기준에 의해 손상 결과를 예측하는 인실리코 도구의 수를 곱하여 보존 OR로부터 직접 계산되었다. indel의 위험 점수는 현재의 인실리코 도구가 이들에 대한 예측을 제공할 수 없기 때문에 그들 각각의 보존 OR로서 남았다. 설명된 원추 각막 변형은 McFadden의 R2에 의해 정의된다.

[0188] WES 데이터의 이질성 및 민족성 하위 그룹의 확립: 연구 코호트는 5개 민족 그룹으로 구성되었다: 백인, 동아시아인, 히스패닉계인, 아프리카계 미국인 및 남아시아인. 이 연구의 민족적 다양성을 고려하고, 민족적 그룹에 걸쳐 KC의 발생률과 유병률의 공지된 변동에 비추어, 민족성이 연구 그룹의 유전자 프로파일에 영향을 미치는 방법이 결정되었다. PCA 이중 플롯을 사용하여 1000 게놈 상 3 VCF 데이터에 대한 전체 KC 코호트를 그래프화하였고; 샘플 코호트는 자연적으로 발생하는 모집된 변이체 패턴에 기초하여 하위 그룹으로 분리시켰다.

[0189] 유전자 변이체는 각 민족 그룹 내에서 다양한 빈도로 전체 엑솜에 대해 동정되었다. 증후성 및 비증후성 안 질환 모두와 관련되는 것으로 공지된 259개의 유전자에 위치된 총 1,117개의 변이체가 연구 코호트 내에서 동정되었다(도 1). 변이체는 본원에서 단백질 기능을 변경하는 것으로 예측되는 미스센스 단일 뉴클레오타이드 다형성(SNP) 및 코딩 삽입 및 결실(indel)로서 정의된다. 양성으로 분류된 변이체는 사례 샘플에 존재하는 경우 엑솜 통합 컨소시엄(ExAC)에 기록된 것보다 더 높은 최소 대립 유전자 빈도(MAF)로 포함되었다.

[0190] 유전자 또는 유전자가 위치된 유전자좌는 질환과 관련되는 것으로 동정되었다. 예를 들어, 결과는 rs3812954와 같은 *ZNF469* 유전자 내의 일반적 변이체는 KC의 병인에서 역할을 한다는 것을 지지한다. 이 변이체는 모든 사례 샘플 내에 18.3%의 비율(표 3)로, 백인 코호트 중 25.5% 및 동아시아인 코호트 내에 18.1% 비율로 존재했다. 이러한 유형의 변이체 중 다수는 민족간에 공유되었다.

[0191] *VSX1* 유전자 내의 일반적 변이체인 rs6138482는 연구 코호트에 20.8%의 MAF로 존재하였다. 백인, 히스패닉계인 및 아프리카계 미국인의 3개 민족 그룹에서 발견되며, 백인 그룹에서 33.3% 또는 102건의 사례 중 34건에서 가장 많이 발생했다. 개별 게놈 내의 임의의 변이체의 존재를 고려할 때, 변이체가 이형 접합체 또는 동종 접합체 형태로 발견되는지의 여부와 관계 없이 유전자형도 또한 고려되어야 한다.

[0192] 병리학을 예측하기 위한 희귀 변이체 및 위험 점수 전략의 제공: 대부분의 변이체는 특정의 개체, 즉 개인 변이체에서 발견되었고; 결과적으로, 전형적으로 GWAS 및 일반적 변이체에 적용된 전통적인 통계적 방법론은 데이터가 우리에게 제시한 이종 모델에 대한 중요성을 제공하지 못했다. 이러한 광범위한 범위의 유전자에 대한 발견 정도를 감안하여, 각막의 구조 및 기능과 관련된 유전자에 대한 심층 분석을 수행하였다. KC는 표현형이 각막에 영향을 미치는 질환이기 때문에, 각막의 유전자 내의 변이체에 대한 위험 인자를 정량화하는 것은, 일부 구현예에서, 임상 환경에서 진단 척도로서 사용된다.

[0193] 변이체의 그룹에 대한 유의성을 평가하기 위해, 선택된 변이체의 병리학을 예측하도록 작용하는 위험 인자를 할당하는 방법이 생성되었다. 이 분석을 위해, 각막 구조 및 기능과 관련된 48개의 유전자(도 7) 내에서 총 199개의 변이체가 표시된다.

[0194] 도 7은 각 변이체에 대한 게놈의 영역에 대한 보존으로 조정된 OR을 나열한다. 이 변이체 세트에 대한 ROC를 기반으로 하는 민감도 및 AUC는 백인 그룹(103건의 사례 샘플)의 경우 패널이 시간의 95%에 변이체를 성공적으로 동정했음을 알려준다.

[0195] 유전자 검사: 또한, 이 연구는 가족력으로 인해 위험에 처할 수 있거나 굴절 수술의 후보인 증상전 개체에 대한 유전자 검사를 지지한다. 증상이 나타나기 전에 KC가 발병할 위험을 이해하면 적절한 진단 및 치료를 보장하는 것을 도울 것이고, 이 질환으로 인한 신체적 불편함 및 시력 손실의 외상을 완화하는 것을 도울 수 있다. 정량적 위험 점수를 사용하여 각막의 구조 및 기능과 관련된 유전자 내의 희귀 변이체의 병리학을 평가할 수 있다. 이 모델은 다른 희귀 변이체 및 심지어 일반적 변이체를 포함하도록 확장될 수 있다. 변이체는 연구 코호트의 수가 제한되었기 때문에 이 도구를 입증하는데 사용되도록 보수적으로 선택되었고, 위험 점수는 그들이 취해지

는 샘플 세트에 관한 것임을 강조해야 한다.

표 1

[0196] 사례 샘플에 존재하는 각막 유전자로부터 희귀 변이체의 평균 수

민족성	평균 변이체 수	St. Dev.
백인	2.17	2.53
동아시아인	3.43	2.63
히스패닉계인	4.78	3.86
아프리카계 미국인	11.11	5.17

[0197] 각막 구조 및 기능에 관련된 희귀 변이체는 연구 코호트 내에서 발견된 더 큰 변이체 목록으로부터 도출되었다. 변이체는 1개 이상의 사례 샘플에서의 존재 및 민족 일치된 대조군에서의 0에 기초하여 추가로 선택되었다. 평균 변이체 계수는 아프리카계 미국인 코호트를 제외하고 사례당 2 내지 5개의 변이체의 범위였다(표 1).

[0198] 일부 구현예에서, 환자의 게놈 내의 3개 이상의 변이체에 기초한 고차 위험 플롯이 KC의 예측자로서 사용된다.

도면

도면1a

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
1	94461717	C	A	ABCA4	NM_000350:c.G6764T:p.S2255I	rs6666652	0.0802	C,EA,AA,SA
1	94564483	C	T	ABCA4	NM_000350:c.G635A:p.R212H	rs6657239	0.0407	C,EA,H,AA
1	94512565	C	A	ABCA4	NM_000350:c.G2828T:p.R943L	rs1801581	0.0000165	C,H
1	94473846	G	A	ABCA4	NM_000350:c.C5843T:p.P1948L	rs56142141	0.0306	C,H
1	94512565	C	T	ABCA4	NM_000350:c.G2828A:p.R943Q	rs1801581	0.0307	C,H
1	11249789	G	C	ANGPTL7	NM_021146:c.G153C:p.E51D	rs28990992	0.0245	C,EA
1	197074168	G	A	ASPM	NM_018136:c.C4213T:p.R1405C	rs139367209	0.0055	C,SA
1	36564818	C	T	COL8A2	NM_001294347:c.G269A:p.R90Q	rs75864656	0.0505	C,EA,H,AA,SA
1	36563777	G	A	COL8A2	NM_001294347:c.C1310T:p.T437M	rs117860804	0.0186	C,EA,H,SA
1	110151395	G	T	GNAT2	NM_005272:c.C319A:p.L107I	rs3738766	0.0501	C,SA
1	185958737	A	G	HMCN1	NM_031935:c.A3166G:p.T1056A	rs7539719	0.0638	C,EA,AA,SA
1	186099134	T	C	HMCN1	NM_031935:c.T12941C:p.V4314A	rs79183244	0.0077	EA,AA
1	183191324	C	A	LAMC2	NM_005562:c.C741A:p.D247E	rs2296306	0.0559	C,H,SA
1	102312412	G	A	OLFM3	NM_001288821:c.C118T:p.P40S	rs41287302	0.0222	C,H
1	12010469	G	T	PLOD1	NM_000302:c.G358T:p.A120S	rs2273285	0.0919	C,EA,H,AA,SA
1	156146640	G	A	SEMA4A	NM_001193302:c.G1742A:p.R581Q	rs41265017	0.0354	C,AA
1	59042388	C	G	TACSTD2	NM_002353:c.G441C:p.E147D	rs1062964	0.0479	C,H,AA,SA
1	215802242	C	T	USH2A	NM_206933:c.G15433A:p.V5145I	rs111033269	0.0031	C,EA
1	215821909	C	T	USH2A	NM_206933:c.G14543A:p.R4848Q	rs77211159	0.0122	C,EA
1	215821939	C	T	USH2A	NM_206933:c.G14513A:p.G4838E	rs41315587	0.0173	C,EA,AA,SA
1	215808022	T	C	USH2A	NM_206933:c.A15076G:p.K5026E	rs41308435	0.0134	C,EA,SA
1	215799170	T	C	USH2A	NM_206933:c.A15562G:p.S5188G	rs58257972	0.0135	C,EA,SA
1	215990479	C	T	USH2A	NM_206933:c.G9430A:p.D3144N	rs11120645	0.0265	C,H,AA
1	216011408	T	C	USH2A	NM_206933:c.A9296G:p.N3099S	rs41277194	0.0283	C,H,AA
1	216051157	C	T	USH2A	NM_206933:c.G8624A:p.R2875Q	rs12118814	0.0297	C,H,AA
1	216462662	T	A	USH2A	NM_007123:c.A1931T:p.D644V	rs1805048	0.0578	C,H,AA
1	216424275	C	G	USH2A	NM_007123:c.G2137C:p.G713R	rs696723	0.0257	C,H,AA,SA

도 1b로 계속

도 1a로 계속

도면1b

도 1a로부터

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
1	216051125	G	A	USH2A	NM_206933:c.C8656T:p.L2886F	rs41277200	0.052	C,H,AA,SA
1	215987222	T	C	USH2A	NM_206933:c.A9595G:p.N3199D	rs4129843	0.0553	C,SA
1	216011361	T	C	USH2A	NM_206933:c.A9343G:p.T3115A	rs56032526	0.0487	C,SA
2	215882749	G	T	ABCA12	NM_015657:c.C811A:p.P271T	rs148979792	0.0068	C,AA
2	73679956	C	T	ALMS1	NM_015120:c.C6299T:p.S2100L	rs28730854	0.0259	C,H,AA
2	73679866	T	C	ALMS1	NM_015120:c.T6209C:p.I2070T	rs10496192	0.1432	C,H,AA,SA
2	73678616	G	T	ALMS1	NM_015120:c.G4959T:p.K1653N	rs28730853	0.0272	EA,H
2	73679440	G	A	ALMS1	NM_015120:c.G5783A:p.R1928Q	rs17009061	0.0269	EA,H
2	29295866	T	C	C2orf71	NM_001029883:c.A1262G:p.K421R	rs17007544	0.0658	C,H,AA
2	228029513	C	G	COL4A3	NM_000091:c.C71G:p.A24G	rs184704920	0.0002	C,AA
2	228147093	A	G	COL4A3	NM_000091:c.A2501G:p.K834R	rs56226424	0.0124	C,EA
2	228121101	G	T	COL4A3	NM_000091:c.G976T:p.D326Y	rs55703767	0.1668	C,EA,H,AA,SA
2	228163453	C	A	COL4A3	NM_000091:c.C3807A:p.D1269E	rs57611801	0.0441	C,H,AA,SA
2	227917090	T	C	COL4A4	NM_000092:c.A2899G:p.I967V	rs80243096	0.0073	C,AA
2	227946893	C	G	COL4A4	NM_000092:c.G1634C:p.G545A	rs1800516	0.0282	C,AA
2	227872887	C	T	COL4A4	NM_000092:c.G4656A:p.M1552I	rs77104306	0.004	C,AA
2	227912247	G	A	COL4A4	NM_000092:c.C3233T:p.A1078V	rs79143859	0.0038	C,AA
2	227915847	C	T	COL4A4	NM_000092:c.G2996A:p.G999E	rs13027659	0.0117	C,H
2	238244781	T	C	COL6A3	NM_057166:c.A7141G:p.M2381V	rs11690358	0.0765	C,H
2	238262021	G	A	COL6A3	NM_057166:c.C4832T:p.P1611L	rs36117715	0.0455	C,H,AA
2	208988958	T	C	CRYGD	NM_006891:c.A130G:p.M44V	rs140206746	0.0082	C,H,SA
2	62069482	G	A	FAM161A	NM_001201543:c.C197T:p.T66I	rs145199539	0.0071	C,H
2	217498296	T	TGCT-GCCG-CC	IGFBP2	IGFBP2:NM_000597:exon1:c.50_50delinsTGCTGCCGCC	rs771452702	0	C,H,AA
2	217498311	T	C	IGFBP2	NM_000597:c.T65C:p.L22P	rs777294615	0	C,H,AA
2	113890284	G	A	IL1RN	NM_173842:c.G370A:p.A124T	rs45507693	0.003	C,EA

도 1au로 계속

도 1c로 계속

도면1c

도 1b로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
2	135744007	T	C	MAP3K19	NM_001018044:c.A2096G:p.E699G	rs3905317	0.0417	C,EA
2	135744356	G	A	MAP3K19	NM_001018044:c.C1747T:p.R583C	rs56211316	0.0033	EA,H
2	135744416	C	G	MAP3K19	NM_001018044:c.G1687C:p.E563Q	rs1112542	0.0536	C,EA
2	171371469	G	A	MYO3B	NM_001083615:c.G3328A:p.V1110I	rs34546065	0.0183	C,EA,AA,SA
2	171375968	C	T	MYO3B	NM_001083615:c.C3412T:p.R1138C	rs56052422	0.0147	C,EA,AA,SA
2	209204243	G	A	PIKFYVE	NM_015040:c.G4774A:p.G1592R	rs148994064	0.0034	EA,H
2	1651959	C	T	PXDN	NM_012293:c.G3593A:p.R1198Q	rs6723697	0.0037	C,AA
2	1647242	C	A	PXDN	NM_012293:c.G3850T:p.V1284L	rs147066927	0.0118	C,SA
2	234255548	T	C	SAG	NM_000541:c.T1208C:p.V403A	rs1046976	0.1121	C,EA,H,AA
3	63898360	G	GG-CAGCA	ATXN7	NM_001177387:c.86_86delinsGGCAGCA:ATXN7	rs576518931	0.1071	C,EA,H,AA,SA
3	63898390	A	C	ATXN7	NM_001177387:c.A116C:p.Q39P	rs868854400	NA	EA,H,AA
3	130285929	C	T	COL6A6	NM_001102608:c.C1666T:p.P556S	rs59021909	0.0489	C,EA,H,AA,SA
3	196771513	G	A	DLG1	NM_001204388:c.C2348T:p.P783L	rs34492126	0.0435	C,AA
3	100948418	G	A	IMPG2	NM_016247:c.C3439T:p.P1147S	rs111784356	0.0061	C,H,AA
3	49162583	C	T	LAMB2	NM_002292:c.G2740A:p.G914R	rs35713889	0.0333	C,H
3	195477786	C	T	MUC4	NM_138297:c.G2984A:p.G995E	rs6808605	0.096	C,H,AA
3	195517909	G	A	MUC4	NM_018406:c.C542T:p.T181I	rs729593	0.0238	C,H,AA,SA
3	123419117	TTC	-	MYLK	NM_053026:c.2989_2991del:p.997_997del	rs372794395	0.0684	C,EA,AA
3	123419782	G	A	MYLK	NM_053026:c.C2326T:p.R776C	rs3732485	0.0274	C,EA,H,AA
3	123453061	A	G	MYLK	NM_053025:c.T782C:p.V261A	rs3796164	0.1132	C,EA,H,AA,SA
3	123419062	T	C	MYLK	NM_053026:c.A3046G:p.T1016A	rs75370906	0.0186	C,H,AA
3	123451932	G	A	MYLK	NM_053025:c.C1327T:p.P443S	rs35156360	0.0152	C,SA
3	123512627	G	T	MYLK	NM_053025:c.C62A:p.P21H	rs28497577	0.1263	C,EA,H,AA,SA
3	132403418	C	T	NPHP3	NM_153240:c.G3550A:p.A1184T	rs34391943	0.0086	C,SA
3	193336676	C	T	OPA1	NM_130831:c.C467T:p.A156V	rs34307082	0.0216	C,AA
3	16419309	C	T	RFTN1	NM_015150:c.G742A:p.E248K	rs34276015	0.0513	C,H,SA

도 1av로 계속

도 1d로 계속

도면1d

도 1c로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
4	76811175	G	T	PPEF2	NM_006239:c.C352A:p.R118S	rs28436183	0.128	C,EA,AA
4	76811175	G	A	PPEF2	NM_006239:c.C352T:p.R118C	rs28436183	0.01018	C,EA,AA
4	76788564	C	T	PPEF2	NM_006239:c.G1658A:p.R553K	rs34155925	0.0387	C,H,AA
4	76788499	T	A	PPEF2	NM_006239:c.A1723T:p.S575C	rs17000961	0.0387	C,H,AA
4	121719544	A	T	PRDM5	NM_001300823:c.T973A:p.S325T	rs140634372	0.022	C,AA
4	121739867	T	A	PRDM5	NM_001300823:c.A491T:p.K164I	rs146268537	0.0104	C,H
4	16020080	T	G	PROM1	NM_001145851:c.A841C:p.S281R	rs182096110	0.0026	EA,AA
5	178563002	C	T	ADAMTS2	NM_014244:c.G1993A:p.G665R	rs35372714	0.0078	C,EA
5	89979518	C	T	ADGRV1	NM_032119:c.C5780T:p.T1927M	rs17544552	0.074	C,EA,H,AA
5	90445854	A	T	ADGRV1	NM_032119:c.A18440T:p.Y6147F	rs866329006	NA	C,EA,H,AA,SA
5	140953563	T	TG-GAGGA	DIAPH1	NM_001079812:c.1827_1827delinsTCCTCCA:DIAPH1	rs761444075	0.0056	C,EA,H,SA
5	178409927	G	A	GRM6	NM_000843:c.C2420T:p.A807V	rs17078874	0.0716	C,H,AA
5	121412890	C	G	LOX	NM_001178102:c.G253C	rs2288393	NA	C,EA,H,AA
5	121413208	C	T	LOX	NM_002317:c.G473A:p.R158Q	rs1800449	0.1728	C,EA,H,AA
5	149247721	C	T	PDE6A	NM_000440:c.G2136A:p.M712I	rs574549728	0.00004942	C,H
5	33963870	C	T	SLC45A2	NM_001012509:c.G814A:p.E272K	rs26722	0.107	C,H,AA,SA
6	31583312	G	A	AIF1	NM_001623:c.G40A:p.G14R	rs2736182	0.0554	C,EA,H,AA,SA
6	66204970	C	T	EYS	NM_198283:c.G334A:p.V112I	rs112609906	0.0086	C,EA,SA
6	64431505	C	T	EYS	NM_001142800:c.G8422A:p.A2808T	rs111991705	0.0098	EA,AA,SA
6	111983038	G	C	FYN	NM_153047:c.C1509G:p.D503E	rs28763975	0.0091	C,SA
6	76640803	G	A	IMPG1	NM_001282368:c.C1876T:p.R626W	rs10943299	0.1217	C,EA,AA
6	72984123	C	T	RIMS1	NM_014989:c.C3470T:p.P1157L	rs41265501	0.0214	C,AA
7	20687604	A	G	ABCB5	NM_001163941:c.A1109G:p.D370G	rs61732039	0.1118	C,EA,H,AA
7	20685484	C	A	ABCB5	NM_001163941:c.C784A:p.Q262K	rs2074000	0.0831	C,EA,H,SA
7	20683170	T	C	ABCB5	NM_001163941:c.T593C:p.V198A	rs150545949	0.0101	C,H
7	20725325	A	T	ABCB5	NM_178559:c.A541T:p.K181X	rs76179099	0.0023	C,H

도 1aw로 계속 →

도 1e로 계속

도면1e

도 1d로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
7	20767981	T	C	ABCB5	NM_178559:c.T1435C:p.F479L	rs117749018	0.0095	C,AA
7	20768077	A	T	ABCB5	NM_178559:c.A1531T:p.I511L	rs117497357	0.0326	C,H
7	20793113	A	G	ABCB5	NM_178559:c.A2225G:p.D742G	rs58795451	0.0107	C,H,AA
7	93540153	G	C	GNGT1	NM_021955:c.G148C:p.E50Q	rs17243826	0.0214	C,H,AA,SA
7	93540153	G	A	GNGT1	NM_021955:c.G148A:p.E50K	rs17243826	0.0379	C,H,AA,SA
7	81359051	C	T	HGF	NM_000601:c.G910A:p.E304K	rs5745687	0.0447	C,H
7	22771039	T	A	IL6	NM_000600:c.T486A:p.D162E	rs13306435	0.0256	C,EA,H
7	100552627	A	G	MUC3A	NM_005960:c.A3208G:p.S1070G	rs112039162	0.0446	C,EA,H,AA,SA
7	106509331	C	A	PIK3CG	NM_001282426:c.C1325A:p.S442Y	rs17847825	0.1176	C,EA,H,AA,SA
7	106509571	A	G	PIK3CG	NM_001282426:c.A1565G:p.N522S	rs61749915	0.0128	C,H
7	106522592	A	G	PIK3CG	NM_001282426:c.A2569G:p.T857A	rs28763991	0.0324	C,EA,H,AA,SA
8	10467647	G	C	RP1L1	NM_178857:c.C3961G:p.Q1321E	rs200373757	0.0316	C,AA,SA
8	10466089	G	C	RP1L1	NM_178857:c.C5519G:p.A1840G	rs77968698	0.0349	C,AA,SA
8	10465990	T	C	RP1L1	NM_178857:c.A5618G:p.D1873G	rs200622636	0.00000918	C,EA
8	10465012	G	A	RP1L1	NM_178857:c.C6596T:p.P2199L	rs75797924	0.0584	C,EA,AA,SA
8	10466161	C	T	RP1L1	NM_178857:c.G5447A:p.G1816D	rs79019225	0.0351	C,EA,AA,SA
8	10480377	G	C	RP1L1	NM_178857:c.C335G:p.T112S	rs6601495	0.0565	C,H
8	10464604	T	C	RP1L1	NM_178857:c.A7004G:p.H2335R	rs117007660	0.0308	C,H,AA
9	101778272	A	C	COL15A1	NM_001855:c.A1518C:p.E506D	rs35250850	0.073	C,AA,SA
9	137726950	C	T	COL5A1	NM_000093:c.C5270T:p.T1757M	rs2229817	0.0121	C,EA
9	137593099	G	A	COL5A1	NM_000093:c.G574A:p.D192N	rs138579182	0.0169	C,H
9	140637837	G	T	EHMT1	NM_001145527:c.G838T:p.V280F	rs761131393	0.0026	C,EA,H,AA,SA
9	124048461	T	C	GSN	NM_001258029:c.T40C:p.W14R	rs12343736	0.0555	C,EA,H,AA
9	124065224	G	A	GSN	NM_000177:c.G385A:p.A129T	rs2230287	0.0577	C,EA,H,AA
9	124088908	C	G	GSN	NM_000177:c.C1688G:p.T563S	rs77681311	0.0342	C,H
9	124089692	C	T	GSN	NM_000177:c.C1847T:p.T616M	rs76463933	0.0479	C,H,AA
9	19619683	G	A	SLC24A2	NM_001193288:c.C977T:p.P326L	rs199744137	0.000099	C,EA

도 1ax로 계속 →

도 1f로 계속

도면1f

도 1e로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
9	19785979	G	A	SLC24A2	NM_001193288:c.C886T:p.R296C	rs79471093	0.0008	C,EA
10	73571765	T	C	CDH23	NM_001171933:c.T2653C:p.F885L	rs45583140	0.0937	C,AA
10	73544093	C	G	CDH23	NM_022124:c.C5418G:p.D1806E	rs74145660	0.0145	C,EA
10	73558128	G	A	CDH23	NM_001171933:c.G127A:p.V43I	rs41281334	0.0496	C,EA,SA
10	54531226	C	T	MBL2	NM_000242:c.G170A:p.G57E	rs1800451	0.0366	C,SA
10	54531242	G	A	MBL2	NM_000242:c.C154T:p.R52C	rs5030737	0.0569	C,SA
10	26434455	G	T	MYO3A	NM_017433:c.G2497T:p.A833S	rs33947968	0.0645	C,H,SA
10	55780140	G	A	PCDH15	NM_001142765:c.C2350T:p.R784W	rs138010738	0.0005	C,AA
10	55892642	T	C	PCDH15	NM_001142767:c.A1799G:p.N600S	rs61731389	0.0332	C,H,AA
10	91222287	A	C	SLC16A12	NM_213606:c.T49G:p.W17G	rs3740030	0.0835	C,EA,H,AA
11	61730553	T	C	BEST1	NM_001139443:c.T1747C:p.S583P	rs17185413	0.2022	C,H,AA,SA
11	1212938	C	T	MUC5AC	공지되지 않음	rs34200684	0.0006	C,H,AA
11	1267475	T	C	MUC5B	NM_002458:c.T9365C:p.M3122T	rs58125533	0.0537	C,EA,AA,SA
12	58004070	G	A	ARHGEF25	NM_001111270:c.G71A:p.R24H	rs113892147	0.0303	C,AA
12	88472996	C	T	CEP290	NM_025114:c.G5237A:p.R1746Q	rs61941020	0.0119	C,SA
12	48368541	C	T	COL2A1	NM_033150:c.G3784A:p.V1262I	rs12721427	0.0549	C,EA,AA,SA
12	53185492	C	T	KRT3	NM_057088:c.G1297A:p.E433K	rs61929765	0.125	C,EA,H,AA
12	52867190	C	T	KRT6C	NM_173086:c.G332A:p.G111D	rs394598	0.0524	C,EA,H,AA,SA
13	99479139	T	C	DOCK9	공지되지 않음	rs17709314	0.0999	C,H
13	99554621	G	A	DOCK9	NM_001130049:c.C1304T:p.A435V	rs62620184	0.0448	C,H,SA
13	20797025	A	T	GJB6	NM_001110221:c.T595A:p.S199T	rs111033338	0.0047	C,H
14	32561296	T	C	ARHGAP5	NM_001030055:c.T1421C:p.V474A	rs200111638	0.001	C,EA,H
14	32561313	C	T	ARHGAP5	NM_001030055:c.C1438T:p.R480X	rs201986816	0.0142	C,EA,H,AA
14	32561340	G	A	ARHGAP5	NM_001030055:c.G1465A:p.E489K	rs78337553	0.013	C,EA,H,AA,SA
14	32561316	G	T	ARHGAP5	NM_001030055:c.G1441T:p.E481X	rs200628183	0.0141	C,EA,H,AA,SA
14	32562733	A	G	ARHGAP5	NM_001030055:c.A2858G:p.N953S	rs151151743	0.0036	H,AA
14	74970041	A	G	LTBP2	NM_000428:c.T4769C:p.V1590A	rs139932140	0.0078	C,EA

도 1ay로 계속 →

도 1g로 계속

도면1g

도 1f로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
14	21790040	G	T	RPGRIP1	NM_020366:c.G1639T:p.A547S	rs10151259	0.2105	C,EA,AA,SA
14	88904567	G	A	SPATA7	NM_001040428:c.G1505A:p.R502Q	rs10139784	0.0145	C,EA,AA
15	87099508	G	A	AGBL1	NM_152336:c.G2911A:p.G971S	rs73459659	0.0227	C,AA,SA
15	87066168	G	A	AGBL1	NM_152336:c.G2545A:p.V849M	rs144777747	0.0135	C,H,SA
15	87099481	A	G	AGBL1	NM_152336:c.A2884G:p.K962E	rs8027697	0.0032	H,AA
15	73029268	A	G	BBS4	NM_001252678:c.A898G:p.M300V	rs2277596	0.0007	C,EA
15	63988400	G	C	HERC1	NM_003922:c.C5044G:p.L1682V	rs74814914	0.0286	C,H
15	74219599	T	G	LOXL1	NM_005576:c.T475G:p.S159A	rs78803776	0.0136	C,H,AA
15	65917355	T	G	SLC24A1	NM_001301031:c.T937G:p.L313V	rs35571449	0.0522	C,EA,H
15	30026582	T	C	TJP1	NM_003257:c.A1412G:p.N471S	rs2229517	0.0092	C,AA
15	31352749	G	T	TRPM1	NM_001252020:c.C1312A:p.P438T	rs141540242	0.009	C,H
15	31362148	C	G	TRPM1	NM_001252030:c.G299C:p.G100A	rs138133192	0.0091	C,H
15	31294714	C	A	TRPM1	NM_001252020:c.G4240T:p.E1414X	rs3784589	0.0653	C,H,AA,SA
16	16276292	T	C	ABCC6	NM_001171:c.A2224G:p.I742V	rs59593133	0.018	C,AA
16	16276345	C	T	ABCC6	NM_001171:c.G2171A:p.R724K	rs58073789	0.015	C,AA
16	16302586	T	C	ABCC6	NM_001171:c.A793G:p.R265G	rs72657698	0.0598	C,EA,AA,SA
16	77468558	G	C	ADAMTS18	NM_199355:c.C35G:p.P12R	rs200952997	0.0037	C,AA
16	77328990	C	A	ADAMTS18	NM_199355:c.G2836T:p.A946S	rs12935394	0.1312	C,EA,H,AA,SA
16	77327005	G	A	ADAMTS18	NM_199355:c.C3157T:p.R1053W	rs148703569	0.0015	C,H
16	77334293	C	A	ADAMTS18	NM_199355:c.G2541T:p.M847I	rs114018664	0.003	H,AA
16	57015091	G	C	CETP	NM_001286085:c.G988C:p.A330P	rs5880	0.0508	C,H,SA
16	81185412	C	T	PKD1L2	공지되지 않음	rs34444956	0.2092	C,EA,H,AA,SA
16	88493940	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G62A:p.R21H	rs145178398	0.0118	C,AA,SA
16	88496681	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G2803A:p.E935K	rs117995699	0.0023	C,EA
16	88504853	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G10891A:p.G3631R	rs3812951	0.0199	C,EA
16	88502208	A	T	ZNF469	NM_001127464:c.A8246T:p.D2749V	rs3812954	0.0577	C,EA,H,AA
16	88495163	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G1285A:p.A429T	rs113937803	0.0261	C,EA,H,AA

도 1az로 계속 →

도 1h로 계속

도면1h

도 1g로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
16	88495367	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G1489A:p.G497R	rs28723506	0.097	C,EA,H,AA,SA
16	88502090	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G8128A:p.A2710T	rs3812955	0.0204	C,EA,SA
16	88496786	GGCG-GC	-	ZNF469	NM_001127464:c.2908_2913del:p.970_971del	rs775423936	0.0002	C,H
16	88497219	G	T	ZNF469	NM_001127464:c.G3257T:p.R1086L	rs568046708	0.0035	C,H,AA
16	88500137	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G6175A:p.A2059T	rs144986357	0.0008	C,H,AA
16	88500348	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G6386A:p.R2129K	rs13334190	0.0647	C,EA
16	88503039	A	C	ZNF469	NM_001127464:c.A9077C:p.E3026A	rs139565761	0.001	C,H,AA
16	88504350	C	G	ZNF469	NM_001127464:c.C10388G:p.P3463R	rs183437633	0.001	C,H,AA
16	88498076	C	A	ZNF469	NM_001127464:c.C4114A:p.P1372T	rs145158875	0.0008	C,H,AA
16	88497350	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C3388T:p.P1130S	rs184894059	0.0009	H,AA
16	88499910	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G5948A:p.G1983D	rs79155191	0.0052	H,AA
16	88503912	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G9950A:p.R3317H	rs79339739	0.0012	H,AA
17	6328964	C	A	AIPL1	NM_001033054:c.G782T:p.R261L	rs150427474	0.0038	C,H
17	47284735	T	C	GNGT2	NM_001198754:c.A50G:p.Q17R	rs35638197	0.0354	C,H,AA
17	36483847	G	C	GPR179	NM_001004334:c.C5605G:p.Q1869E	rs4399578	0.0157	C,H,AA
17	7915912	C	T	GUCY2D	NM_000180:c.C2101T:p.P701S	rs34598902	0.0516	C,EA,H,AA,SA
17	39023381	G	A	KRT12	NM_000223:c.C58T:p.R20W	rs17566772	0.0752	C,AA
17	39661366	G	C	KRT13	NM_002274:c.C437G:p.A146G	rs760134	0.0535	C,EA,H,AA
17	39661366	G	C	KRT13	NM_002274:c.C437G:p.A146G	rs760134	0.0535	C,EA,H,AA
17	39671724	T	C	KRT15	NM_002275:c.A1247G:p.K416R	rs2305556	0.1695	C,EA,H,AA
17	39767694	C	T	KRT16	NM_005557:c.G674A:p.R225Q	rs142812826	0.0002	C,AA
17	39768874	C	T	KRT16	NM_005557:c.G67A:p.G23S	rs7226192	0.0079	C,H
17	39092735	C	A	KRT23	NM_015515:c.G121T:p.A41S	rs34861030	0.02	C,EA,AA,SA
17	39502849	T	G	KRT33A	NM_004138:c.A948C:p.R316S	rs149308293	0.0011	C,EA
17	5424906	C	G	NLRP1	NM_033006:c.G3631C:p.V1211L	rs11653832	0.0486	C,EA,AA,SA
17	5437285	G	A	NLRP1	NM_033006:c.C2894T:p.T965I	rs34733791	0.0476	C,EA,AA,SA

도 1ba로 계속

도 1i로 계속

도면1i

도 1h로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
17	5433966	T	C	NLRP1	NM_033006:c.A3265G:p.M1089V	rs35596958	0.048	C,EA,AA,SA
17	5436263	C	T	NLRP1	NM_033006:c.G3085A:p.V1029M	rs2301582	0.3248	C,EA,H,AA,SA
17	5445243	G	A	NLRP1	NM_001033053:c.C2633T:p.T878M	rs11657747	0.0442	C,EA,AA,SA
17	5461671	G	C	NLRP1	NM_001033053:c.C2345G:p.T782S	rs52795654	0.0525	C,EA,AA,SA
17	5462417	C	A	NLRP1	NM_001033053.2:c.G1599T:p.Q533H	rs112191372	0.004268	C,H
17	5463279	G	C	NLRP1	NM_001033053:c.C737G:p.T246S	rs11651595	0.044	C,EA,AA,SA
17	5485367	A	T	NLRP1	NM_001033053:c.T464A:p.L155H	rs12150220	0.3749	C,EA,H,AA,SA
17	6441376	G	A	PITPNM3	NM_001165966:c.C49T:p.P17S	rs28493751	0.0842	C,EA,H,AA
18	18619444	G	A	ROCK1	NM_005406:c.C1040T:p.T347M	rs113763420	0.0004	C,AA
18	18534948	G	C	ROCK1	NM_005406:c.C3649G:p.Q1217E	rs201390233	0.0734	C,EA,H,AA,SA
18	53253385	AGCAG-CAG-CAG-CAGC	-	TCF4	인트로닉	NA	NA	C,EA
19	10071347	C	T	COL5A3	NM_015719:c.G5071A:p.V1691I	rs2277969	0.2105	C,EA,H,AA,SA
19	46124517	C	T	EML2	NM_012155:c.G1070A:p.R357H	rs3816045	0.0228	C,EA,H,AA,SA
19	49398405	C	T	TULP2	NM_003323:c.G364A:p.G122S	rs34378208	0.0778	C,EA,H,AA
19	22847163	G	A	ZNF492	NM_020855:c.G692A:p.G231D	rs199946960	0.0432	C,EA
19	22846680	G	C	ZNF492	NM_020855:c.G209C:p.R70T	rs12975335	0.0301	C,EA,H,AA
20	25060096	C	T	VSX1	NM_001256271:c.G479A:p.G160D	rs74315433	0.0021	C,EA
20	25059442	C	T	VSX1	NM_199425:c.G650A:p.R217H	rs6138482	0.2063	C,EA,H,AA
21	46931109	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G4309A:p.D1437N	rs12483377	0.1125	C,EA
21	47532456	G	A	COL6A2	NM_001849:c.G679A:p.D227N	rs35881321	0.0211	C,H,AA
21	47532276	G	A	COL6A2	NM_001849:c.G499A:p.G167S	rs115957676	0.001	EA,AA
22	31289477	G	C	OSBP2	NM_001282742:c.G650C:p.S217T	rs35988107	0.0075	C,SA
X	131216454	G	A	FRMD7	NM_001306193:c.C797T:p.S266L	rs5977625	0.0481	C,AA,SA
X	38145324	T	A	RPGR	NM_001034853:c.A2928T:p.E976D	rs775098930	NA	C,SA

도 1bb로 계속

도 1j로 계속

도면1j

도 1i로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
X	38145451	T	C	RPGR	NM_001034853:c.A2801G:p.E934G	rs751314374	0.01	C,SA

독특한 변이체

1	103355059	G	T	COL11A1	NM_080630:c.C4068A:p.D1356E	rs55821405	0.0029
1	36564213	C	G	COL8A2	NM_001294347:c.G874C:p.G292R	rs199786966	0.0004
1	36565674	C	T	COL8A2	NM_005202:c.G170A:p.R57H	rs779010935	0.000025
1	36565837	C	T	COL8A2	NM_005202:c.G7A:p.G3R	rs115156902	0.007
1	147380823	T	G	GJA8	NM_005267:c.T741G:p.I247M	rs80358202	0.0032
1	35227162	C	T	GJB4	NM_153212:c.C307T:p.R103C	rs9426009	0.0186
1	186092103	C	T	HMCN1	NM_031935:c.C12250T:p.H4084Y	rs41317489	0.0097
1	152187935	C	T	HRNR	NM_001009931:c.G6170A:p.R2057Q	rs61814938	0.0093
1	152882889	C	T	IVL	NM_005547:c.C616T:p.P206S	NA	0.0007
1	209823425	G	A	LAMB3	NM_001017402:c.C67T:p.R23C	rs115191959	0.0003
1	11189856	C	T	MTOR	NM_004958:c.G5653A:p.V1885I	rs139043855	0.0000165
1	11272422	G	A	MTOR	NM_004958:c.C3508T:p.R1170C	rs746532612	0.00000824
1	11272469	C	T	MTOR	NM_004958:c.G3461A:p.R1154Q	rs768076455	0.0000247
1	11298591	G	A	MTOR	NM_004958:c.C1870T:p.R624C	rs780398729	0.0002
1	11307762	T	C	MTOR	NM_004958:c.A1145G:p.N382S	rs146393749	0.0048
1	186370281	C	G	OCLM	NM_022375:c.C104G:p.S35C	rs180959681	0.0096
1	211654619	G	A	RD3	NM_001164688:c.C139T:p.R47C	rs34049451	0.0015
1	47882574	G	C	FOXE3	NM_012186:c.G587C:p.G196A	rs281865461	0.0023
1	47882588	G	A	FOXE3	NM_012186:c.G601A:p.V201M	rs530072475	0.0455
1	154938662	T	C	SHC1	NM_001130040:c.A1228G:p.M410V	rs8191979	0.0000178
1	154942864	G	A	SHC1	NM_001130040:c.C139T:p.P47S	rs563504056	0.0018

도 1bc로 계속

도 1k로 계속

도면1k

도 1j로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
1	154942911	G	A	SHC1	NM_001130040:c.C92T:p.P31L	rs115641580	0.0068	
1	11333812	C	T	UBIAD1	NM_013319:c.C224T:p.S75F	rs114000606	0.0063	
1	216420214	G	T	USH2A	NM_007123:c.C2522A:p.S841Y	rs111033282	0.0035	
1	216243517	T	C	USH2A	NM_206933:c.A5975G:p.Y1992C	rs41303287	0.0064	
1	216011442	C	T	USH2A	NM_206933:c.G2262A:p.E3088K	rs56056328	0.0000833	
1	228109286	C	T	WNT9A	NM_003395:c.G1031A:p.R344H	rs552502207	0.002	
2	215821412	C	T	ABCA12	NM_015657:c.G5254A:p.V1752I	rs145980660	0.019	
2	73675525	A	G	ALMS1	NM_015120:c.A1868G:p.H623R	rs41291187	0.0007	
2	228029515	C	T	COL4A3	NM_000091:c.C73T:p.P25S	rs139271412	NA	
2	228142188	T	C	COL4A3	NM_000091:c.T2044C:p.C682R	NA	0.0042	
2	228158021	C	T	COL4A3	NM_000091:c.C3325T:p.P1109S	rs55816283	0.0028	
2	228172594	T	C	COL4A3	NM_000091:c.T4421C:p.L1474P	rs200302125	0.0000835	
2	227872865	G	A	COL4A4	NM_000092:c.C4678T:p.R1560C	rs200973262	0.0042	
2	227920747	C	T	COL4A4	NM_000092:c.G2630A:p.R877Q	rs150979437	0.0078	
2	227924228	G	A	COL4A4	NM_000092:c.C2276T:p.P759L	rs36121515	0.0047	
2	227927294	C	T	COL4A4	NM_000092:c.G2008A:p.V670I	rs34236495	0.000057	
2	227973559	G	T	COL4A4	NM_000092:c.C683A:p.P228Q	rs749481247	NA	
2	227973575	CCG-GAGG	-	COL4A4	NM_000092:c.661_667del:p.P221fs	NA	0.0000414	
2	227973980	G	A	COL4A4	NM_000092:c.C617T:p.P206L	rs537557592	0.0324	
2	189932764	G	A	COL5A2	NM_000393:c.C1378T:p.P460S	rs35830636	0.0066	
2	169764141	A	C	G6PC2	NM_021176:c.A620C:p.Y207S	rs2232323	0.00000825	
2	113535653	C	A	IL1A	NM_000575:c.G526T:p.D176Y	rs1801715	0.0014	
2	113539246	C	T	IL1A	NM_000575:c.G254A:p.R85Q	rs3783531	0.0005	
2	135744019	G	C	MAP3K19	NM_001018044:c.C2084G:p.S695C	rs142728110	0.0036	
2	135744373	G	A	MAP3K19	NM_001018044:c.C1730T:p.S577L	rs55867035	0.0087	
2	135745304	A	G	MAP3K19	NM_001018044:c.T799C:p.Y267H	rs140022497	0.0002	

도 1bd로 계속

도 1l로 계속

도면11

도 1k로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
2	209138313	G	A	PIKFYVE	NM_001178000:c.G178A:p.A60T	rs199642033	NA	
2	209168938	T	C	PIKFYVE	NM_152671:c.T1073C:p.V358A	NA	0.0016	
2	209179036	G	A	PIKFYVE	NM_015040:c.G1715A:p.R572Q	rs146158348	0.0028	
2	209204738	T	G	PIKFYVE	NM_015040:c.T4814G:p.V1605G	rs61752191	0.0000497	
2	1664701	G	A	PXDN	NM_012293:c.C1789T:p.R597W	rs373022614	NA	
2	1652088	G	T	PXDN	NM_012293:c.C3464A:p.A1155E	NA	0.0023	
3	130284063	T	C	COL6A6	NM_001102608:c.T887C:p.I296T	rs139500727	0.004	
3	141497506	G	C	GRK7	NM_139209:c.G380C:p.S127T	rs35318124	0.0156	
3	121500697	G	A	IQCB1	NM_001023571:c.C904T:p.R302C	rs11920543	0.0257	
3	3887508	C	G	LRRN1	NM_020873:c.C1183G:p.L395V	rs35362954	0.0002	
3	152150657	CTG-	-	MBNL1	NM_207293:c.497_505del:p.166_169del	rs532866577	0.000033	
3	123385116	CAGCTG C	T A	MYLK	NM_053026:c.G3574A:p.V1192M	rs780094038	0.0000991	
3	123419283	G		MYLK	NM_053026:c.C2825T:p.S942F	rs200423083		

도 1be로 계속

도 1m으로 계속

도면1m

도 1l로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
3	123444833	C	T	MYLK	NM_053026:c.G1402A:p.V468I	rs199868497	0.0004	
3	123471343	C	T	MYLK	NM_053025:c.G208A:p.G70R	rs779602599	0.00000841	
3	123512528	C	T	MYLK	NM_053025:c.G161A:p.G54E	rs767453947	0.0000331	
3	193332522	C	A	OPA1	NM_015560:c.C43A:p.Q15K	rs75414918	0.0068	
3	12626632	T	G	RAF1	NM_002880:c.A1657C:p.N553H	rs745876012	0.00000824	
3	49398403	G	A	RHOA	NM_001313943:c.C505T:p.L169F	rs909269855	NA	
4	114279628	T	C	ANK2	NM_001148:c.T9854C:p.I3285T	rs36210417	0.0082	
4	47954624	C	T	CNGA1	NM_001142564:c.G302A:p.R101Q	rs76537883	0.0122	
4	187122332	G	A	CYP4V2	NM_207352:c.G823A:p.E275K	rs34745240	0.0272	
4	187118720	G	A	CYP4V2	NM_207352:c.G638A:p.S213N	rs34331648	0.0077	
4	76809396	G	A	PPEF2	NM_006239:c.C503T:p.T168I	rs61756411	0.0098	
4	154625951	C	A	TLR2	NM_003264:c.C1892A:p.P631H	rs5743704	0.0275	
5	89979871	G	A	ADGRV1	NM_032119:c.G6133A:p.G2045R	rs41308846	0.0044	
5	140953564	GGAG- GAG- GAGGA	-	DIAPH1	NM_001079812:c.1815_1826del:p.605_609del	rs766218160	0.0014	
5	140908492	C	A	DIAPH1	NM_001079812:c.G2768T:p.R923L	rs370578225	0.0000416	
5	140953259	G	A	DIAPH1	NM_001079812:c.C2131T:p.L711F	rs200606811	0.0001	
5	140953681	C	T	DIAPH1	NM_001079812:c.G1709A:p.R570H	rs182139018	0.0012	
5	178413163	G	C	GRM6	NM_000843:c.C2092G:p.L698V	rs62638623	0.0049	
5	149264106	G	A	PDE6A	NM_000440:c.C1963T:p.H655Y	rs78775072	0.016	
5	67575499	T	A	PIK3R1	NM_181523:c.T572A:p.L191Q	NA	NA	
5	135391462	A	G	TGFBI	NM_000358:c.A1504G:p.M502V	rs188677757	0.0021	
5	135394841	G	A	TGFBI	NM_000358:c.G1741A:p.G581R	rs200887459	0.0002	
5	110454719	A	G	WDR36	NM_139281:c.A1973G:p.D658G	rs34595252	0.0042	
5	110441839	G	A	WDR36	NM_139281:c.G1345A:p.A449T	rs35703638	0.0085	
5	110428060	T	C	WDR36	NM_139281:c.T74C:p.L25P	rs145437203	0.0066	

도 1bf로 계속

도 1n으로 계속

도면1n

도 1m으로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
5	121413205	G	T	LOX	NM_002317:c.C476A:p.P159Q	rs41407546	0.0055	
6	55924962	A	G	COL21A1	NM_030820:c.T2462C:p.L821P	rs12209452	0.0455	
6	56481130	C	T	DST	NM_001723:c.G7135A:p.A2379T	rs140192373	0.002	
6	112041022	G	C	FYN	NM_153047:c.C233G:p.T78R	rs376255649	0.0000165	
6	112041046	G	A	FYN	NM_153047:c.C209T:p.S70L	rs762290632	0.0000247	
6	47749882	A	G	OPN5	NM_181744:c.A80G:p.K27R	rs149802356	0.0007	
7	20666206	G	T	ABCB5	NM_001163941:c.G80T:p.R27I	rs369958537	0.000027	
7	20666226	A	G	ABCB5	NM_001163941:c.A100G:p.I34V	rs201244034	0.0005	
7	20682892	C	T	ABCB5	NM_001163941:c.C400T:p.R134X	rs141511940	0.001	
7	20691167	G	A	ABCB5	NM_001163942:c.G122A:p.R41Q	rs151326874	0.0023	
7	20698170	T	G	ABCB5	NM_001163942:c.T243G:p.S81R	rs199799182	0.0001	
7	20767954	G	A	ABCB5	NM_178559:c.G1408A:p.A470T	rs17143304	0.0307	
7	20782629	A	G	ABCB5	NM_178559:c.A1819G:p.S607G	rs189610663	0.000066	
7	20784910	T	C	ABCB5	NM_178559:c.T1943C:p.I648T	rs60197951	0.0085	
7	20784936	C	A	ABCB5	NM_178559:c.C1969A:p.L657I	rs144219498	0.0008	
7	20793011	G	C	ABCB5	NM_178559:c.G2123C:p.G708A	NA	NA	
7	20793107	C	A	ABCB5	NM_178559:c.C2219A:p.A740D	rs377131299	0.0000662	
7	22767134	C	A	IL6	NM_000600:c.C91A:p.P31T	rs142759801	0.0021	
7	22771038	A	T	IL6	NM_000600:c.A485T:p.D162V	rs2069860	0.0062	
7	106509082	G	A	PIK3CG	NM_001282426:c.G1076A:p.R359H	rs144565710	0.0008	
7	94940782	T	C	PON1	NM_000446:c.A478G:p.R160G	rs13306698	0.006	
7	83634712	C	T	SEMA3A	NM_006080:c.G1303A:p.V435I	rs147436181	0.0138	
8	68396042	C	T	CPA6	NM_020361:c.G799A:p.G267R	rs61738009	0.0021	
8	141711018	C	T	PTK2	NM_001199649:c.G2471A:p.R824H	rs200596356	0.0000495	
8	74209461	T	G	RDH10	NM_172037:c.T322G:p.C108G	rs145171413	0.007	
9	107579632	C	G	ABCA1	NM_005502:c.G3516C:p.E1172D	rs33918808	0.0382	
9	101797330	C	T	COL15A1	NM_001855:c.C2114T:p.P705L	rs41308900	0.0159	

도 1bg로 계속 →

도 1o로 계속

도면1o

도 1n으로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
9	137642654	G	A	COL5A1	NM_000093:c.G1588A:p.G530S	rs61735045	0.0316	
9	137693848	C	T	COL5A1	NM_000093:c.C3001T:p.P1001S	NA	NA	
9	137708884	C	T	COL5A1	NM_000093:c.C4135T:p.P1379S	rs61739195	0.0074	
9	137688701	A	G	COL5A1	NM_000093:c.A2852G:p.N951S	rs61736966	0.0102	
9	137591755	C	T	COL5A1	NM_000093:c.C278T:p.A93V	rs41306397	0.0019	
9	137706719	C	G	COL5A1	NM_000093:c.C3983G:p.P1328R	rs140797509	0.0008	
9	137721882	G	C	COL5A1	NM_000093:c.G5128C:p.G1710R	NA	NA	
9	137727030	G	A	COL5A1	NM_000093:c.G5350A:p.A1784T	rs143859495	0.0008	
9	124072992	G	A	GSN	NM_000177:c.G535A:p.V179M	rs41305623	0.005	
9	124073007	G	A	GSN	NM_000177:c.G550A:p.V184M	rs368197143	0.0000908	
9	124074641	A	G	GSN	NM_000177:c.A691G:p.N231D	rs11550199	0.0038	
9	124083642	C	T	GSN	NM_000177:c.C1441T:p.R481C	rs116185403	0.0027	
9	35704761	C	T	TLN1	NM_006289:c.G5785A:p.A1929T	rs771374255	0.0000165	
9	35706215	T	C	TLN1	NM_006289:c.A5339G:p.K1780R	NA	NA	
9	35712890	T	A	TLN1	NM_006289:c.A3503T:p.E1168V	rs756028633	0.000018	
9	35719525	G	T	TLN1	NM_006289:c.C1678A:p.L560M	NA	NA	
10	73490310	G	A	CDH23	NM_001171930:c.G3664A:p.A1222T	rs41281316	0.0208	
10	73199595	C	T	CDH23	NM_001171930:c.C7T:p.R3C	rs7902757	0.0955	
10	73569716	C	G	CDH23	NM_001171933:c.C2142G:p.D714E	NA	NA	
10	85974231	C	T	CDHR1	NM_033100:c.C2434T:p.P812S	rs45584033	0.032	
10	100202987	A	G	HPS1	NM_000195:c.T11C:p.V4A	rs58548334	0.0333	
10	33209192	T	C	ITGB1	NM_033668:c.A1250G:p.N417S	rs372397463	0.000033	
10	33209254	A	C	ITGB1	NM_033668:c.T1188G:p.S396R	rs201578528	0.0000247	
10	33214913	A	T	ITGB1	NM_033668:c.T672A:p.S224R	NA	NA	
10	33218888	T	C	ITGB1	NM_033668:c.A238G:p.I80V	NA	NA	
10	88419700	G	T	OPN4	NM_033282:c.G849T:p.W283C	rs145634412	0.002	
10	88423492	G	A	OPN4	NM_033282:c.G1331A:p.G444D	rs12262894	0.0088	

도 1bh로 계속 →

도 1p로 계속

도면1p

도 1o로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
10	55973755	G	A	PCDH15	NM_001142767:c.C928T:p.L310F	rs111033436	0.0036	
10	55582127	G	A	PCDH15	NM_001142767:c.C5239T:p.P1747S	rs61862390	0.0194	
10	99531284	C	T	SFRP5	NM_003015:c.G307A:p.D103N	rs143647630	0.004	
10	99531284	C	T	SFRP5	NM_003015:c.G307A:p.D103N	rs143647630	0.004	
10	31810782	A	C	ZEB1	NM_001174093:c.A2458C:p.Q820P	rs118020901	0.0073	
10	31809258	T	C	ZEB1	NM_001174093:c.T935C:p.I312T	rs747652843	0.0000248	
10	31810514	A	G	ZEB1	NM_001174093:c.A2191G:p.T731A	rs138507868	0.0014	
10	31810385	C	G	ZEB1	NM_001174093:c.C2062G:p.L688V	NA	NA	
11	108124761	T	C	ATM	NM_000051:c.T2119C:p.S707P	rs4986761	0.0079	
11	102668089	G	T	MMP1	NM_001145938:c.C50A:p.T17N	rs143788145	0.0022	
11	76914163	C	T	MYO7A	NM_000260:c.C5227T:p.R1743W	rs111033287	0.0021	
11	76910708	C	T	MYO7A	NM_000260:c.C4697T:p.T1566M	rs41298747	0.005	
11	76890940	G	A	MYO7A	NM_000260:c.G2527A:p.V843M	rs140559111	0.0009	
11	31814881	A	C	PAX6	NM_001310159:c.T1137G:p.F379L	rs763811795	0.0000246	
11	31814918	G	A	PAX6	NM_001310159:c.C1100T:p.A367V	rs767105283	0.0000511	
12	76740134	T	C	BBS10	NM_024685:c.A1631G:p.N544S	rs34737974	0.0074	
12	2022196	G	A	CACNA2D4	NM_172364:c.C419T:p.A140V	rs202054008	0.0006	
12	91449949	A	G	KERA	NM_007035:c.T110C:p.I37T	rs377616201	0.0000581	
12	53183951	C	CGCTG-CCAC-CGCT-GAAAC-CGCT	KRT3	KRT3:NM_057088:exon9:c.1762_1762delinsAGCGGTTTCAGC-GGTGGCAGCG	rs570613061	0.0434	
12	53184043	C	T	KRT3	NM_057088:c.G1670A:p.G557D	rs367763143	0.0002	
12	53186577	G	A	KRT3	NM_057088:c.C941T:p.A314V	rs199614200	0.0003	
12	121605373	G	A	P2RX7	NM_002562:c.G827A:p.R276H	rs7958316	0.0177	
12	120652725	C	T	PXN	NM_001243756:c.G1223A:p.R408Q	rs111674215	0.0023	

도 1bi로 계속

도 1q로 계속

도면1q

도 1p로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
12	120653019	C	T	PXN	NM_001243756:c.G1033A:p.G345R	rs192670913	0.0013	
12	120653371	C	T	PXN	NM_001080855:c.G925A:p.E309K	rs200855138	0.0005	
12	120653416	C	T	PXN	NM_001080855:c.G880A:p.G294S	rs770650321	0.0000174	
12	120651699	C	A	PXN	c.G1497T:p.E499D	NA	NA	
12	16035712	G	A	STRAP	NM_007178:c.G71A:p.G24D	rs144566765	0.0024	
13	77574606	C	A	CLN5	NM_006493:c.C726A:p.N242K	rs138611001	0.0098	
13	111109576	G	C	COL4A2; CO-L4A2-AS2	Intronic; Exonic:p.Q166E	rs9521780	0.0022	
14	32559924	A	G	ARHGAP5	NM_001030055:c.A49G:p.I17V	rs17386818	0.0091	
14	32619194	C	G	ARHGAP5	NM_001030055:c.C4030G:p.P1344A	rs371837356	0.0000344	
14	32623861	G	A	ARHGAP5	NM_001030055:c.G4216A:p.A1406T	rs112370244	0.0059	
14	32624071	A	G	ARHGAP5	NM_001030055:c.A4426G:p.M1476V	rs147264826	0.0003	
14	74967651	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G5402A:p.R1801H	rs143010135	0.0007	
14	74968213	C	G	LTBP2	NM_000428:c.G5251C:p.V1751L	NA	NA	
14	74968234	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G5230A:p.E1744K	rs779067555	0.00000827	
14	74969562	T	C	LTBP2	NM_000428.2:c.A4964G:p.Y1655C	rs140493259	0.0004	
14	74972796	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G4132A:p.E1378K	NA	NA	
14	74973503	T	G	LTBP2	NM_000428:c.A3931C:p.T1311P	rs761055280	0.0000579	
14	74975983	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G3361A:p.D1121N	rs761500203	0.00000828	
14	74976898	G	A	LTBP2	NM_000428:c.C3047T:p.T1016I	rs149991486	0.0004	
14	74995228	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G2326A:p.V776I	rs145507464	0.0004	
14	75017841	G	A	LTBP2	NM_000428:c.C1612T:p.R538W	rs147534770	0.0003	
14	75018994	G	A	LTBP2	NM_000428:c.C1295T:p.P432L	rs137854861	0.0019	
14	75052569	G	A	LTBP2	NM_000428:c.C818T:p.S273L	rs143282840	0.0005	
14	75052587	G	A	LTBP2	NM_000428:c.C800T:p.S267L	rs149952751	0.001	
14	75078581	G	C	LTBP2	NM_000428:c.C67G:p.P23A	NA	NA	
14	68159269	C	T	RDH11	NM_001252650:c.G235A:p.E79K	rs80140987	0.0163	

도 1bj로 계속

도 1r로 계속

도면1r

도 1q로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
15	86687049	C	T	AGBL1	NM_152336:c.C97T:p.R33W	rs186767486	0.0031	
15	86697745	A	G	AGBL1	NM_152336:c.A209G:p.Q70R	NA	NA	
15	86800154	C	T	AGBL1	NM_152336:c.C668T:p.P223L	rs185896474	0.0083	
15	86813160	G	A	AGBL1	NM_152336:c.G1711A:p.D571N	rs199769049	0.0004	
15	87217666	C	T	AGBL1	NM_152336:c.C3082T:p.R1028X	rs185919705	0.0018	
15	68521889	C	T	CLN6	NM_017882:c.G34A:p.A12T	rs112239768	0.005	
15	52543615	G	T	MYO5C	NM_018728:c.C1634A:p.S545Y	rs72734946	0.0104	
15	31334362	C	T	TRPM1	NM_001252020:c.G1930A:p.V644M	rs17815774	0.0254	
16	16295863	T	C	ABCC6	NM_001171:c.A1171G:p.R391G	rs72653762	0.0061	
16	77401479	G	A	ADAMTS18	NM_199355:c.C637T:p.R213W	rs35701343	0.0066	
16	77401554	C	T	ADAMTS18	NM_199355:c.G562A:p.E188K	rs200404040	0.0026	
16	77465400	G	A	ADAMTS18	NM_199355:c.C287T:p.S96F	rs981183067	NA	
16	77468362	G	C	ADAMTS18	NM_199355:c.C131G:p.A44G	rs766063430	0.0000414	
16	77468556	C	G	ADAMTS18	NM_199355:c.G37C:p.A13P	rs751818903	0.0003	
16	65016165	C	G	CDH11	NM_001308392:c.G1039C:p.V347L	rs76181686	0.0192	
16	75513395	A	G	CHST6	NM_021615:c.T332C:p.L111P	rs905696825	NA	
16	75512734	C	A	CHST6	NM_021615:c.G993T:p.Q331H	rs140699573	0.0042	
16	57965773	G	A	CNGB1	NM_001286130:c.C1364T:p.T455M	rs147393839	0.0078	
16	67973896	C	T	LCAT	NM_000229:c.G1234A:p.E412K	rs755270091	0.0000248	
16	30133311	C	T	MAPK3	NM_001040056:c.G187A:p.V63M	rs200617125	0.0003	
16	88498299	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C4337T:p.A1446V	rs199897247	0.0113	
16	88501344	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G7382A:p.R2461Q	rs547492890	0.0001	
16	88494769	C	G	ZNF469	NM_001127464:c.C891G:p.F297L	rs770483852	0.0000595	
16	88495094	T	C	ZNF469	NM_001127464:c.T1216C:p.F406L	NA	NA	
16	88495361	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C1483T:p.P495S	rs202205643	0.0005	
16	88495487	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G1609A:p.V537M	rs184458982	0.0005	
16	88495575	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C1697T:p.A566V	rs181785233	0.0152	

도 1bk로 계속

도 1s로 계속

도면1s

도 1r로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
16	88496148	T	G	ZNF469	NM_001127464:c.T2270G:p.L757R	rs753664726	0.0003	
16	88496175	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G2297A:p.R766Q	rs144492145	0.0007	
16	88502234	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.C3442G:p.R1148G	NA	NA	
16	88502958	G	A	ZNF469	엑소닉:p.R2999H	rs566978194	0.00006	
16	88495372	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G1494A:p.M498I	NA	NA	
16	88497440	G	A	ZNF469	엑소닉:p.G1160S	NA	NA	
16	88498277	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C4315T:p.P1439S	rs761094844	0.0000514	
16	88498704	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G4742A:p.R1581Q	rs748403721	NA	
16	88501038	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G7076A:p.R2359H	rs111828626	0.0000528	
16	88501431	C	A	ZNF469	NM_001127464:c.C7469A:p.P2490H	rs201943633	0.0015	
16	88502234	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G8272A:p.E2758K	NA	NA	
16	88502381	G	C	ZNF469	NM_001127464:c.G8419C:p.E2807Q	rs200153921	0.0038	
16	88502468	C	G	ZNF469	NM_001127464:c.C8506G:p.P2836A	rs751901105	0.0003	
16	88502573	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G8611A:p.G2871S	rs202129382	0.0001	
16	88502583	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C8621T:p.T2874M	rs536725615	0.0005	
16	88502882	A	C	ZNF469	NM_001127464:c.A8920C:p.M2974L	rs141776185	0.0035	
16	88502972	CTTC-CCG-GGAA-CACC	-	ZNF469	NM_001127464:c.9010_9024del:p.3004_3008del	rs281865162	0.0046	
16	88504062	A	G	ZNF469	NM_001127464:c.A10100G:p.E3367G	NA	NA	
16	88504203	G	C	ZNF469	NM_001127464:c.G10241C:p.R3414T	rs199528724	0.0069	
16	88504204	G	C	ZNF469	NM_001127464:c.G10242C:p.R3414S	rs56236932	0.0068	
16	88504205	G	C	ZNF469	NM_001127464:c.G10243C:p.G3415R	rs532857190	0.0014	
16	88504239	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G10277A:p.R3426Q	rs75288466	0.0056	
16	88504578	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G10616A:p.G3539E	rs199610834	0.001	
16	88504673	G	T	ZNF469	NM_001127464:c.G10711T:p.A3571S	rs199760004	0.0014	

도 1bl로 계속

도 1t에 계속

도면1t

도 1s로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
16	88504766	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C10804T:p.R3602C	rs200668806	0.0012	
16	88505284	C	A	ZNF469	NM_001127464:c.C11322A:p.H3774Q	rs141042464	0.0011	
16	88505454	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C11492T:p.P3831L	rs1056874191	NA	
17	74019453	G	A	EVPL	NM_001988:c.C400T:p.R134C	rs150149800	0.0147	
17	74018597	T	C	EVPL	NM_001988:c.A503G:p.Y168C	rs10445216	0.018	
17	79495897	A	G	FSCN2	NM_001077182:c.A340G:p.T114A	rs202158770	0.0016	
17	39017974	T	C	KRT12	NM_000223:c.A1424G:p.Q475R	rs150149178	0.0011	
17	39021137	G	A	KRT12	NM_000223:c.C728T:p.T243I	rs61735165	0.0013	
17	39022440	T	C	KRT12	NM_000223:c.A617G:p.N206S	rs147584242	0.0023	
17	39023030	C	G	KRT12	NM_000223:c.G409C:p.A137P	rs58038639	0.00000824	
17	41901366	G	T	MPP3	NM_001932:c.C617A:p.S206Y	rs189143886	0.0055	
17	8413233	G	A	MYH10	NM_005964:c.C2894T:p.A965V	rs141845979	0.0079	
17	5424936	C	T	NLRP1	NM_033006:c.G3601A:p.V1201I	rs114529583	0.0039	
17	5425076	A	G	NLRP1	NM_033006:c.T3461C:p.M1154T	rs146932154	0.0286	
17	5442790	C	T	NLRP1	NM_001033053:c.G2815A:p.V939M	rs61754791	0.0153	
17	5461675	G	T	NLRP1	NM_001033053:c.C2341A:p.P781T	rs201368394	0.0000949	
17	5463093	C	T	NLRP1	NM_001033053:c.G923A:p.R308Q	rs140628502	0.001	
17	5463226	A	-	NLRP1	NM_001033053:c.790delT:p.C264fs	NA	NA	
17	63221214	G	A	RGS9	NM_001081955:c.G1493A:p.R498H	rs34797451	0.0109	
17	44949945	A	G	WNT9B	NM_003396:c.A140G:p.Q47R	rs118185468	0.0075	
17	44952657	C	G	WNT9B	NM_003396:c.C525G:p.N175K	NA	NA	
18	56940242	C	G	RAX	NM_013435:c.G197C:p.R66T	rs536765190	0.0008	
18	18564483	G	C	ROCK1	NM_005406:c.C2318G:p.T773S	rs45562542	0.0095	
18	53253385	AGCAG- CAG- CAG- CAG-	-	TCF4	프로모터;인트로닉	NA	NA	

도 1bm으로 계속

도 1u로 계속

도면1u

도 1t로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
		CAG- CAG- CAG- CAG- CAGC						
19	10132318	T	C	RDH8	NM_015725:c.T889C:p.Y297H	rs45503592	0.0114	
20	10393439	C	A	MKKS	NM_018848:c.G724T:p.A242S	rs74315394	0.0056	
20	3208967	C	T	SLC4A11	NM_032034:c.G2544A:p.M848I	rs34224785	0.0029	
20	25056389	G	C	VSX1	NM_001256272:c.C740G:p.P247R	rs576300014	0.0005	
20	25056398	T	C	VSX1	NM_001256272:c.A731G:p.H244R	rs148957473	0.0034	
20	25062342	G	T	VSX1	NM_001256271:c.C391A:p.R131S	rs6050307	0.0141	
20	25062560	G	A	VSX1	NM_001256271:c.C173T:p.P58L	rs369865672	0.0004	
21	44480591	G	A	CBS	NM_000071:c.C1105T:p.R369C	rs117687681	0.0033	
21	46876004	C	T	COL18A1	NM_030582:c.C560T:p.T187I	rs142892701	0.0095	
21	47404302	G	A	COL6A1	NM_001848:c.G347A:p.S116N	rs11553519	0.0433	
21	43809092	C	T	TMPRSS3	NM_001256317:c.G268A:p.A90T	rs45598239	0.033	
22	27019264	G	A	CRYBA4	NM_001886:c.G106A:p.V36M	rs35520672	0.0173	
X	153420159	T	C	OPN1LW	NM_020061:c.T689C:p.I230T	rs148583295	0.0032	
X	38160526	T	C	RPGR	NM_000328:c.A1033G:p.N345D	rs41305223	0.009	
1	94528729	C	T	ABCA4	NM_000350.2:c.1699G>A:p.V567M	rs74516571	0.0003	
1	94574258	T	A	ABCA4	NM_000350:c.A317T:p.Y106F	rs201150919	0.0011	
1	94564445	C	T	ABCA4	NM_000350:c.G673A:p.V225M	rs540124349	0.0003	
1	94505659	C	A	ABCA4	NM_000350:c.G3547T:p.G1183C	rs75267647	0.0012	
1	11253812	G	A	ANGPTL7	NM_021146:c.G653A:p.R218Q	rs373447681	0.000008306	
1	103444970	A	T	COL11A1	NM_080630:c.T2230A:p.F744I	rs141548164	0.0068	
1	103345394	G	A	COL11A1	NM_080630:c.C4771T:p.R1591W	rs757608461	0.000066	
1	36563711	GGAG-	-	COL8A2	NM_001294347:c.1368_1376del:p.456_459del	NA	NA	

도 1bn으로 계속

도 1v로 계속

도면1v

도 1u로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
		GCCCC						
1	36565737	G	A	COL8A2	NM_005202:c.C107T:p.A36V	rs367840362	0.00007893	
1	36565773	G	C	COL8A2	NM_005202:c.C71G:p.P24R	rs138182427	0.0012	
1	47882145	C	T	FOXE3	NM_012186:c.C158T:p.P53L	rs534479543	NA	
1	47882616	C	G	FOXE3	NM_012186:c.C629G:p.P210R	NA	NA	
1	147380929	G	A	GJA8	NM_005267:c.G847A:p.E283K	rs782576252	0.000008271	
1	186047254	A	G	HMCN1	NM_031935:c.A8501G:p.Q2834R	rs771648853	0.00002527	
1	186094772	C	T	HMCN1	NM_031935:c.C12536T:p.T4179M	rs147851396	0.0009	
1	186140508	G	A	HMCN1	NM_031935:c.G15614A:p.R5205H	rs150188026	0.0017	
1	185902696	T	C	HMCN1	NM_031935:c.T1568C:p.I523T	rs186749819	0.0000248	
1	185988748	T	C	HMCN1	NM_031935:c.T5546C:p.I1849T	rs756344375	0.00000825	
1	186057353	T	A	HMCN1	NM_031935:c.T9522A:p.D3174E	rs76432158	0.0005	
1	186083170	G	A	HMCN1	NM_031935:c.G11191A:p.V3731I	rs773110395	0.0000248	도 1bo로 계속 →
1	185891545	C	G	HMCN1	NM_031935:c.C935G:p.T312S	rs780675662	0.00000824	
1	186147608	G	A	HMCN1	NM_031935:c.G16004A:p.G5335D	rs201491613	0.0000413	
1	206944259	C	T	IL10	NM_000572:c.G371A:p.R124Q	rs201365412	0.00008	
1	11272529	G	A	MTOR	NM_004958:c.C3401T:p.A1134V	rs28730685	0.0004	
1	11303288	G	A	MTOR	NM_004958:c.C1295T:p.A432V	rs199646229	0.00006589	
1	11322620	G	A	MTOR	상류 프로모터	NA	NA	
1	241761225	C	T	OPN3	NM_014322:c.G768A:p.M256I	rs78202695	0.0017	
1	241757947	C	T	OPN3	NM_014322:c.G992A:p.C331Y	rs180909883	0.0008	
1	68897159	C	T	RPE65	NM_000329:c.G1238A:p.R413H	rs200950327	0.0000829	
1	154935248	GAAAA	-	SHC1	NM_001202859:c.*1031_*1027delTTTTC,NM_001130041:c.*1031_*1027delTTTTC,NM_001130040:c.*1031_*1027delTTTTC,NM_003029:c.*1031_*1027delTTTTC,NM_183001:c.*1031_*1027delTTTTC	rs201361290	NA	
1	154942527	C	G	SHC1	NM_001130040:c.G476C:p.G159A	NA	NA	

도 1w로 계속

도면1w

도 1v로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
1	154942758	C	T	SHC1	NM_001130040:c.G245A:p.G82E	rs17847462	0.0003	
1	215813951	C	T	USH2A	NM_206933:c.G14917A:p.V4973M	rs201426385	0.03296	
1	215901724	C	T	USH2A	NM_206933:c.G11714A:p.R3905H	rs201709470	0.03395	
1	216138779	T	C	USH2A	NM_206933:c.A7000G:p.N2334D	rs201281141	0.09069	
1	216172258	G	C	USH2A	NM_206933:c.C6628G:p.P2210A	rs192115090	0.0009	
1	215848645	T	C	USH2A	NM_206933:c.A12608G:p.Q4203R	rs148556640	0.0035	
1	216108024	C	T	USH2A	NM_206933:c.G7234A:p.V2412M	rs755361656	0.01651	
1	215808003	C	T	USH2A	NM_206933:c.G15095A:p.S5032N	rs374144657	0.0000412	
1	216138781	A	G	USH2A	NM_206933:c.T6998C:p.V2333A	rs144817385	0.0003	
1	215953193	G	A	USH2A	NM_206933:c.C10931T:p.T3644M	rs185823130	0.0000742	
1	216011445	C	T	USH2A	NM_206933:c.G9259A:p.V3087I	rs200382994	0.0000989	
1	215844508	C	G	USH2A	NM_206933:c.G13939C:p.G4647R	rs144524302	0.0000742	
1	215916603	A	G	USH2A	NM_206933:c.T11464C:p.S3822P	rs201961789	0.0000989	도 1bp로 계속 →
1	216172362	C	T	USH2A	NM_206933:c.G6524A:p.R2175H	rs140845899	0.0002	
1	216052292	A	G	USH2A	NM_206933:c.T8372C:p.V2791A	rs375811539	0.00000824	
1	216017650	T	C	USH2A	NM_206933:c.A9244G:p.I3082V	rs527689947	0.0001	
1	216062152	C	A	USH2A	NM_206933:c.G7839T:p.E2613D	rs568902534	0.0002	
1	216246607	G	A	USH2A	NM_206933:c.C5608T:p.R1870W	rs144768593	0.0004	
1	216166484	A	T	USH2A	NM_206933:c.T6683A:p.V2228E	rs117461552	0.0006	
1	228135739	C	T	WNT9A	상류	NA	NA	
1	11334018	G	C	UBIAD1	NM_013319:c.G430C:p.V144L	rs762840240	0.00004119	
1	228109472	G	A	WNT9A	NM_003395:c.C845T:p.P282L	rs553309661	0.00002569	
2	73679799	T	A	ALMS1	NM_015120:c.T6142A:p.S2048T	rs17848882	0.0001	
2	73828485	C	A	ALMS1	NM_015120:c.C12033A:p.D4011E	rs370981817	0.0000414	
2	73717908	A	G	ALMS1	NM_015120:c.A8819G:p.Q2940R	rs773180704	0.0001	
2	73676008	A	G	ALMS1	NM_015120:c.A2351G:p.E784G	rs17848880	0.0023	
2	170354138	G	A	BBS5	NM_152384:c.G620A:p.R207H	rs35487251	0.0064	

도 1x로 계속

도면1x

도 1w로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
2	170338811	T	C	BBS5	NM_152384:c.T110C:p.I37T	rs370849006	0.0000248	
2	99008352	G	A	CNGA3	NM_001079878:c.G538A:p.E180K	rs2271041	0.0046	
2	99006142	T	G	CNGA3	NM_001079878:c.T417G:p.D139E	rs199631623	0.000033	
2	98994229	G	A	CNGA3	NM_001079878:c.G181A:p.G61R	rs202197432	0.00000923	
2	189871110	G	A	COL3A1	NM_000090:c.G3133A:p.A1045T	rs149722210	0.0006	
2	228135663	G	A	COL4A3	NM_000091:c.G1753A:p.E585K	rs757164307	0.00001	
2	228144587	C	T	COL4A3	NM_000091.4:c.C2204T:p.P735L	NA	NA	
2	228159688	G	A	COL4A3	NM_000091:c.G3427A:p.G1143R	NA	NA	
2	228162451	G	A	COL4A3	NM_000091:c.G3627A:p.M1209I	rs200562865	0.00447	
2	228163437	T	C	COL4A3	NM_000091:c.T3791C:p.I1264T	rs780533498	0.00011	
2	228172467	C	A	COL4A3	NM_000091:c.C4294A:p.R1432S	NA	NA	
2	227886785	T	A	COL4A4	NM_000092:c.A4195T:p.M1399L	rs149117087	0.00078	
2	227896756	G	A	COL4A4	NM_000092:c.C3722T:p.P1241L	rs781591540	0.00001	
2	189914122	G	A	COL5A2	NM_000393:c.C3098T:p.P1033L	rs75542756	0.0026	
2	189916123	G	A	COL5A2	NM_000393:c.C2854T:p.R952C	rs199530997	0.0002	
2	189916926	G	A	COL5A2	NM_000393:c.C2741T:p.A914V	rs201486858	0.0001	
2	189932993	C	T	COL5A2	NM_000393:c.G1261A:p.A421T	rs200839338	0.0001	
2	238280728	T	C	COL6A3	NM_057166:c.A2111G:p.N704S	rs200592625	0.00004987	
2	238296273	C	T	COL6A3	NM_057165:c.G646A:p.V216M	rs114511558	0.0008	
2	238283448	G	A	COL6A3	NM_057166:c.C1465T:p.R489C	rs114852262	0.0002	
2	238283646	C	T	COL6A3	NM_057166:c.G1267A:p.V423M	rs116238578	0.0005	
2	238289977	A	G	COL6A3	NM_057164:c.T257C:p.V86A	rs116794756	0.0013	
2	238303400	G	A	COL6A3	NM_004369:c.C539T:p.A180V	rs765867474	0.0000412	
2	38298207	G	C	CYP1B1	NM_000104:c.C1290G:p.D430E	rs201181935	0.00006593	

도 1bq로 계속

도 1y로 계속

도면1y

도 1x로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
2	38298407	C	T	CYP1B1	NM_000104:c.G1090A:p.V364M	rs72549379	0.000008638	
2	38301547	C	T	CYP1B1	NM_000104:c.G985A:p.G329S	rs777678299	0.00002649	
2	135738850	C	T	MAP3K19	NM_001018044:c.G3122A:p.R1041H	rs56349597	0.0011	
2	135741340	T	C	MAP3K19	NM_001018044:c.A2789G:p.N930S	NA	NA	
2	135744469	T	C	MAP3K19	NM_001018044:c.A1634G:p.N545S	rs55999472	0.001	
2	135745024	C	T	MAP3K19	NM_001018044:c.G1079A:p.R360K	rs199849486	0.00004119	
2	135745214	T	C	MAP3K19	NM_001018044:c.A889G:p.M297V	rs181407252	0.0006	
2	135745587	C	T	MAP3K19	NM_001018044:c.G516A:p.W172X	NA	NA	
2	135756499	G	A	MAP3K19	NM_001018046:c.C383T:p.T128M	rs151112282	0.0015	
2	135757521	G	C	MAP3K19	NM_001018046:c.C300G:p.D100E	rs148040063	0.0003	
2	112740556	A	G	MERTK	NM_006343:c.A1282G:p.S428G	rs555016686	0.0001	
2	112779890	C	A	MERTK	NM_006343:c.C2405A:p.P802H	rs760889132	0.0000412	
2	171371481	A	G	MYO3B	NM_001083615:c.A3340G:p.T1114A	rs199505269	0.0000166	
2	209166991	G	A	PIKFYVE	NM_152671:c.G943A:p.A315T	NA	NA	
2	209179087	A	C	PIKFYVE	NM_015040:c.A1766C:p.H589P	NA	NA	
2	209215599	C	T	PIKFYVE	NM_015040:c.C5539T:p.R1847C	rs543577788	0.00003295	
2	209223327	A	G	PIKFYVE	NM_015040:c.*3298A>G	NA	NA	
2	1652377	C	T	PXDN	NM_012293:c.G3175A:p.A1059T	rs186563338	0.0004	
2	1652743	G	A	PXDN	NM_012293:c.C2809T:p.R937W	rs373870490	0.0002	
2	1667449	G	C	PXDN	NM_012293:c.C1495G:p.Q499E	rs185623598	0.0003	
2	1670004	C	T	PXDN	NM_012293:c.G1273A:p.A425T	rs749531982	NA	
2	1657500	G	T	PXDN	NM_012293:c.C2004A:p.Y668X	NA	NA	
2	1667859	C	T	PXDN	NM_012293:c.G481A:p.E161K	rs151054868	0.0007	
3	63973880	C	T	ATXN7	NM_001128149:c.C806T:p.P269L	rs752156778	0.00009946	
3	63965629	G	A	ATXN7	NM_001128149:c.G103A:p.V35I	rs376166098	0.0002	
3	133119337	G	A	BFSP2	NM_003571:c.G410A:p.R137Q	rs80176276	0.0002	
3	133119306	C	G	BFSP2	NM_003571:c.C379G:p.Q127E	rs185816798	0.0008	

도 1br로 계속

도 1z로 계속

도면1z

도 1y로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
3	123339525	C	T	MYLK-AS1	ncRNA_인트로닉	NA	NA	
3	123356997	C	T	MYLK	NM_053026:c.G4675A:p.V1559M	rs76655666	0.0003	
3	123359328	T	A	MYLK	NM_001321309.1:c.A4115T:p.E1372V	NA	NA	
3	123427662	C	T	MYLK	NM_053026:c.G1816A:p.G606R	rs147008323	0.0007	
3	123441086	C	T	MYLK	NM_053026:c.G1486A:p.V496M	rs370052625	0.0004	
3	123452630	T	C	MYLK	NM_053025:c.A1213G:p.M405V	rs35436690	0.00004942	
3	123603204	GGGCG	-	MYLK	상류	NA	NA	
3	132438568	T	G	NPHP3	NM_153240:c.A500C:p.K167T	rs771832737	0.00005775	
4	47939667	A	T	CNGA1	NM_001142564:c.T1051A:p.F351I	rs138053512	0.0002	
4	47938584	G	A	CNGA1	NM_001142564:c.C2134T:p.R712X	rs750954043	0.00000828	
4	158057636	A	G	GLRB	NM_000824:c.A313G:p.I105V	rs529837532	0.0003	
4	76804137	T	C	PPEF2	NM_006239:c.A875G:p.H292R	rs202142922	0.0003	
4	76788541	C	T	PPEF2	NM_006239:c.G1681A:p.A561T	rs76575761	0.0002	
4	76787475	G	A	PPEF2	NM_006239:c.C1787T:p.A596V	rs77909880	0.0002	
4	16077372	C	T	PROM1	NM_001145849:c.G158A:p.G53D	rs755064227	0.00008735	
4	15995639	T	G	PROM1	NM_001145851:c.A1711C:p.N571H	rs199674847	0.0001	
4	15981049	C	T	PROM1	NM_001145847:c.G2524A:p.V842I	rs201910962	0.0000333	
4	16040610	A	G	PROM1	NM_001145849:c.T235C:p.F79L	rs777727176	0.0000579	
4	121742459	T	G	PRDM5	NM_001300823:c.A342C:p.E114D	rs146228268	0.0008	
4	121844135	C	A	PRDM5	상류	rs138656712	NA	
4	6303731	G	A	WFS1	NM_001145853:c.G2209A:p.E737K	rs147834269	0.0009	
4	6302757	T	C	WFS1	NM_001145853:c.T1235C:p.V412A	rs144951440	0.0009	
4	6302831	G	A	WFS1	NM_001145853:c.G1309A:p.G437S	rs147974629	0.0006	
4	6303869	T	C	WFS1	NM_001145853:c.T2347C:p.F783L	rs71526461	0.0001	
4	6279258	C	T	WFS1	NM_001145853:c.C76T:p.R26X	rs747658523	0	
5	178540998	C	A	ADAMTS2	NM_014244:c.G3506T:p.G1169V	rs117187367	0.0012	
5	178634641	C	T	ADAMTS2	NM_014244:c.G764A:p.R255Q	rs117222015	0.0023	

도 1bs로 계속

도 1aa로 계속

도면1aa

도 1z로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
5	178579253	G	A	ADAMTS2	NM_014244:c.C1519T:p.R507W	rs201393333	0.0000502	
5	178771082	C	T	ADAMTS2	NM_014244:c.G220A:p.V74M	rs2271211	0.0019	
5	177035576	C	T	B4GALT7	NM_007255:c.C676T:p.R226C	rs201489289	0.0002	
5	140966709	G	A	DIAPH1	NM_001079812:c.C173T:p.A58V	rs142480526	0.0005	
5	178416118	C	T	GRM6	NM_000843:c.G1172A:p.R391Q	rs148879923	0.0013	
5	178413676	G	A	GRM6	NM_000843:c.C1579T:p.R527W	rs149199617	0.0003	
5	178413723	T	C	GRM6	NM_000843:c.A1532G:p.H511R	rs200232436	0.0007	
5	121413586	G	A	LOX	NM_002317:c.C95T:p.P32L	rs780762236	0.0005	
5	149264133	T	C	PDE6A	NM_000440:c.A1936G:p.I646V	rs147047715	0.0003	
5	149276004	G	A	PDE6A	NM_000440:c.C1535T:p.P512L	rs767935782	0.0000165	
5	135382660	A	G	TGFBI	NM_000358:c.A580G:p.M194V	rs368377216	0.00001685	
5	135391459	C	A	TGFBI	NM_000358.2:c.C1501A:p.P501T	rs121909212	0.0003	
5	135392412	G	T	TGFBI	NM_000358.2:c.G1606T:p.V536F	NA	NA	
5	135392437	A	G	TGFBI	NM_000358:c.A1631G:p.N544S	rs777288957	0.00008313	
6	75823345	T	G	COL12A1	NM_080645:c.A4321C:p.K1441Q	rs200751269	0.00007481	
6	75825589	AGA	-	COL12A1	NM_080645:c.4114_4116del:p.1372_1372del	NA	NA	
6	75827158	C	T	COL12A1	NM_080645:c.G3967A:p.E1323K	NA	NA	
6	75844465	C	T	COL12A1	NM_080645:c.G2009A:p.R670Q	rs182768408	0.0003	
6	75848650	T	G	COL12A1	NM_080645:c.A1493C:p.K498T	NA	NA	
6	75857507	C	T	COL12A1	NM_080645:c.G809A:p.R270Q	rs779064060	0.000008297	
6	75884984	G	A	COL12A1	NM_004370:c.C2480T:p.T827M	rs149832668	0.0002	
6	75899357	G	T	COL12A1	NM_004370:c.C569A:p.T190N	rs759905934	0.00004164	
6	15638035	C	G	DTNBP1	NM_001271668:c.G111C:p.R37S	rs77460377	0.0001	
6	15523316	A	G	DTNBP1	NM_001271669:c.T841C:p.S281P	rs200026751	0.00008236	
6	15524726	G	A	DTNBP1	NM_183040:c.C842T:p.P281L	rs777114347	0.0001	
6	64791763	C	T	EYS	NM_001142800:c.G6557A:p.G2186E	rs527236068	NA	
6	64430513	A	C	EYS	NM_001142800:c.T9414G:p.D3138E	rs374161234	0.0002	

도 1bt로 계속

도 1ab로 계속

도면1ab

도 1aa로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
6	65336093	A	T	EYS	NM_001142800:c.T3489A:p.N1163K	rs150951106	0.0004	
6	65300802	C	CT	EYS	NM_001142800:c.4958_4958delinsAG:EYS	rs527236065	NA	
6	42153424	C	T	GUCA1B	NM_002098:c.G469A:p.G157R	rs121909124	0.0001	
6	42162494	T	C	GUCA1B	NM_002098:c.A65G:p.Q22R	rs377415238	0.0002	
6	72596754	C	T	RIMS1	NM_014989:c.C28T:p.P10S	rs200935038	0.0003	
7	20691238	T	C	ABCB5	NM_001163942:c.T193C:p.F65L	rs140582459	0.00006	
7	20698145	T	C	ABCB5	NM_001163942:c.T218C:p.V73A	rs200338532	0.00001	
7	20721267	A	G	ABCB5	NM_178559:c.A512G:p.Y171C	rs200703206	0.00026	
7	20739694	G	A	ABCB5	NM_178559:c.G938A:p.G313D	rs749304994	0.00007	
7	20782621	T	C	ABCB5	NM_178559:c.T1811C:p.V604A	rs149662771	0.00087	
7	33573737	C	T	BBS9	NM_014451:c.C2350T:p.R784C	rs146752751	0.0026	
7	94041909	T	C	COL1A2	NM_000089:c.T1418C:p.I473T	rs763967575	0.0000173	
7	94058671	T	C	COL1A2	NM_000089:c.T3883C:p.S1295P	rs757449082	0.000033	
7	94059652	G	A	COL1A2	NM_000089:c.G4048A:p.G1350S	rs193922170	0.0001	
7	126173926	A	G	GRM8	NM_000845:c.T1510C:p.W504R	rs752404092	0.0000509	
7	128413726	T	C	OPN1SW	NM_001708:c.A904G:p.I302V	rs78532499	0.0018	
7	128415610	C	T	OPN1SW	NM_001708:c.G235A:p.G79R	rs104894031	0.0003	
7	106505752	T	C	PIK3CG	NM_001282426:c.-2255T>C,NM_001282427:c.-2255T>C	rs369958455	NA	
7	106508377	A	G	PIK3CG	NM_001282426:c.A371G:p.Y124C	NA	NA	
7	106508595	G	A	PIK3CG	NM_001282426.1:c.589G>A:p.A197T	rs182921583	0.0004	
8	87641258	C	T	CNGB3	NM_019098:c.G1369A:p.A457T	rs192568942	0.0002	
8	87679290	G	A	CNGB3	NM_019098:c.C715T:p.R239C	rs200019416	0.0002	
8	87588214	G	A	CNGB3	NM_019098:c.C2248T:p.P750S	rs3735971	0.0001	
8	10480387	G	GA	RP1L1	RP1L1:NM_178857:exon2:c.325_325delinsTC	rs138816053	0.0021	
8	10480423	C	G	RP1L1	NM_178857:c.G289C:p.E97Q	rs142083988	0.0003	
8	10480174	C	T	RP1L1	NM_178857:c.G538A:p.A180T	rs181942944	0.0000249	
8	10465022	T	C	RP1L1	NM_178857:c.A6586G:p.I2196V	rs200407750	0.0000083	

도 1bu로 계속

도 1ac로 계속

도면1ac

도 1ab로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
8	10467335	C	G	RP1L1	NM_178857:c.G4273C:p.D1425H	rs201205913	0.0005	
8	10470496	C	A	RP1L1	NM_178857:c.G1112T:p.G371V	rs751450666	0.0000923	
8	10469582	T	A	RP1L1	NM_178857:c.A2026T:p.S676C	rs752248086	0.0000083	
8	10468586	G	C	RP1L1	NM_178857:c.C3022G:p.Q1008E	rs756996764	0.0000087	
8	10465078	A	G	RP1L1	NM_178857:c.T6530C:p.L2177S	rs777475406	0.0000083	
8	10465286	C	T	RP1L1	NM_178857:c.G6322A:p.G2108R	rs187998469	0.0003	
8	10468555	G	T	RP1L1	NM_178857:c.C3053A:p.P1018H	rs200191362	0.0002	
9	137534094	C	T	COL5A1	NM_000093:c.C61T:p.P21S	rs548525119	0.0031	
9	137582836	C	T	COL5A1	NM_000093:c.C188T:p.A63V	rs758009092	0.00000829	
9	137710712	G	A	COL5A1	NM_000093.4:c.G4357A:p.G1453R	NA	NA	
9	117186681	C	T	DFNB31	NM_001083885:c.G200A:p.R67H	rs200377723	0.0002	
9	117168979	G	A	DFNB31	NM_001083885:c.C743T:p.A248V	rs141168514	0.0002	
9	124062147	CGCAC-CGC-CCCGC-GCCCG-CGCT-GCTTTG	-	GSN	NM_000177:c.8_35del:p.P3fs	rs764841269	NA	
9	124073053	G	A	GSN	NM_000177:c.G596A:p.R199H	rs150617780	0.00001	
9	124074713	C	T	GSN	NM_000177:c.C763T:p.R255W	rs763444610	0.00002	
9	2717819	G	A	KCNV2	NM_133497:c.G80A:p.R27H	rs145731729	0.0013	
9	2717956	G	C	KCNV2	NM_133497:c.G217C:p.E73Q	rs752013234	0.0000249	
9	2717873	G	T	KCNV2	NM_133497:c.G134T:p.G45V	rs756190670	0.0000165	
9	2718802	T	C	KCNV2	NM_133497:c.T1063C:p.F355L	rs75645675	0.0003	
9	2718628	G	C	KCNV2	NM_133497:c.G889C:p.D297H	rs778605215	0.0000257	
9	19550263	C	T	SLC24A2	NM_001193288:c.G1300A:p.A434T	rs762666179	0.000033	
9	35699151	TTC	-	TLN1	NM_006289:c.6875_6877del:p.2292_2293del	rs751968163	0.00009138	

도 1bv로 계속

도 1ad로 계속

도면1ad

도 1ac로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
9	35712840	G	A	TLN1	NM_006289:c.C3553T:p.L1185F	rs560048567	0.0002	
9	35712935	T	A	TLN1	NM_006289:c.A3458T:p.D1153V	rs776984443	0.00003891	
9	35733469	T	C	TLN1, CREB3	NM_006368:c.T422C:p.L141P	rs771496422	0.00001666	
10	18828261	C	T	CACNB2	NM_000724:c.C1426T:p.R476C	rs202152674	0.0002	
10	18827238	C	T	CACNB2	NM_000724:c.C1267T:p.R423C	rs551742573	0.000033	
10	73464804	G	A	CDH23	NM_001171930:c.G2870A:p.R957H	rs748047907	0.00003437	
10	73326686	A	C	CDH23	NM_001171930:c.A617C:p.N206T	rs528880720	0.0001	
10	73461953	G	A	CDH23	NM_001171930:c.G2572A:p.V858I	rs181275139	0.0005	
10	73498261	A	G	CDH23	NM_022124:c.A4216G:p.I1406V	rs192459984	0.0000746	
10	73567365	T	G	CDH23	NM_001171933:c.T1681G:p.F561V	rs3802707	0.0004	
10	73567358	C	G	CDH23	NM_001171933:c.C1674G:p.I558M	rs765672191	0.0000503	
10	73405729	G	A	CDH23	NM_001171930:c.G1282A:p.D428N	rs188376296	0.0005	
10	85961608	C	T	CDHR1	NM_001171971:c.C571T:p.R191C	rs151204356	0.0022	도 1bw로 계속
10	85955300	A	G	CDHR1	NM_001171971:c.A106G:p.N36D	rs200661366	0.000042	
10	85954560	G	T	CDHR1	NM_001171971:c.G44T:p.R15L	rs74903725	0.0004	
10	33196020	A	C	ITGB1	NM_033668:c.T2383G:p.Y795D	NA	NA	
10	33221466	T	G	ITGB1	NM_033668:c.A130C:p.N44H	rs572604555	0.00002	
10	26482157	A	G	MYO3A	NM_017433:c.A4462G:p.K1488E	rs34204285	0.0038	
10	26446318	G	T	MYO3A	NM_017433:c.G2873T:p.R958L	rs746307707	0.00000824	
10	26285489	C	T	MYO3A	NM_017433:c.C374T:p.P125L	rs756557890	0.00000828	
10	88422157	C	T	OPN4	NM_033282:c.C1222T:p.R408C	rs199878852	0.0004	
10	88419062	G	A	OPN4	NM_033282:c.G637A:p.V213M	rs202171086	0.00008398	
10	55755509	G	A	PCDH15	NM_001142765:c.C2555T:p.P852L	rs191577774	0.0002	
10	55955553	T	G	PCDH15	NM_001142767:c.A1084C:p.S362R	rs199786639	0.0003	
10	55582051	G	A	PCDH15	NM_001142767:c.C5315T:p.P1772L	rs139668636	0.0002	
10	55663053	C	T	PCDH15	NM_001142765:c.G3238A:p.G1080R	rs149478475	0.0013	
10	55721637	G	A	PCDH15	NM_001142765:c.C2671T:p.R891C	rs201816080	0.0009	

도 1ae로 계속

도면1ae

도 1ad로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
10	31610063	C	T	ZEB1	인트로닉,프로모터	rs1040100297	NA	
10	31610399	C	T	ZEB1	NM_001174094:c.-56C>T,NM_001128128:c.-56C>T	rs368593291	NA	
10	31750149	A	G	ZEB1	NM_001128128:c.A191G:p.N64S	rs189276857	0.0003	
10	31750008	A	G	ZEB1	NM_001174096.1:c.A101G:p.D20G;,p.D34G;,p.D17G	rs757485471	0.00002	
10	31784716	G	A	ZEB1	NM_001174095:c.G67A:p.G23R	rs12217419	0.0009	
10	31810176	C	T	ZEB1	NM_001174093:c.C1853T:p.S618L	NA	NA	
10	31810437	G	C	ZEB1	NM_001174093:c.G2114C:p.G705A	NA	NA	
10	31810667	A	G	ZEB1	NM_001174093:c.A2344G:p.I782V	NA	NA	
10	31816146	G	A	ZEB1	NM_001174093:c.G3269A:p.G1090D	rs766825578	0.00002867	
11	66293604	C	G	BBS1	NM_024649:c.C1121G:p.T374S	rs759275651	0.000008241	
11	66297398	G	A	BBS1	NM_024649:c.G1448A:p.R483Q	rs779828966	0.0000488	
11	66299498	C	T	BBS1	NM_024649:c.C1772T:p.A591V	rs144492051	0.0003	
11	61724418	C	T	BEST1	NM_001139443:c.C404T:p.A135V	rs200277476	0.0002	도 1bx로 계속
11	61730485	T	C	BEST1	NM_001139443:c.T1679C:p.L560P	rs192543400	0.0002	
11	61727485	C	T	BEST1	NM_001300786:c.C809T:p.A270V	rs17854138	0.0016	
11	76901877	C	T	MYO7A	NM_000260:c.C3886T:p.R1296W	rs773004793	0.00008646	
11	76910768	A	G	MYO7A	NM_000260:c.A4757G:p.N1586S	rs201251963	0.0004	
11	76919548	G	A	MYO7A	NM_000260:c.G5930A:p.R1977Q	rs762420918	0.0000745	
11	76870496	G	A	MYO7A	NM_000260:c.G1007A:p.R336H	rs45629132	0.0011	
11	31814819	C	T	PAX6	NM_001310159:c.G1199A:p.S400N	rs775752977	0.0001	
11	2189113	G	C	TH	NM_000360:c.C627G:p.I209M	rs202149985	0.0009	
11	2185555	C	T	TH	NM_000360:c.G1402A:p.V468M	rs1800033	0.0001	
12	1906663	C	T	CACNA2D4	NM_172364:c.G3034A:p.D1012N	rs746617335	0.0004	
12	1965210	C	T	CACNA2D4	NM_172364:c.G2120A:p.R707H	rs76064926	0.0033	
12	48380665	G	A	COL2A1	NM_033150:c.C1165T:p.P389S	rs764095772	0.000008237	
12	48372156	T	C	COL2A1	NM_033150:c.A2714G:p.Q905R	rs776404713	0.0000084	
12	91449706	C	T	KERA	NM_007035:c.G353A:p.S118N	rs74932826	0.0004	

도 1af로 계속

도면1af

도 1ae로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
12	53185194	G	A	KRT3	NM_057088:c.C1331T:p.T444M	rs199625544	0.00007	
12	53185194	G	A	KRT3	NM_057088:c.C1331T:p.T444M	rs199625544	0.00006612	
12	53188074	C	G	KRT3	NM_057088:c.G687C:p.K229N	rs749273979	0.000008267	
13	110828986	C	G	COL4A1	NM_001845:c.G2955C:p.Q985H	rs145018661	0.0005	
13	20717025	C	T	GJA3	NM_021954:c.G403A:p.D135N	rs772143836	0.000016	
13	114434306	G	A	GRK1	NM_002929:c.G1184A:p.R395H	rs201174276	0.0000576	
13	114325855	C	T	GRK1	NM_002929:c.C869T:p.P290L	rs117878269	0.0005	
14	74969440	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G5086A:p.G1696S	rs372747742	0.00007414	
14	74969592	C	A	LTBP2	NM_000428.2:c.G4934T:p.R1645L	NA	NA	
14	74971757	T	C	LTBP2	NM_000428:c.A4298G:p.Q1433R	rs748112057	0.00005	
14	74971769	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G4286A:p.R1429Q	rs116914994	0.004	
14	74972768	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G4160A:p.R1387H	rs778443565	0.0003	
14	74976452	C	T	LTBP2	NM_000428.2:c.G3282A:p.G1088S	rs61505039	0.03352	
14	74983562	ATCAC	-	LTBP2	NM_000428:c.2867_2871del:p.C956fs	NA	NA	
14	74989495	G	C	LTBP2	NM_000428.2:c.C2657G:p.T886R	NA	NA	
14	74989495	G	T	LTBP2	NM_000428:c.C2657A:p.T886K	rs201591982	0.0072	
14	74991895	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G2462A:p.G821E	rs776897363	0.00007233	
14	74995210	C	G	LTBP2	NM_000428:c.G2344C:p.E782Q	NA	NA	
14	74995698	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G2115A:p.W705X	NA	NA	
14	74999206	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G1910A:p.C637Y	NA	NA	
14	75052819	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G568A:p.V190I	rs558742251	0.00024	
14	21785998	C	T	RPGRIP1	NM_020366:c.C1295T:p.S432F	rs190985984	0.0004	
14	21813310	C	T	RPGRIP1	NM_020366:c.C3571T:p.R1191W	rs188660364	0.0006	
14	88892813	A	G	SPATA7	NM_001040428:c.A514G:p.R172G	rs766703283	0.0000248	
15	86697675	C	T	AGBL1	NM_152336:c.C139T:p.R47W	rs150261781	0.012	
15	86809605	G	T	AGBL1	NM_152336:c.G1530T:p.R510S	rs769037922	0.00003436	
15	86814885	C	G	AGBL1	NM_152336:c.C1885G:p.L629V	rs147544569	0.0002	

도 1by로 계속

도 1ag로 계속

도면1ag

도 1af로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
15	86822880	C	T	AGBL1	NM_152336:c.C1948T:p.R650C	rs148822619	0.0005	
15	86822926	A	G	AGBL1	NM_152336:c.A1994G:p.Y665C	rs117184817	0.00595	
15	86838537	C	T	AGBL1	NM_152336:c.C2134T:p.R712W	rs545196930	0.0001	
15	86685283	G	C	AGBL1	NM_152336:c.-1670G>C:p.D34H	rs531168307	0.0004848	
15	66782095	A	C	MAP2K1	NM_002755:c.A1062C:p.Q354H	rs750035241	0.00001647	
15	72283488	G	A	MYO9A	NM_006901:c.C1678T:p.R560C	rs184218886	0.0007	
15	72191053	T	G	MYO9A	NM_006901:c.A3791C:p.Q1264P	rs141509078	0.0005	
15	72143643	A	T	MYO9A	NM_006901:c.T6532A:p.S2178T	rs80026569	0.0042	
15	65916593	C	G	SLC24A1	NM_001301031:c.C175G:p.P59A	rs533092441	0.0002	
15	65917477	T	G	SLC24A1	NM_001301031:c.T1059G:p.S353R	rs189424576	0.0000669	
15	65942813	G	C	SLC24A1	NM_001254740:c.G307C:p.E103Q	rs150992293	0.0003	
16	16291904	C	T	ABCC6	NM_001171:c.G1312A:p.V438M	rs542502733	0.0003	
16	16248624	G	A	ABCC6	NM_001171:c.C4069T:p.R1357W	rs63750428	0.000056	
16	16263662	G	T	ABCC6	NM_001171.5:c.2836C>A:p.L946I	rs61340537	0.022	
16	16271386	T	C	ABCC6	NM_001171:c.A2513G:p.Q838R	rs753378294	0.00000824	
16	16282828	C	T	ABCC6	NM_001171:c.G1639A:p.A547T	rs56877937	0.001	
16	77317872	G	A	ADAMTS18	NM_199355:c.C3647T:p.S1216L	rs768828614	0.00004	
16	77353801	T	C	ADAMTS18	NM_199355:c.A2477G:p.N826S	rs200066548	0.00018	
16	77359810	G	C	ADAMTS18	NM_199355:c.C1985G:p.P662R	rs747420099	0.00011	
16	77369732	C	T	ADAMTS18	NM_199355:c.G1780A:p.A594T	rs140240513	0.00265	
16	56553689	G	A	BBS2	NM_031885:c.C86T:p.P29L	rs771211831	0.0000258	
16	56518714	T	A	BBS2	NM_031885:c.A2125T:p.T709S	rs202054876	0.0000743	
16	75513114	G	A	CHST6	NM_021615:c.C613T:p.R205W	rs750219546	0.00001743	
16	57957231	G	C	CNGB1	NM_001286130:c.C1571G:p.P524R	rs201553871	0.0005	
16	57993840	C	T	CNGB1	NM_001135639:c.G713A:p.G238D	rs201703193	0.0002	
16	57965720	G	T	CNGB1	NM_001286130:c.C1417A:p.L473I	rs2303783	0.0008	
16	88494711	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C833T:p.P278L	rs577446263	NA	

도 1bz로 계속

도 1ah로 계속

도면1ah

도 1ag로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
16	88494747	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C869T:p.A290V	rs117501524	0.0035	
16	88494824	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G946A:p.E316K	rs368772806	0.0013	
16	88495997	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C2119T:p.R707C	rs188954563	0.0006	
16	88496531	C	G	ZNF469	NM_001127464:c.C2653G:p.L885V	rs139653501	0.0013	
16	88496599	C	G	ZNF469	NM_001127464:c.C2721G:p.D907E	NA	NA	
16	88497732	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C3770T:p.A1257V	NA	NA	
16	88497753	G	C	ZNF469	NM_001127464:c.G3791C:p.S1264T	rs183126539	0.0001	
16	88498094	G	T	ZNF469	NM_001127464:c.G4132T:p.D1378Y	rs557997233	0.0001	
16	88498385	C	G	ZNF469	NM_001127464:c.C4423G:p.L1475V	rs139043003	0.00005112	
16	88499725	G	T	ZNF469	NM_001127464.2:c.G5763T:p.K1921N	NA	NA	
16	88499792	G	A	ZNF469	NM_001127464.2:c.G5830A:p.G1944R	rs766410344	0.0011	
16	88499906	G	C	ZNF469	NM_001127464:c.G5944C:p.G1982R	NA	NA	
16	88501107	C	G	ZNF469	NM_001127464:c.C7145G:p.A2382G	rs1011558573	NA	도 1ca로 계속
16	88501955	C	T	ZNF469	NM_001127464.2:c.C7993C:p.P2665S	NA	NA	
16	88502519	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C8557T:p.R2853C	rs529243785	0.0003	
16	88502574	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G8612A:p.G2871D	rs79815243	NA	
16	88503662	G	T	ZNF469	NM_001127464:c.G9700T:p.A3234S	rs886052418	NA	
16	88504206	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G10244A:p.G3415E	rs140056980	0.00024	
16	88504206	G	T	ZNF469	NM_001127464:c.G10244T:p.G3415V	rs140056980	0.00239	
16	88504209	G	C	ZNF469	NM_001127464.2:c.G10247C:p.G3416A	NA	NA	
16	88504595	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G10633A:p.G3545R	rs183149417	0.0002	
17	6330227	T	C	AIPL1	NM_001033054:c.A427G:p.I143V	rs772911646	0.0002	
17	40998657	G	C	AOC2	NM_001158:c.G1414C:p.V472L	rs762484137	0.00000835	
17	40997924	G	T	AOC2	NM_001158:c.G1281T:p.E427D	rs34351794	0.0009	
17	58235439	C	A	CA4	NM_000717:c.C531A:p.N177K	rs185942554	0.0006	
17	7918057	C	T	GUCY2D	NM_000180:c.C2551T:p.R851W	rs571236000	0.00001658	
17	7917309	C	T	GUCY2D	NM_000180:c.C2375T:p.P792L	rs763774686	0.00000826	

도 1ai로 계속

도면1ai

도 1ah로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
17	38977344	G	A	KRT10	NM_000421:c.C653T:p.A218V	rs200239146	0.0002	
17	38978827	C	G	KRT10	NM_000421:c.G11C:p.R4P	rs142158041	0.0001	
17	39019462	A	C	KRT12	NM_000223:c.T1229G:p.V410G	rs202225978	0.0006	
17	39022446	A	G	KRT12	NM_000223:c.T611C:p.I204T	rs149066278	0.0000248	
17	39022966	C	T	KRT12	NM_000223.3:c.473G>A:p.R158Q	rs143115820	0.00002	
17	39658737	C	T	KRT13	NM_002274:c.G1133A:p.R378H	rs200309164	0.0001	
17	39673185	C	T	KRT15	NM_002275.3:c.G613A:p.V205I	rs138271368	0.0002	
17	39673366	C	G	KRT15	NM_002275:c.G550C:p.A184P	rs78272919	0.0013	
17	39767909	G	A	KRT16	NM_005557:c.C596T:p.A199V	rs144984779	0.0015	
17	39768682	CAT	-	KRT16	NM_005557:c.257_259del:p.86_87del	rs747509874	0.00008072	
17	39092747	C	T	KRT23	NM_015515:c.G109A:p.G37S	rs759379498	0.00001844	
17	38857493	G	A	KRT24	NM_019016:c.C754T:p.R252W	rs1010075674	NA	
17	38857501	T	C	KRT24	NM_019016:c.A746G:p.N249S	rs775712665	0.00001648	도 1cb로 계속
17	38859498	G	A	KRT24	NM_019016:c.C448T:p.R150C	rs146935622	0.00004118	
17	38954587	C	T	KRT28	NM_181535:c.G590A:p.R197Q	rs150367693	0.0000247	
17	39506964	C	T	KRT33A	NM_004138:c.G56A:p.R19Q	rs761281484	0.00003393	
17	39504835	C	A	KRT33A	NM_004138:c.G488T:p.R163L	rs747309936	0.00002471	
17	39521751	C	G	KRT33B	NM_002279:c.G643C:p.A215P	rs143499346	0.0027	
17	39637187	C	A	KRT35	NM_002280:c.G163T:p.G55C	rs775003917	0.0000249	
17	39636961	C	T	KRT35	NM_002280:c.G389A:p.R130H	rs185963879	0.0016	
17	39723767	C	T	KRT9	NM_000226:c.G1630A:p.G544R	rs576161993	0.0000893	
17	39725708	T	A	KRT9	NM_000226:c.A1014T:p.R338S	rs753715101	0.0000249	
17	39723926	C	T	KRT9	NM_000226:c.G1471A:p.G491R	rs780378178	0.0000109	
17	39727808	C	T	KRT9	NM_000226:c.G437A:p.G146D	rs115534630	0.0003	
17	5463094	G	A	NLRP1	NM_001033053:c.C922T:p.R308X	rs758319723	0.000008236	
17	6374652	G	GGCA	PITPNM3	NM_001165966:c.1345_1345delinsTGCC:PITPNM3	rs762530328	0.0000231	
17	6387597	A	T	PITPNM3	NM_001165966:c.T182A:p.V61D	rs781094420	0.00000824	

도 1aj로 계속

도면1aj

도 1ai로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
17	26875038	C	T	UNC119	NM_005148:c.G416A:p.R139H	rs201337554	0.0000582	
17	44953783	G	A	WNT9B	NM_003396:c.G773A:p.R258H	rs149931425	0.0008	
18	53253385	AGCAG-CAGC	-	TCF4	NM_001243230.1	NA	NA	
18	53253385	AGCAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAGC	-	TCF4	NM_001243230.1:c.67-840_67-802del39	rs746872826	NA	
18	53253385	AG-CAGC	-	TCF4	NM_001243230.1	NA	NA	
18	53253384	-	AGC	TCF4	NM_001243230.1	NA	NA	
18	53253384	-	AG-CAGC	TCF4	NM_001243230.1	NA	NA	

도 1cc로 계속

도 1ak로 계속

도면1ak

도 1aj로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
18	53255759	C	A	TCF4	NM_001243230:c.G8T:p.R3L	NA	NA	
19	46141853	A	G	EML2	NM_012155:c.T89C:p.V30A	rs200737643	0.0000165	
19	46119772	C	G	EML2	NM_012155:c.G1456C:p.V486L	rs199584109	0.0004	
19	46032616	C	T	OPA3	NM_001017989:c.G241A:p.A81T	rs200304633	0.0000252	
19	49387248	G	A	TULP2	NM_003323:c.C1117T:p.R373W	rs17847558	0.0000659	
19	49391323	G	A	TULP2	NM_003323:c.C832T:p.R278W	rs17847566	0.0011	
19	49391422	C	T	TULP2	NM_003323:c.G733A:p.E245K	rs2270945	0.0001	
20	18022342	G	A	OVOL2	NM_021220:c.C347T:p.S116L	rs544006977	0.00009128	
20	3209539	C	T	SLC4A11	NM_032034:c.G2185A:p.V729M	rs200687374	0.00007489	
20	3208981	A	G	SLC4A11	NM_032034:c.T2530C:p.C844R	NA	NA	
20	3210344	C	A	SLC4A11	NM_032034:c.G1616T:p.G539V	rs763965682	0.00003315	
20	3215472	C	T	SLC4A11	NM_032034:c.G205A:p.D69N	rs748184113	0.00001651	
20	3214944	T	C	SLC4A11	NM_032034.3:c.A356G:p.N119S	rs766291568	NA	
20	3219942	G	T	SLC4A11	상류	NA	NA	
20	25056940	G	A	VSX1	NM_014588:c.C1055T:p.T352M	rs200952122	0.0002	
20	25059376	A	G	VSX1	NM_199425.2:c.T716C:p.L239P	NA	NA	
20	25062684	G	C	VSX1	NM_001256271:c.C49G:p.L17V	rs532393597	0.0008	
20	25056973	G	A	VSX1	NM_014588:c.C1022T:p.P341L	NA	NA	
20	25059419	C	T	VSX1	NM_199425:c.G673A:p.V225M	rs199870772	0.0002	
20	25060123	T	C	VSX1	NM_001256271.1:c.452A>G:p.N151S	rs201716527	0.0001353	
21	46930131	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G4180A:p.V1394M	rs371989063	0.00004569	
21	46888159	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G650A:p.R217H	rs771318359	0.0000346	
21	46888653	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G1144A:p.G382R	rs373735265	0.0008	
21	46888345	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G836A:p.R279Q	rs375588763	0.0000332	
21	46876213	G	A	COL18A1	NM_130444:c.G769A:p.V257I	rs542947545	0.0007	
21	46925854	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G3721A:p.V1241M	rs546772009	0.0004	
21	46875509	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G65A:p.R22Q	rs751529142	0.00000836	

도 1cd로 계속

도 1al로 계속

도면1al

도 1ak로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
21	46929337	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G3848A:p.R1283Q	rs752092795	0.0002	
21	46897817	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G1699A:p.G567R	rs755070737	0.0002	
21	46924390	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G3328A:p.G1110S	rs771054336	0.0000656	
21	46931051	G	C	COL18A1	NM_030582:c.G4251C:p.E1417D	rs775914045	0.0001	
21	46924402	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G3340A:p.G1114S	rs775944368	0.0002	
21	46929509	G	T	COL18A1	NM_030582:c.G4020T:p.Q1340H	rs778307158	0	
21	47417627	C	T	COL6A1	NM_001848:c.C1475T:p.A492V	rs117340427	0.0018	
21	47419113	G	A	COL6A1	NM_001848:c.G1721A:p.R574Q	rs201227573	0.0002	
21	47541500	C	A	COL6A2	NM_001849:c.C1489A:p.P497T	rs75581470	0.0004	
21	47552204	G	A	COL6A2	NM_001849:c.G2798A:p.R933H	rs374384263	0.0002	
21	47544599	G	A	COL6A2	NM_001849:c.G1706A:p.R569Q	rs147158850	0.0007	
21	47542841	A	G	COL6A2	NM_001849:c.A1661G:p.K554R	rs754196388	0.0001	
21	47551909	G	A	COL6A2	NM_001849:c.G2503A:p.V835I	rs117668143	0.0023	
21	47552333	T	C	COL6A2	NM_001849:c.T2927C:p.L976S	rs200200671	0.0002	
21	47545963	G	A	COL6A2	NM_001849:c.G2234A:p.R745Q	rs768280699	0.0000581	
X	69497323	C	T	ARR3	NM_004312:c.C553T:p.R185C	rs760814870	0.00007396	
X	49079494	G	C	CACNA1F	NM_001256789:c.C1979G:p.S660C	rs143938580	0.0022	
X	108718478	G	A	GUCY2F	NM_001522:c.C688T:p.R230W	rs33973457	0.0098	
X	41333264	G	T	NYX	NM_022567:c.G578T:p.R193L	rs771468489	0	
X	41333904	G	A	NYX	NM_022567:c.G1198A:p.G400S	rs189924262	0.0033	
X	38145523	C	T	RPGR	NM_001034853:c.G2729A:p.G910E	rs749762268	0.0006	
2	1652362	C	T	PXDN	NM_012293:c.G3190A:p.A1064T	rs202132697	0.002	
2	1696856	C	T	PXDN	NM_012293:c.G251A:p.R84Q	rs375380332	0.0424	
2	113539363	C	G	IL1A	NM_000575:c.G137C:p.G46A	rs145940804	0.001	
2	189904156	G	A	COL5A2	NM_000393:c.C3767T:p.A1256V	rs558404005	0.0248	
2	209179939	A	G	PIKFYVE	NM_015040:c.A1849G:p.M617V	rs16840913	0.0248	
2	219736398	G	C	WNT6	NM_006522:c.G493C:p.A165P	rs767870771	0.0163	

도 1ce로 계속

도 1am으로 계속

도면1am

도 1al로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
2	227945181	T	C	COL4A4	NM_000092:c.A1781G:p.E594G	rs35998949	0.0063	
2	228012183	A	G	COL4A4	NM_000092:c.T17C:p.I6T	rs16823264	0.0285	
2	228168748	C	A	COL4A3	NM_000091:c.C4041A:p.D1347E	rs73996414	0.0078	
3	195507862	G	T	MUC4	NM_018406:c.C10589A:p.S3530Y	rs563595870	0.0001	
3	195513073	A	G	MUC4	NM_018406:c.T5378C:p.L1793P	rs199532243	0.0166	
5	140908441	T	C	DIAPH1	NM_001079812:c.A2819G:p.Q940R	rs775424355	0.0912	
5	140953563	T	TGGA	DIAPH1	NM_001079812:c.1827_1827delinsTCCA	rs3075570	0.0211	
7	20687192	T	C	ABCB5	NM_001163941:c.T1016C:p.I339T	rs202006881	0.0007	
7	20698693	C	T	ABCB5	NM_001163942:c.C377T:p.T126I	rs200795180	0.0009	
7	20795231	CA	-	ABCB5	NM_178559:c.2423_2424del:p.A808fs	rs771965390	0.0003	
7	106508905	G	A	PIK3CG	NM_001282426:c.G899A:p.G300E	rs755134917	0.00825	
9	35720190	T	C	TLN1	NM_006289:c.A1310G:p.N437S	rs759258592	0.0261	
9	124091559	C	T	GSN	NM_000177:c.C2084T:p.T695M	rs144434647	0.0007	
9	137707473	G	A	COL5A1	NM_000093:c.G4066A:p.A1356T	rs147868179	0.0004	
10	95418717	A	C	PDE6C	NM_006204:c.A2096C:p.E699A	rs12261131	0.0067	
10	31810674	T	C	ZEB1	NM_001174093:c.T2351C:p.I784T	rs1577181	0.0019	
10	33214867	G	A	ITGB1	NM_033668:c.C718T:p.R240C	rs144269881	0.0004	
12	53189577	G	A	KRT3	NM_057088:c.C250T:p.R84W	rs62617086	0.0026	
12	53188112	G	A	KRT3	NM_057088:c.C649T:p.R217W	rs199929228	0.0744	
15	86807790	C	T	AGBL1	NM_152336:c.C1250T:p.P417L	rs8029810	0.01	
15	86807970	C	G	AGBL1	NM_152336:c.C1430G:p.S477C	rs184053635	0.0002	
16	77396145	T	G	ADAMTS18	NM_199355:c.A1073C:p.N358T	rs189808171	0.0005	
16	77401359	A	C	ADAMTS18	NM_199355:c.T757G:p.F253V	rs751091608	0.0002	
16	88505536	G	C	ZNF469	NM_001127464:c.G11574C:p.Q3858H	rs182269913	0.0022	
17	5445256	A	C	NLRP1	NM_001033053:c.T2620G:p.F874V	rs749092805	0.00826	
20	25062418	G	T	VSX1	NM_001256271:c.C315A:p.D105E	rs6115023	0.0024	
1	94528679	C	G	ABCA4	NM_000350:c.G1749C:p.K583N	rs145265791	0.00004118	

도 1cf로 계속

도 1an으로 계속

도면1an

도 1am으로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
1	94473287	G	A	ABCA4	NM_000350:c.C5908T:p.L1970F	rs28938473	0.0029	
1	197411409	G	A	CRB1	NM_001193640:c.G3656A:p.R1219H	rs62636285	0.0015	
1	197316513	T	C	CRB1	NM_001257966:c.T892C:p.C298R	NA	NA	
1	186158912	C	T	HMCN1	NM_031935:c.C16810T:p.R5604C	rs755982979	0.00005785	
1	186055507	T	C	HMCN1	NM_031935:c.T9014C:p.I3005T	rs768834432	0.00001655	
1	185976307	A	G	HMCN1	NM_031935:c.A4523G:p.Q1508R	rs367764151	0.00004124	
1	186024579	G	A	HMCN1	NM_031935:c.G6917A:p.R2306Q	rs137853916	0.0002	
1	59042254	G	A	TACSTD2	NM_002353:c.C575T:p.A192V	rs761334700	0.0289	
1	59042391	A	C	TACSTD2	NM_002353:c.T438G:p.D146E	rs115606722	0.0008	
1	216173866	C	A	USH2A	NM_206933:c.G6364T:p.A2122S	rs142786231	0.0004	
1	215847877	G	A	USH2A	NM_206933:c.C13376T:p.S4459L	NA	NA	
1	228113134	C	T	WNT9A	NM_003395:c.G182A:p.R61Q	rs201711724	0.0002	
2	228154765	C	T	COL4A3	NM_000091:c.C3031T:p.R1011C	rs73996408	0.0007	도 1cg로 계속
2	227912248	C	T	COL4A4	NM_000092:c.G3232A:p.A1078T	rs77277077	0.0017	
2	227876988	A	T	COL4A4	NM_000092:c.T4242A:p.D1414E	rs374946510	0.0083	
2	227942778	C	T	COL4A4	NM_000092:c.G1819A:p.A607T	rs75539253	0.0004	
2	189931456	G	T	COL5A2	NM_000393:c.C1454A:p.P485Q	rs145281966	0.0006	
2	189916110	C	G	COL5A2	NM_000393:c.G2867C:p.R956P	rs6434313	0.0008	
2	189932742	G	A	COL5A2	NM_000393:c.C1400T:p.P467L	rs115570272	0.0028	
2	113537151	C	T	IL1A	NM_000575:c.G412A:p.D138N	rs3783581	0.0016	
2	135756506	T	A	MAP3K19	NM_001018046:c.A376T:p.I126L	rs6715812	0.0027	
2	135745391	A	C	MAP3K19	NM_001018044:c.T712G:p.C238G	rs74803876	0.0024	
2	135745034	T	C	MAP3K19	NM_001018044:c.A1069G:p.I357V	rs139319689	0.0007	
2	135743594	T	C	MAP3K19	NM_001018044:c.A2509G:p.N837D	rs138526441	0.0007	
2	209190701	A	G	PIKFYVE	NM_015040:c.A3166G:p.I1056V	rs142274980	0.0003	
2	1642700	G	A	PXDN	NM_012293:c.C4124T:p.T1375I	rs61747875	0.0028	
2	1642736	C	T	PXDN	NM_012293:c.G4088A:p.G1363E	rs61747868	0.0027	

도 1ao로 계속

도면1ao

도 1an으로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
2	1652488	C	T	PXDN	NM_012293:c.G3064A:p.V1022M	rs79322931	0.0018	
2	1652725	G	A	PXDN	NM_012293:c.C2827T:p.R943W	rs200127189	0.0004	
2	1653354	G	A	PXDN	NM_012293:c.C2198T:p.S733L	rs372430177	0.00829	
2	1664685	G	A	PXDN	NM_012293:c.C1805T:p.S602L	rs73910815	0.0015	
3	141497319	A	G	GRK7	NM_139209:c.A193G:p.I65V	rs150651806	0.0004	
3	123367884	C	T	MYLK	NM_053026:c.G4142A:p.R1381Q	rs41366751	0.0013	
3	123376274	A	C	MYLK	NM_053026:c.T3780G:p.D1260E	rs9844788	0.0016	
4	122780169	T	C	BBS7	NM_018190:c.A506G:p.D169G	rs766590920	0.00003297	
4	187130042	G	A	CYP4V2	NM_207352:c.G1114A:p.V372I	rs61755911	0.0019	
4	121706162	T	C	PRDM5	NM_001300823:c.A1180G:p.I394V	rs75893420	0.0026	
5	149265922	G	A	PDE6A	NM_000440:c.C1744T:p.R582C	rs148785740	0.0003	
5	135385161	C	T	TGFBI	NM_000358:c.C805T:p.L269F	rs199852470	0.0018	
5	135397236	G	C	TGFBI	NM_000358:c.G1954C:p.E652Q	rs143831210	0.0002	도 1ch로 계속
6	33135285	G	T	COL11A2	NM_080679:c.C3719A:p.P1240Q	rs142890313	0.0003	
6	65300520	T	C	EYS	NM_001142800:c.A5240G:p.E1747G	rs535663619	0.0003	
7	20666191	A	C	ABCB5	NM_001163941:c.A65C:p.E22A	rs140851914	0.001	
7	20682949	G	A	ABCB5	NM_001163941:c.G457A:p.G153S	rs181716362	0.0003	
7	20683197	C	T	ABCB5	NM_001163941:c.C620T:p.T207I	rs138449195	0.0002	
7	20685460	C	T	ABCB5	NM_001163941:c.C760T:p.R254X	rs761038118	0.0582	
7	20685479	G	A	ABCB5	NM_001163941:c.G779A:p.R260K	rs61741891	0.0006	
7	20689724	C	T	ABCB5	NM_001163941:c.C1286T:p.T429M	rs144527025	0.0004	
7	20721152	G	A	ABCB5	NM_178559:c.G397A:p.V133M	rs114238979	0.0012	
7	20785002	G	A	ABCB5	NM_178559:c.G2035A:p.E679K	rs59334881	0.0035	
7	20795056	C	T	ABCB5	NM_178559:c.C2248T:p.Q750X	rs146527949	0.001	
7	106508995	C	T	PIK3CG	NM_001282426:c.C989T:p.T330M	rs62001906	0.0018	
9	137705863	C	T	COL5A1	NM_000093:c.C3887T:p.P1296L	rs771130127	0.0001	
9	117188609	G	A	DFNB31	NM_001173425:c.C1048T:p.R350W	rs142990800	0.0005	

도 1ap로 계속

도면1ap

도 1ao로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
9	124074714	G	A	GSN	NM_000177:c.G764A:p.R255Q	rs766464271	0.0331	
9	124064324	C	G	GSN	NM_000177:c.C228G:p.F76L	rs149415778	0.0017	
9	35704426	C	T	TLN1	NM_006289:c.G5950A:p.A1984T	rs35642290	0.0033	
10	73464875	C	T	CDH23	NM_001171930:c.C2941T:p.L981F	rs757305641	0.00002726	
10	73466710	G	A	CDH23	NM_001171930:c.G3010A:p.V1004M	rs79705488	0.0006	
10	26286103	C	T	MYO3A	NM_017433:c.C424T:p.H142Y	rs140301218	0.0003	
10	55782743	A	G	PCDH15	NM_001142765:c.T2222C:p.I741T	rs61731363	0.0009	
10	55955567	T	C	PCDH15	NM_001142767:c.A1070G:p.Y357C	rs148533341	0.0005	
10	55582581	C	G	PCDH15	NM_001142767:c.G4785C:p.E1595D	rs760232069	0.00003295	
10	91222239	T	C	SLC16A12	NM_213606:c.A97G:p.K33E	rs144003754	0.0003	
10	91192900	G	T	SLC16A12	NM_213606:c.C1472A:p.A491D	rs189046619	0.0165	
10	31810237	C	G	ZEB1	NM_001174093:c.C1914G:p.N638K	rs151205909	0.0003	
10	31816148	G	A	ZEB1	NM_001174093:c.G3271A:p.E1091K	rs143438972	0.0007	
11	61730100	G	A	BEST1	NM_001300786:c.G1213A:p.V405I	rs111326315	0.0026	
11	76893178	A	G	MYO7A	NM_000260:c.A3086G:p.H1029R	rs60103800	0.0007	
11	76867116	G	A	MYO7A	NM_000260:c.G449A:p.R150Q	rs202245413	0.0003	
11	17522637	C	T	USH1C	NM_001297764:c.G1384A:p.V462I	rs397517875	0.00004255	
12	91539998	A	G	DCN	NM_133506:c.T356C:p.V119A	rs73358055	0.0012	
12	91445244	C	T	KERA	NM_007035:c.G938A:p.R313Q	rs34009810	0.0009	
12	53189600	C	T	KRT3	NM_057088:c.G227A:p.R76Q	rs201539577	0.0007	
12	53183911	C	T	KRT3	NM_057088:c.G1802A:p.G601D	rs192685142	0.0007	
12	120653430	C	T	PXN	NM_001080855:c.G866A:p.R289Q	rs145695479	0.001	
14	32586430	G	A	ARHGAP5	NM_001030055:c.G3802A:p.V1268I	rs61731183	0.0006	
14	74969593	G	A	LTBP2	NM_000428:c.C4933T:p.R1645W	rs201795355	0.00835	
14	75052602	G	A	LTBP2	NM_000428:c.C785T:p.P262L	rs143106228	0.0008	
14	75078538	C	A	LTBP2	NM_000428:c.G110T:p.R37M	rs934996	0.002	
14	88892856	C	T	SPATA7	NM_001040428:c.C557T:p.S186L	rs74072095	0.0003	

도 1ci로 계속

도 1aq로 계속

도면1aq

도 1ap로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
14	74727407	G	A	VSX2	NM_182894:c.G871A:p.D291N	rs75395981	0.0397	
15	86940725	T	C	AGBL1	NM_152336:c.T2365C:p.F789L	rs776595502	0.000008302	
15	86813175	G	A	AGBL1	NM_152336:c.G1726A:p.A576T	rs372859846	0.0421	
15	86940709	G	T	AGBL1	NM_152336:c.G2349T:p.R783S	rs200868686	0.0003	
15	58302889	C	A	ALDH1A2	NM_170697:c.G163T:p.A55S	rs115875978	0.0007	
15	73027466	A	G	BBS4	NM_001252678:c.A533G:p.N178S	rs150395094	0.0003	
15	75012979	G	T	CYP1A1	NM_000499:c.C1390A:p.R464S	rs41279188	0.0045	
15	75014684	G	T	CYP1A1	NM_000499:c.C555A:p.N185K	rs140459785	0.0002	
15	75015161	C	T	CYP1A1	NM_000499:c.G278A:p.R93Q	rs45529935	0.0003	
15	65917644	C	T	SLC24A1	NM_001301031:c.C1226T:p.P409L	rs202035723	0.0002	
16	77401515	C	T	ADAMTS18	NM_199355:c.G601A:p.V201I	rs112141546	0.0018	
16	68716295	C	T	CDH3	NM_001317196:c.C922T:p.R308C	rs74026937	0.0007	
16	75512798	G	C	CHST6	NM_021615:c.C929G:p.S310C	NA	NA	
16	75512721	C	T	CHST6	NM_021615:c.G1006A:p.A336T	rs79173362	0.0006	
16	57918240	G	C	CNGB1	NM_001286130:c.C3566G:p.S1189C	rs201186180	0.002	
16	88498241	C	G	ZNF469	NM_001127464:c.C4279G:p.L1427V	rs116532825	0.0034	
16	88494017	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G139A:p.G47S	rs138954293	0.0006	
16	88494630	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G952A:p.V318M	rs139066376	0.0025	
16	88495791	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C1913T:p.P638L	rs572690908	0.0004	
16	88496544	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C2666T:p.A889V	rs145186655	0.0022	
16	88497204	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C3242T:p.P1081L	rs562264117	0.0001	
16	88496285	G	T	ZNF469	NM_001127464:c.G2407T:p.A803S	rs113484918	0.0035	
16	88498334	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G4372A:p.D1458N	rs373777402	0.001	
16	88501489	G	C	ZNF469	NM_001127464:c.G7527C:p.E2509D	rs199519673	0.0012	
16	88498965	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C5003T:p.P1668L	rs115487796	0.0034	
16	88499292	C	A	ZNF469	NM_001127464:c.C5330A:p.P1777H	rs78446958	0.0018	
16	88500204	A	G	ZNF469	NM_001127464:c.A6242G:p.D2081G	rs755640019	0.0002	

도 1cj로 계속

도 1ar로 계속

도면1ar

도 1aq로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
16	88500266	C	G	ZNF469	NM_001127464:c.C6304G:p.L2102V	rs562559927	0.0008	
16	88501451	C	G	ZNF469	NM_001127464:c.C7489G:p.P2497A	rs574478833	0.0002	
16	88502259	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C8297T:p.T2766M	rs202188220	0.0011	
16	88504586	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G10624A:p.A3542T	rs57052487	0.0052	
16	88502738	T	C	ZNF469	NM_001127464:c.T8776C:p.W2926R	rs557063759	0.0001	
17	6331780	G	A	AIPL1	NM_001033055:c.C143T:p.A48V	rs149124329	0.0001	
17	6337417	A	G	AIPL1	NM_001033054:c.T98C:p.V33A	rs16955859	0.0008	
17	7918200	C	T	GUCY2D	NM_000180:c.C2600T:p.T867M	rs375727197	0.00002473	
17	7918031	T	G	GUCY2D	NM_000180:c.T2525G:p.L842R	NA	NA	
17	39767641	C	T	KRT16	NM_005557:c.G727A:p.G243S	rs370377321	0.0165	
17	39768729	C	G	KRT16	NM_005557:c.G212C:p.G71A	rs144088254	0.0035	
17	5462827	G	C	NLRP1	NM_001033053:c.C1189G:p.Q397E	rs141104382	0.0005	
17	63156675	C	G	RGS9	NM_001081955:c.C334G:p.Q112E	rs370345963	0.00004975	
17	72916216	T	G	USH1G	NM_001282489:c.A406C:p.K136Q	rs147967199	0.0003	
17	44952508	G	A	WNT9B	NM_003396:c.G376A:p.A126T	rs116126279	0.0022	
17	44952654	C	A	WNT9B	NM_003396:c.C522A:p.S174R	rs73987096	0.0005	
18	18539825	T	C	ROCK1	NM_005406:c.A3488G:p.N1163S	rs147786322	0.0449	
19	46056834	G	A	OPA3	NM_025136:c.C478T:p.R160C	rs137978109	0.0003	
20	3214851	T	C	SLC4A11	NM_032034:c.A449G:p.N150S	rs34520315	0.0039	
20	25062444	G	C	VSX1	NM_001256271:c.C289G:p.R97G	rs767409772	0	
X	49082520	C	T	CACNA1F	NM_001256789:c.G1502A:p.R501H	rs782150503	0	
X	38158214	C	G	RPGR	NM_000328:c.G1240C:p.E414Q	rs150549982	0.0002	
2	227872783	G	C	COL4A4	NM_000092:c.C4760G:p.P1587R	rs190148408	0.0018	
3	123332966	CTTC-CC	-	MYLK	NM_053031:c.443_448del:p.148_150del	rs781353257	0.000008239	
3	123456255	C	T	MYLK	NM_053025:c.G724A:p.A242T	rs753402124	0.000008237	
3	123471291	C	T	MYLK	NM_053025:c.G260A:p.G87E	rs368325180	0.0008	

도 1ck로 계속

도 1as로 계속

도면1as

도 1ar로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
5	140913958	T	G	DIAPH1	NM_001079812:c.A2498C:p.Q833P	rs200220260	0.0033	
11	61729737	GAG	-	BEST1	NM_001300786:c.850_852del:p.284_284del	rs750298564	0.00001651	
14	32624151	A	G	ARHGAP5	NM_001030055:c.A4506G:p.I1502M	rs139279589	0.0003	
16	77353802	T	G	ADAMTS18	NM_199355:c.A2476C:p.N826H	rs143047414	0.0045	
16	77465249	C	G	ADAMTS18	NM_199355:c.G438C:p.Q146H	rs151326659	0.0011	
16	88502556	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C8594T:p.P2865L	rs529013712	0.0016	
17	5462129	G	T	NLRP1	NM_001033053:c.C1887A:p.F629L	rs149035689	0.0019	
20	18022303	C	T	OVOL2	NM_021220:c.G386A:p.R129H	rs748722687	0.00004126	

도 1cl로 계속

도면1at

도 1a로부터

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	흑스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
5	0.0416667	12	0.0582524	1	0.0066667		0.0000000
9	0.0750000	11	0.0533981	6	0.0400000	2	0.0555556
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000	1	0.0277778
4	0.0333333	9	0.0436893		0.0000000	2	0.0555556
2	0.0166667	6	0.0291262		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	1	0.0048544	3	0.0200000		0.0000000
0	0.0000000	2	0.0097087		0.0000000		0.0000000
2	0.0166667		0.0000000	9	0.0600000	4	0.1111111
8	0.0666667	1	0.0048544	20	0.1333333	1	0.0277778
2	0.0166667	5	0.0242718		0.0000000		0.0000000
3	0.0250000	10	0.0485437	1	0.0066667		0.0000000
0	0.0000000		0.0000000	1	0.0066667		0.0000000
3	0.0250000	7	0.0339806		0.0000000	5	0.1388889
4	0.0333333	9	0.0436893		0.0000000	1	0.0277778
7	0.0583333	23	0.1116505	9	0.0600000	1	0.0277778
8	0.0666667	11	0.0533981		0.0000000		0.0000000
3	0.0250000	6	0.0291262		0.0000000	1	0.0277778
1	0.0083333	3	0.0145631	1	0.0066667		0.0000000
2	0.0166667	1	0.0048544	1	0.0066667		0.0000000
2	0.0166667	1	0.0048544	1	0.0066667		0.0000000
2	0.0166667	1	0.0048544	1	0.0066667		0.0000000
2	0.0166667	1	0.0048544	1	0.0066667		0.0000000
0	0.0000000	8	0.0388350		0.0000000	2	0.0555556
0	0.0000000	8	0.0388350		0.0000000	3	0.0833333
0	0.0000000	7	0.0339806		0.0000000	1	0.0277778
8	0.0666667	16	0.0776699		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	4	0.0194175		0.0000000	2	0.0555556

도 1cm으로 계속

도 1au로 계속

도면1au

도 1at로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	흑스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
2	0.0166667	5	0.0242718		0.0000000	1	0.0277778
2	0.0166667	5	0.0242718		0.0000000		0.0000000
2	0.0166667	5	0.0242718		0.0000000		0.0000000
2	0.0166667	4	0.0194175		0.0000000		0.0000000
4	0.0333333	13	0.0631068		0.0000000	1	0.0277778
11	0.0916667	37	0.1796117		0.0000000	7	0.1944444
0	0.0000000		0.0000000	1	0.0066667	6	0.1666667
0	0.0000000		0.0000000	1	0.0066667	6	0.1666667
3	0.0250000	7	0.0339806		0.0000000	3	0.0833333
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000		0.0000000
1	0.0083333	1	0.0048544	1	0.0066667		0.0000000
27	0.2250000	44	0.2135922	12	0.0800000	6	0.1666667
2	0.0166667	7	0.0339806		0.0000000	3	0.0833333
0	0.0000000	2	0.0097087		0.0000000		0.0000000
1	0.0083333	5	0.0242718		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000		0.0000000
4	0.0333333	6	0.0291262		0.0000000	1	0.0277778
7	0.0583333	18	0.0873786		0.0000000	2	0.0555556
4	0.0333333	11	0.0533981		0.0000000	1	0.0277778
5	0.0416667	2	0.0097087		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	2	0.0097087		0.0000000	1	0.0277778
1	0.0083333	9	0.0436893		0.0000000	1	0.0277778
1	0.0083333	3	0.0145631		0.0000000	2	0.0555556
0	0.0000000	2	0.0097087	1	0.0066667		0.0000000

도 1b로부터 계속

도 1cn으로 계속

도 1av로 계속

도면1av

도 1au로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=36)	MAF(히스패닉계인)
16	0.1333333	1	0.0048544	44	0.2933333		0.0000000
0	0.0000000		0.0000000	4	0.0266667	1	0.0277778
16	0.1333333	1	0.0048544	44	0.2933333		0.0000000
4	0.0333333	3	0.0145631	1	0.0066667		0.0000000
4	0.0333333	1	0.0048544	1	0.0066667		0.0000000
1	0.0083333		0.0000000	2	0.0133333	1	0.0277778
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000		0.0000000
2	0.0166667	4	0.0194175		0.0000000		0.0000000
5	0.0416667	21	0.1019417	1	0.0066667	3	0.0833333
7	0.0583333	18	0.0873786	20	0.1333333	4	0.1111111
0	0.0000000		0.0000000	1	0.0066667	1	0.0277778
8	0.0666667	14	0.0679612	10	0.0666667	2	0.0555556
1	0.0083333	11	0.0533981		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	2	0.0097087		0.0000000	1	0.0277778
1	0.0083333	8	0.0388350		0.0000000	2	0.0555556
8	0.0666667	28	0.1359223		0.0000000	3	0.0833333
6	0.0500000	22	0.1067961		0.0000000	11	0.3055556
11	0.0916667	1	0.0048544	54	0.3600000		0.0000000
1	0.0083333	3	0.0145631	7	0.0466667	3	0.0833333
11	0.0916667	6	0.0291262	58	0.3866667	3	0.0833333
0	0.0000000	2	0.0097087		0.0000000	2	0.0555556
2	0.0166667	2	0.0097087		0.0000000		0.0000000
8	0.0666667	21	0.1019417	14	0.0933333	5	0.1388889
1	0.0083333	3	0.0145631		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	3	0.0145631		0.0000000		0.0000000
6	0.0500000	9	0.0436893		0.0000000	2	0.0555556

도 1c로부터 계속

도 1co로 계속

도 1aw로 계속

도면1aw

도 1av로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=36)	MAF(히스패닉계인)
11	0.0916667	18	0.0873786	1	0.0066667		0.0000000
0	0.0000000	1	0.0048544	1	0.0066667		0.0000000
0	0.0000000	2	0.0097087		0.0000000	2	0.0555556
0	0.0000000	2	0.0097087		0.0000000	2	0.0555556
2	0.0166667	1	0.0048544		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	3	0.0145631		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000		0.0000000	4	0.0266667		0.0000000
0	0.0000000	2	0.0097087	1	0.0066667		0.0000000
5	0.0416667	19	0.0922330	0	0.0000000	2	0.0555556
4	0.0333333	10	0.0485437	6	0.0400000	1	0.0277778
3	0.0250000	1	0.0048544	3	0.0200000	1	0.0277778
5	0.0416667	21	0.1019417		0.0000000	4	0.1111111
20	0.1666667	27	0.1310680	23	0.1533333	7	0.1944444
24	0.2000000	27	0.1310680	27	0.1800000	6	0.1666667
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000	1	0.0277778
3	0.0250000	11	0.0533981		0.0000000	8	0.2222222
4	0.0333333	7	0.0339806	13	0.0866667	4	0.1111111
0	0.0000000	2	0.0097087	1	0.0066667		0.0000000
0	0.0000000		0.0000000	1	0.0066667		0.0000000
0	0.0000000	3	0.0145631		0.0000000		0.0000000
17	0.1416667	28	0.1359223	1	0.0066667		0.0000000
2	0.0166667	7	0.0339806		0.0000000		0.0000000
10	0.0833333	31	0.1504854	1	0.0066667	2	0.0555556
15	0.1250000	2	0.0097087	58	0.3866667	8	0.2222222
1	0.0083333		0.0000000		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000		0.0000000		0.0000000	1	0.0277778

도 1d로부터 계속

도 1cp로 계속

도 1ax로 계속

도면1ax

도 1aw로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000		0.0000000
4	0.0333333	9	0.0436893		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	7	0.0339806		0.0000000	1	0.0277778
4	0.0333333	16	0.0776699		0.0000000	1	0.0277778
6	0.0500000	24	0.1165049		0.0000000	1	0.0277778
3	0.0250000	1	0.0048544	9	0.0600000	2	0.0555556
0	0.0000000	2	0.0097087	1	0.0066667	2	0.0555556
14	0.1166667	37	0.1796117	13	0.0866667	2	0.0555556
1	0.0083333	4	0.0194175		0.0000000	1	0.0277778
4	0.0333333	12	0.0582524	6	0.0400000	2	0.0555556
3	0.0250000	11	0.0533981		0.0000000		0.0000000
3	0.0250000	10	0.0485437		0.0000000		0.0000000
1	0.0083333	0	0.0000000	1	0.0066667		0.0000000
3	0.0250000	10	0.0485437	1	0.0066667		0.0000000
3	0.0250000	10	0.0485437	1	0.0066667		0.0000000
1	0.0083333		0.0000000		0.0000000	2	0.0555556
4	0.0333333	12	0.0582524		0.0000000	1	0.0277778
3	0.0250000	16	0.0776699		0.0000000		0.0000000
1	0.0083333	1	0.0048544	13	0.0866667		0.0000000
3	0.0250000	4	0.0194175		0.0000000	1	0.0277778
6	0.0500000	24	0.1165049	13	0.0866667	2	0.0555556
10	0.0833333	3	0.0145631	15	0.1000000	8	0.2222222
11	0.0916667	3	0.0145631	14	0.0933333	7	0.1944444
3	0.0250000	9	0.0436893		0.0000000	1	0.0277778
3	0.0250000	10	0.0485437		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	1	0.0048544	1	0.0066667		0.0000000

도 1e로부터 계속

도 1cq로 계속

도 1ay로 계속

도면1ay

도 1ax로부터 계속

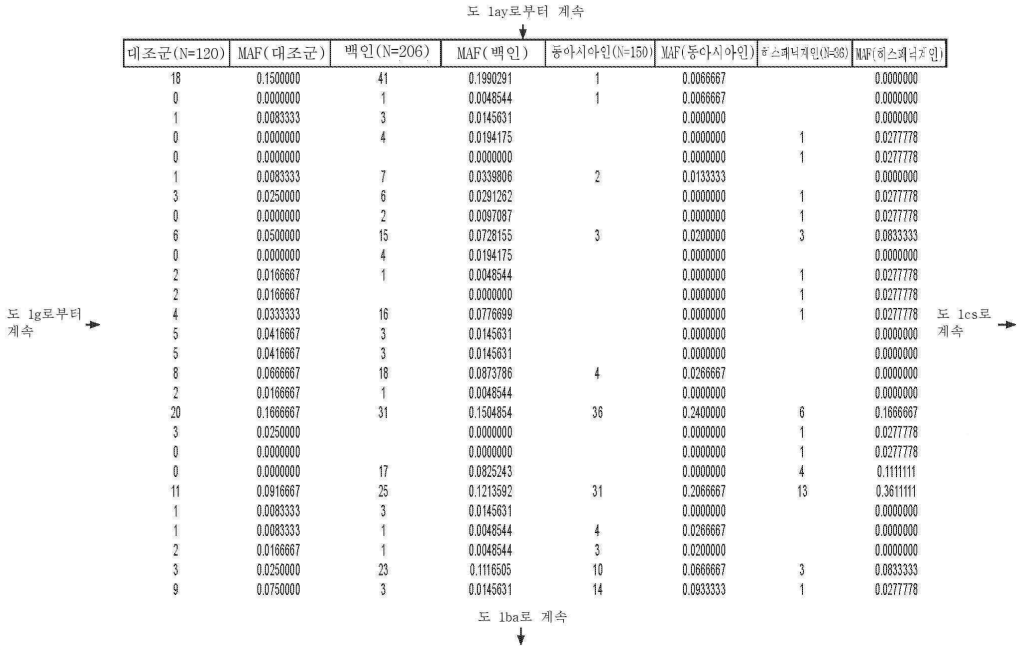
대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000	2	0.0097087	2	0.0133333		0.0000000
2	0.0166667	5	0.0242718		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	3	0.0145631		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	3	0.0145631	3	0.0200000	6	0.1666667
2	0.0166667	4	0.0194175		0.0000000		0.0000000
7	0.0583333	12	0.0582524		0.0000000		0.0000000
4	0.0333333	15	0.0728155		0.0000000	2	0.0555556
1	0.0083333		0.0000000		0.0000000		0.0000000
3	0.0250000	7	0.0339806		0.0000000	1	0.0277778
13	0.1083333	20	0.0970874	16	0.1066667	0	0.0000000
24	0.2000000	47	0.2281553		0.0000000	2	0.0555556
9	0.0750000	25	0.1213592		0.0000000	3	0.0833333
2	0.0166667	4	0.0194175	16	0.1066667		0.0000000
1	0.0083333	5	0.0242718		0.0000000		0.0000000
1	0.0083333	2	0.0097087		0.0000000		0.0000000
6	0.0500000	16	0.0776699	2	0.0133333		0.0000000
8	0.0666667	29	0.1407767	11	0.0733333	4	0.1111111
22	0.1833333	28	0.1359223	57	0.3800000	7	0.1944444
5	0.0416667	13	0.0631068		0.0000000	3	0.0833333
2	0.0166667	11	0.0533981		0.0000000	2	0.0555556
1	0.0083333	2	0.0097087		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	1	0.0048544	4	0.0266667	1	0.0277778
3	0.0250000	7	0.0339806	16	0.1066667	2	0.0555556
5	0.0416667	11	0.0533981	21	0.1400000	3	0.0833333
3	0.0250000	7	0.0339806	17	0.1133333	2	0.0555556
0	0.0000000		0.0000000		0.0000000	1	0.0277778
1	0.0083333	2	0.0097087	1	0.0066667		0.0000000

도 1f로부터 계속

도 1cr로 계속

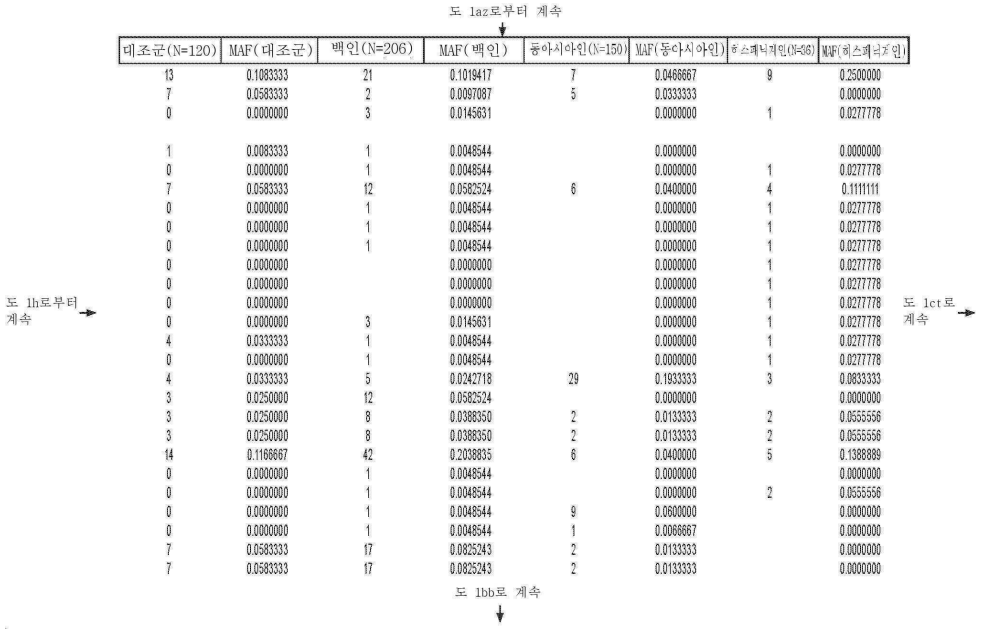
도 1az로 계속

도면1az



대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=96)	MAF(히스패닉계인)
18	0.1500000	41	0.1990291	1	0.0066667		0.0000000
0	0.0000000	1	0.0048544	1	0.0066667		0.0000000
1	0.0083333	3	0.0145631		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	4	0.0194175		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000		0.0000000		0.0000000	1	0.0277778
1	0.0083333	7	0.0339806	2	0.0133333		0.0000000
3	0.0250000	6	0.0291262		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	2	0.0097087		0.0000000	1	0.0277778
6	0.0500000	15	0.0728155	3	0.0200000	3	0.0833333
0	0.0000000	4	0.0194175		0.0000000		0.0000000
2	0.0166667	1	0.0048544		0.0000000	1	0.0277778
2	0.0166667		0.0000000		0.0000000	1	0.0277778
4	0.0333333	16	0.0776699		0.0000000	1	0.0277778
5	0.0416667	3	0.0145631		0.0000000		0.0000000
5	0.0416667	3	0.0145631		0.0000000		0.0000000
8	0.0666667	18	0.0873786	4	0.0266667		0.0000000
2	0.0166667	1	0.0048544		0.0000000		0.0000000
20	0.1666667	31	0.1504854	36	0.2400000	6	0.1666667
3	0.0250000		0.0000000		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000		0.0000000		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	17	0.0825243		0.0000000	4	0.1111111
11	0.0916667	25	0.1213592	31	0.2066667	13	0.3611111
1	0.0083333	3	0.0145631		0.0000000		0.0000000
1	0.0083333	1	0.0048544	4	0.0266667		0.0000000
2	0.0166667	1	0.0048544	3	0.0200000		0.0000000
3	0.0250000	23	0.1116505	10	0.0666667	3	0.0833333
9	0.0750000	3	0.0145631	14	0.0933333	1	0.0277778

도면1ba



대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=96)	MAF(히스패닉계인)
13	0.1083333	21	0.1019417	7	0.0466667	9	0.2500000
7	0.0583333	2	0.0097087	5	0.0333333		0.0000000
0	0.0000000	3	0.0145631		0.0000000	1	0.0277778
1	0.0083333	1	0.0048544		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000	1	0.0277778
7	0.0583333	12	0.0582524	6	0.0400000	4	0.1111111
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000		0.0000000		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000		0.0000000		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000		0.0000000		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	3	0.0145631		0.0000000	1	0.0277778
4	0.0333333	1	0.0048544		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000	1	0.0277778
4	0.0333333	5	0.0242718	29	0.1933333	3	0.0833333
3	0.0250000	12	0.0582524		0.0000000		0.0000000
3	0.0250000	8	0.0388350	2	0.0133333	2	0.0555556
3	0.0250000	8	0.0388350	2	0.0133333	2	0.0555556
14	0.1166667	42	0.2038835	6	0.0400000	5	0.1388889
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000	2	0.0555556
0	0.0000000	1	0.0048544	9	0.0600000		0.0000000
0	0.0000000	1	0.0048544	1	0.0066667		0.0000000
7	0.0583333	17	0.0825243	2	0.0133333		0.0000000
7	0.0583333	17	0.0825243	2	0.0133333		0.0000000

도면1bb

도 1ba로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=96)	MAF(히스패닉계인)
7	0.0583333	17	0.0825243	2	0.0133333		0.0000000
29	0.2416667	85	0.4126214	6	0.0400000	13	0.3611111
6	0.0500000	16	0.0776699	2	0.0133333		0.0000000
6	0.0500000	16	0.0776699	2	0.0133333		0.0000000
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000	1	0.0277778
6	0.0500000	16	0.0776699	2	0.0133333		0.0000000
25	0.2083333	93	0.4514563	8	0.0533333	12	0.3333333
8	0.0666667	23	0.1116505	1	0.0066667	2	0.0555556
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000		0.0000000
32	0.2666667	44	0.2135922	43	0.2866667	8	0.2222222
0	0.0000000	9	0.0436893	1	0.0066667		0.0000000

도 1i로부터 계속 →

도 1cu로 계속 →

16	0.1333333	44	0.2135922	19	0.1266667	9	0.2500000
6	0.0500000	2	0.0097087	24	0.1600000	2	0.0555556
7	0.0583333	19	0.0922330	3	0.0200000	9	0.2500000
0	0.0000000	9	0.0436893		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	8	0.0388350	5	0.0333333	3	0.0833333
2	0.0166667	1	0.0048544	2	0.0133333		0.0000000
30	0.2500000	39	0.1893204	51	0.3400000	5	0.1388889
5	0.0416667	21	0.1019417	1	0.0066667		0.0000000
2	0.0166667	4	0.0194175		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000		0.0000000	1	0.0066667		0.0000000
0	0.0000000	8	0.0388350		0.0000000		0.0000000
3	0.0250000	9	0.0436893		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	3	0.0145631		0.0000000		0.0000000

도 1bc로 계속 ↓

도면1bc

도 1bb로부터 계속 ↓

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=96)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000	4	0.0194175		0.0000000		0.0000000

독특한 변이체

도 1j로부터 계속 →

도 1cv로 계속 →

0	0.0000000	3	0.0145631
0	0.0000000	1	0.0048544
0	0.0000000	1	0.0048544
0	0.0000000	1	0.0048544
0	0.0000000	2	0.0097087
3	0.0250000	6	0.0291262
3	0.0250000	4	0.0194175
3	0.0250000	4	0.0194175
2	0.0166667	4	0.0194175
0	0.0000000	3	0.0145631
0	0.0000000	1	0.0048544
0	0.0000000	1	0.0048544
0	0.0000000	2	0.0097087
0	0.0000000	1	0.0048544
0	0.0000000	1	0.0048544
1	0.0083333	2	0.0097087
0	0.0000000	5	0.0242718
0	0.0000000	1	0.0048544
1	0.0083333	1	0.0048544
0	0.0000000	11	0.0533981
0	0.0000000	1	0.0048544

도 1bd로 계속 ↓

도면1bd

도 1bc로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000	1	0.0048544				
3	0.0250000	4	0.0194175				
1	0.0083333	4	0.0194175				
0	0.0000000	3	0.0145631				
1	0.0083333	3	0.0145631				
0	0.0000000	1	0.0048544				
2	0.0166667	4	0.0194175				
1	0.0083333	8	0.0388350				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
1	0.0083333	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
5	0.0416667	10	0.0485437				
0	0.0000000	5	0.0242718				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
3	0.0250000	2	0.0097087				
0	0.0000000	5	0.0242718				
1	0.0083333	2	0.0097087				

도 1k로부터 계속

도 1cw로 계속

도 1be로 계속

도면1be

도 1bd로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	3	0.0145631				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	4	0.0194175				
0	0.0000000	3	0.0145631				
6	0.0500000	11	0.0533981				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	1	0.0048544				

도 11로부터 계속

도 1cx로 계속

도 1bf로 계속

도면1bf

도 1be로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	흑인계열인(N=98)	MAF(흑인계열인)
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	5	0.0242718				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
2	0.0166667	5	0.0242718				
3	0.0250000	3	0.0145631				
0	0.0000000	12	0.0582524				
0	0.0000000	1	0.0048544				
1	0.0083333	3	0.0145631				
7	0.0583333	9	0.0436893				
0	0.0000000	2	0.0097087				
3	0.0250000	3	0.0145631				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	3	0.0145631				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	4	0.0194175				
1	0.0083333	3	0.0145631				
0	0.0000000	3	0.0145631				

도 1m으로부터 계속

도 1cy로 계속

도 1bg로 계속

도면1bg

도 1bf로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	흑인계열인(N=98)	MAF(흑인계열인)
0	0.0000000	2	0.0097087				
8	0.0666667	20	0.0970874				
0	0.0000000	4	0.0194175				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	3	0.0145631				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	4	0.0194175				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	2	0.0097087				
3	0.0250000	6	0.0291262				
0	0.0000000	3	0.0145631				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	5	0.0242718				
0	0.0000000	10	0.0485437				
3	0.0250000	5	0.0242718				

도 1n으로부터 계속

도 1cz로 계속

도 1bh로 계속

도면1bh

도 1bg로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
2	0.0166667	17	0.0825243				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	6	0.0291262				
0	0.0000000	4	0.0194175				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
3	0.0250000	5	0.0242718				
3	0.0250000	11	0.0533981				
0	0.0000000	2	0.0097087				
6	0.0500000	7	0.0339806				
0	0.0000000	10	0.0485437				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	2	0.0097087				

도 1o로부터 계속

도 1da로 계속

도 1bi로 계속

도면1bi

도 1bh로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000	4	0.0194175				
1	0.0083333	3	0.0145631				
0	0.0000000	3	0.0145631				
0	0.0000000	3	0.0145631				
0	0.0000000	4	0.0194175				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	3	0.0145631				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	2	0.0097087				
1	0.0083333	3	0.0145631				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
1	0.0083333	2	0.0097087				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	7	0.0339806				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	10	0.0485437				
0	0.0000000	1	0.0048544				

도 1p로부터 계속

도 1db로 계속

도 1bj로 계속

도면1bj

도 1bi로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=86)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	3	0.0145631				
0	0.0000000	3	0.0145631				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	3	0.0145631				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	1	0.0048544				
3	0.0250000	8	0.0388350				

도 1q로부터 계속

도 1dc로 계속

도 1bk로 계속

도면1bk

도 1bj로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=86)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
1	0.0083333	8	0.0388350				
0	0.0000000	6	0.0291262				
3	0.0250000	15	0.0728155				
0	0.0000000	3	0.0145631				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
2	0.0166667	3	0.0145631				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	6	0.0291262				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
4	0.0333333	6	0.0291262				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
1	0.0083333	3	0.0145631				

도 1r로부터 계속

도 1dd로 계속

도 1bl로 계속

도면1bl

도 1bk로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000	1	0.0048544				
1	0.0083333	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
1	0.0083333	3	0.0145631				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				

도 1s로부터 계속

도 1de로 계속

도 1bm으로 계속

도면1bm

도 1bl로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000	3	0.0145631				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
1	0.0083333	5	0.0242718				
1	0.0083333	5	0.0242718				
1	0.0083333	4	0.0194175				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
2	0.0166667	3	0.0145631				
0	0.0000000	3	0.0145631				
0	0.0000000	3	0.0145631				
1	0.0083333	2	0.0097087				
3	0.0250000	6	0.0291262				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
1	0.0083333	5	0.0242718				
0	0.0000000	3	0.0145631				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	3	0.0145631				
0	0.0000000	1	0.0048544				

도 1t로부터 계속

도 1df로 계속

도 1bn으로 계속

도면1bn

도 1bm으로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
2	0.0166667	6	0.0291262				
0	0.0000000	3	0.0145631				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	1	0.0048544				
0	0.0000000	2	0.0097087				
0	0.0000000	2	0.0097087				
3	0.0250000	17	0.0825243				
2	0.0166667	5	0.0242718				
1	0.0083333	3	0.0145631				
2	0.0166667	4	0.0194175				
2	0.0166667	3	0.0145631				
1	0.0083333			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		

도 1u로부터 계속

도 1dg로 계속

도 1bo로 계속

도면1bo

도 1bn으로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			4	0.0266667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			3	0.0200000		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			3	0.0200000		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			4	0.0266667		
0	0.0000000			1	0.0066667		

도 1v로부터 계속

도 1dh로 계속

도 1bp로 계속

도면1bp

도 1bo로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=36)	MAF(히스패닉계인)
2	0.0166667			3	0.0200000		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			3	0.0200000		
1	0.0083333			6	0.0400000		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			3	0.0200000		
0	0.0000000			1	0.0066667		

도 1w로부터 계속 →

→ 도 1di로 계속

도 1bq로 계속

도면1bq

도 1bp로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=36)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			5	0.0333333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			3	0.0200000		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			3	0.0200000		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		

도 1x로부터 계속 →

→ 도 1dj로 계속

도 1br로 계속

도면1br

도 1bq로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			3	0.0200000		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		

도 1y로부터 계속

도 1dk로 계속

도 1bs로 계속

도면1bs

도 1br로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			9	0.0600000		
0	0.0000000			4	0.0266667		
0	0.0000000			4	0.0266667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		

도 1z로부터 계속

도 1dl로 계속

도 1bt로 계속

도면1bt

도 1bs로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	흑스패닉계인(N=68)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			3	0.0200000		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			3	0.0200000		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			3	0.0200000		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		

도 1aa로부터 계속

도 1dm으로 계속

도 1bu로 계속

도면1bu

도 1bt로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	흑스패닉계인(N=68)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000			3	0.0200000		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			5	0.0333333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			5	0.0333333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			3	0.0200000		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			6	0.0400000		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		

도 1ab로부터 계속

도 1dn으로 계속

도 1bv로 계속

도면1bv

도 1bu로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			4	0.0266667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		

도 1ac로부터 계속

도 1do로 계속

도 1bw로 계속

도면1bw

도 1bv로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			5	0.0333333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		

도 1ad로부터 계속

도 1dp로 계속

도 1bx로 계속

도면1bx

도 1bw로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=58)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			5	0.0333333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			7	0.0466667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		

도 1ae로부터 계속

도 1dq로 계속

도 1by로 계속

도면1by

도 1bx로부터 계속

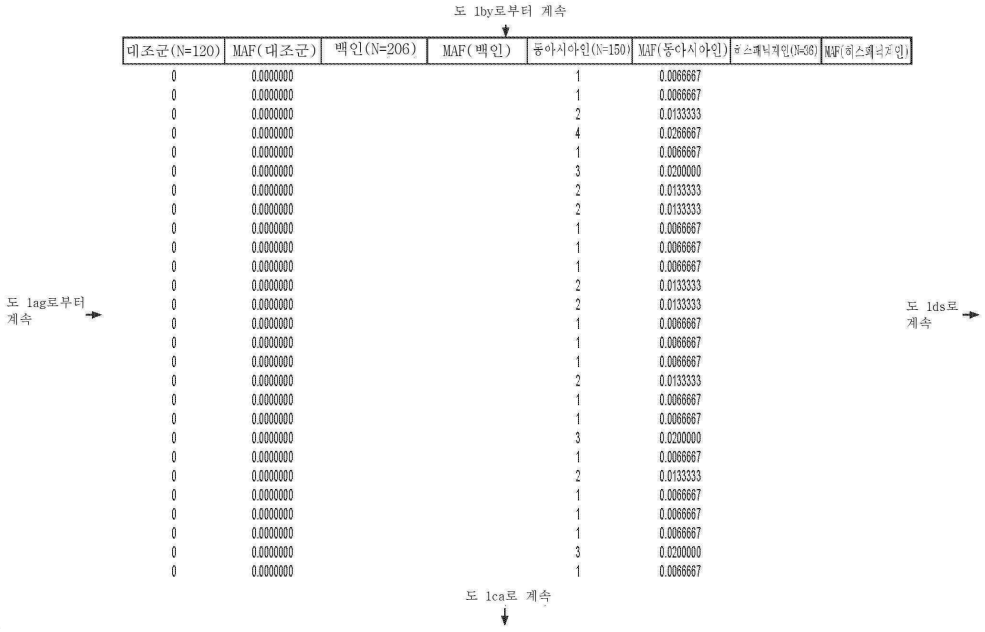
대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=58)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			7	0.0466667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			8	0.0533333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
4	0.0333333			32	0.2133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			3	0.0200000		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			5	0.0333333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		

도 1af로부터 계속

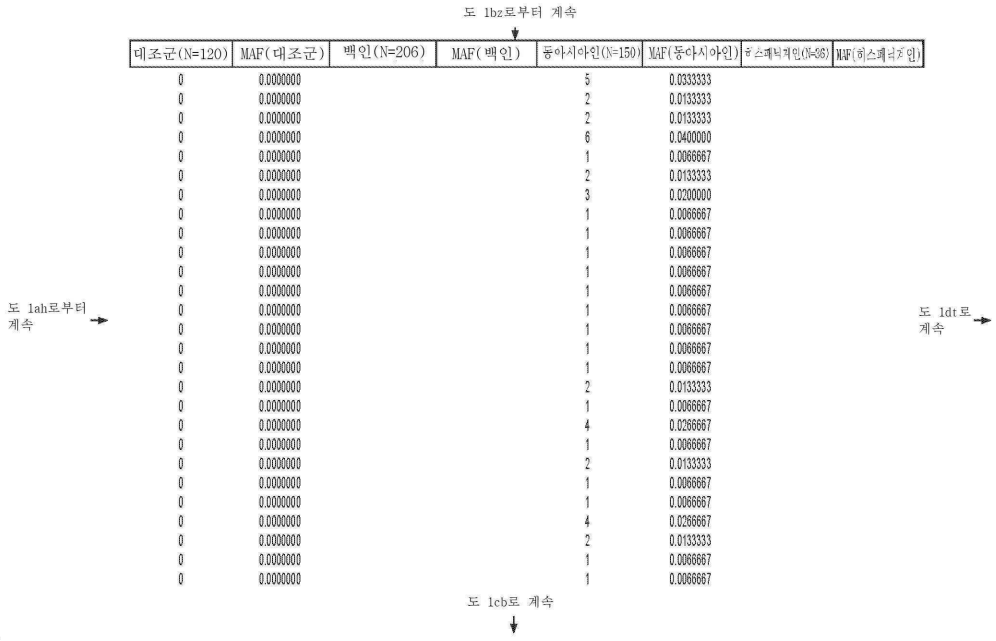
도 1dr로 계속

도 1bz로 계속

도면1bz


도 1by로부터 계속
대조군(N=120)
MAF(대조군)
백인(N=206)
MAF(백인)
동아시아인(N=150)
MAF(동아시아인)
히스패닉계인(N=96)
MAF(히스패닉계인)
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 2 0.0133333
0 0.0000000 4 0.0266667
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 3 0.0200000
0 0.0000000 2 0.0133333
0 0.0000000 2 0.0133333
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 2 0.0133333
도 1ag로부터 계속
0 0.0000000 2 0.0133333
도 1ds로 계속
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 2 0.0133333
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 3 0.0200000
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 2 0.0133333
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 3 0.0200000
0 0.0000000 1 0.0066667
도 1ca로 계속

도면1ca


도 1bz로부터 계속
대조군(N=120)
MAF(대조군)
백인(N=206)
MAF(백인)
동아시아인(N=150)
MAF(동아시아인)
히스패닉계인(N=96)
MAF(히스패닉계인)
0 0.0000000 5 0.0333333
0 0.0000000 2 0.0133333
0 0.0000000 2 0.0133333
0 0.0000000 6 0.0400000
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 2 0.0133333
0 0.0000000 3 0.0200000
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 1 0.0066667
도 1ah로부터 계속
0 0.0000000 1 0.0066667
도 1dt로 계속
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 2 0.0133333
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 4 0.0266667
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 2 0.0133333
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 4 0.0266667
0 0.0000000 2 0.0133333
0 0.0000000 1 0.0066667
0 0.0000000 1 0.0066667
도 1cb로 계속

도면1cb

도 1ca로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=36)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			4	0.0266667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			5	0.0333333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		

도 1ai로부터 계속

도 1du로 계속

도 1cc로 계속

도면1cc

도 1cb로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=36)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			3	0.0200000		
1	0.0083333			4	0.0266667		

도 1aj로부터 계속

도 1dv로 계속

0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		

도 1cd로 계속

도면1cd

도 1cc로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=68)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			3	0.0200000		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			3	0.0200000		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		

도 1ak로부터 계속

도 1dw로 계속

도 1ce로 계속

도면1ce

도 1cd로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=68)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			7	0.0466667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			3	0.0200000		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			1	0.0066667		
0	0.0000000			2	0.0133333		
0	0.0000000			3	0.0200000		
0	0.0000000					1	0.0277778
0	0.0000000					1	0.0277778
0	0.0000000					1	0.0277778
0	0.0000000					1	0.0277778
4	0.0333333					2	0.0555556
0	0.0000000					1	0.0277778

도 1al로부터 계속

도 1dx로 계속

도 1cf로 계속

도면1cf

도 1ce로부터 계속

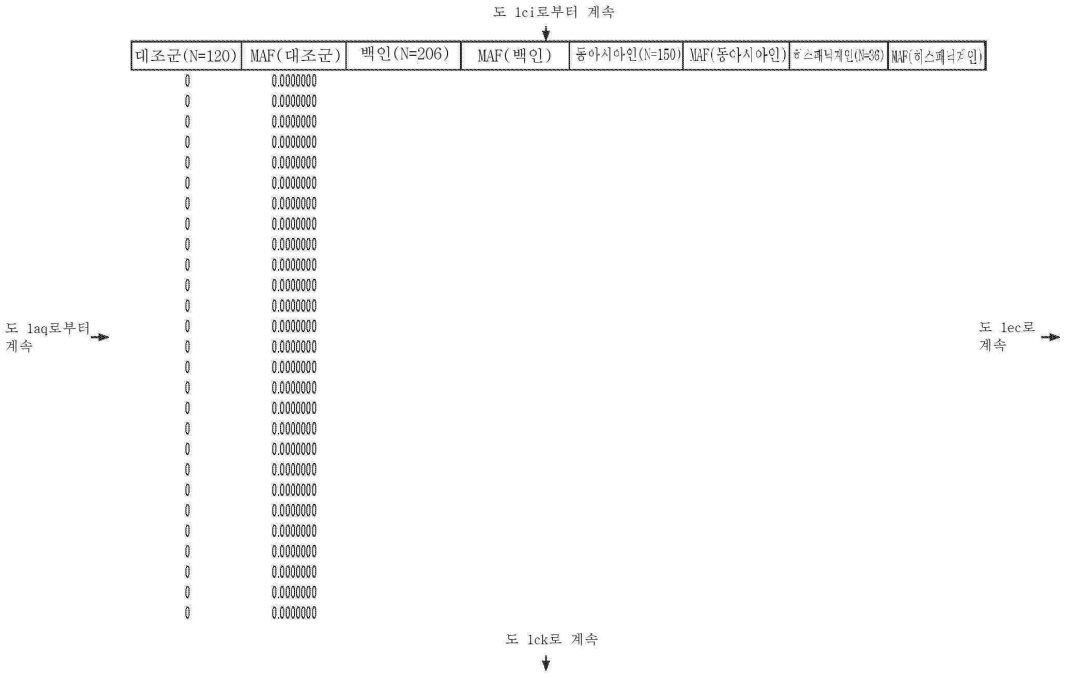
대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000					1	0.0277778
0	0.0000000					2	0.0555556
0	0.0000000					1	0.0277778
0	0.0000000					1	0.0277778
0	0.0000000					1	0.0277778
0	0.0000000					1	0.0277778
1	0.0083333					3	0.0833333
0	0.0000000					1	0.0277778

도면1ch

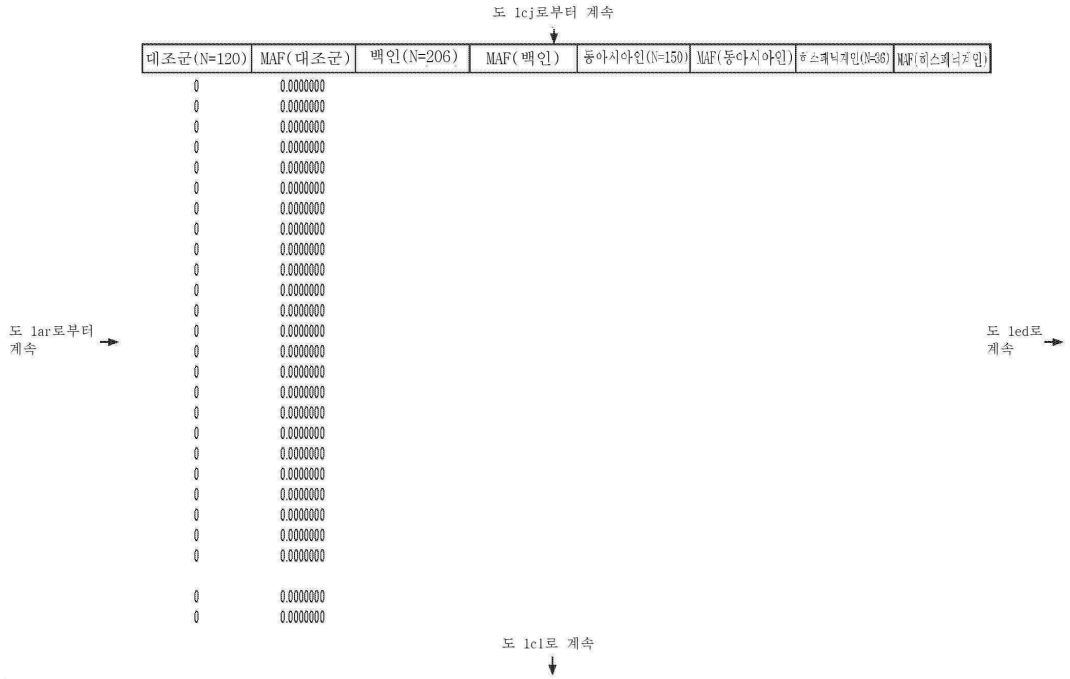
도 1cg로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000						
0	0.0000000						
0	0.0000000						

도면1cj


도 1ci로부터 계속
대조군(N=120)
MAF(대조군)
백인(N=206)
MAF(백인)
동아시아인(N=150)
MAF(동아시아인)
히스패닉계인(N=38)
MAF(히스패닉계인)
도 1aq로부터 계속
도 1ec로 계속
도 1ck로 계속

도면1ck


도 1cj로부터 계속
대조군(N=120)
MAF(대조군)
백인(N=206)
MAF(백인)
동아시아인(N=150)
MAF(동아시아인)
히스패닉계인(N=38)
MAF(히스패닉계인)
도 1ar로부터 계속
도 1ed로 계속
도 1cl로 계속

도면1cl

도 1ck로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000						
0	0.0000000						
0	0.0000000						
0	0.0000000						
0	0.0000000						
0	0.0000000						
0	0.0000000						
0	0.0000000						

도 1as로부터 계속

도 1ee로 계속

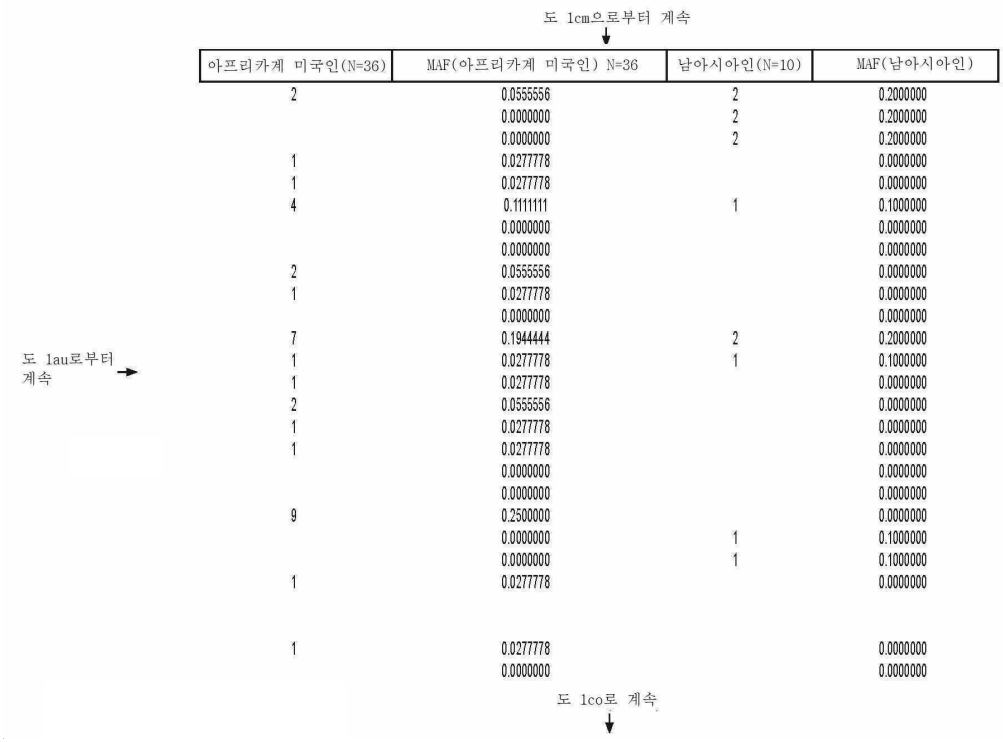
도면1cm

아프리카계 미국인(N=36)	MAF(아프리카계 미국인) N=36	남아시아인(N=10)	MAF(남아시아인)
15	0.4166667	2	0.2000000
3	0.0833333		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000	1	0.1000000
1	0.0277778	1	0.1000000
	0.0000000	1	0.1000000
	0.0000000	2	0.2000000
13	0.3611111		0.0000000
2	0.0555556		0.0000000
	0.0000000	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
9	0.2500000	1	0.1000000
1	0.0277778		0.0000000
3	0.0833333	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
1	0.0277778	1	0.1000000
	0.0000000	1	0.1000000
	0.0000000	1	0.1000000
2	0.0555556		0.0000000
3	0.0833333		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
9	0.2500000	1	0.1000000

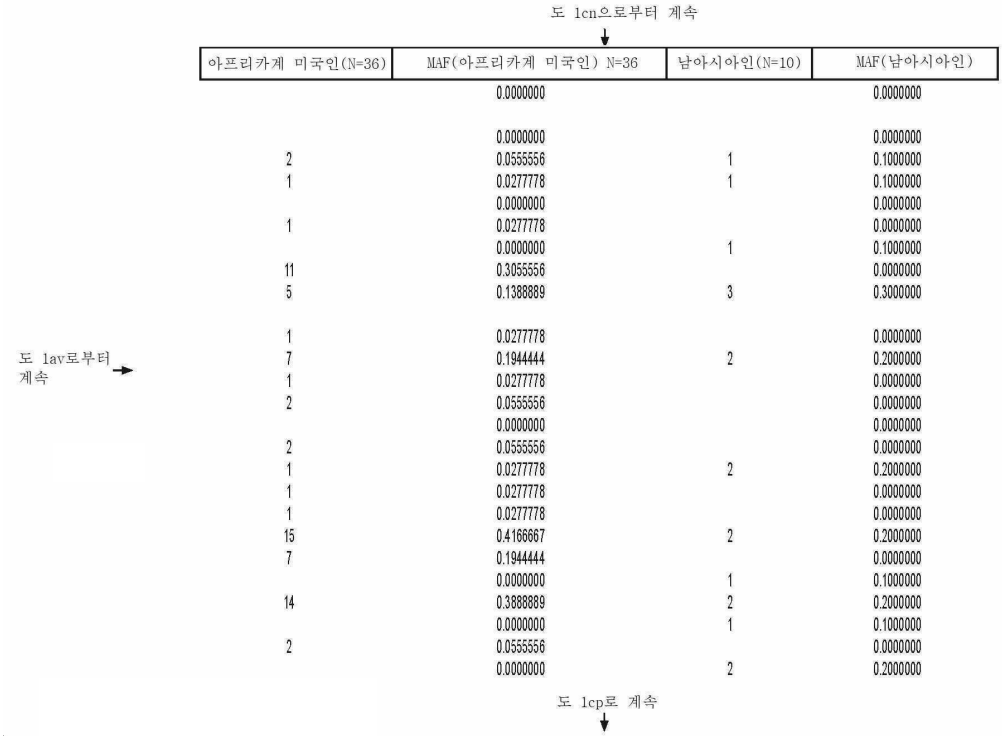
도 1at로부터 계속

도 1cn으로 계속

도면1cn


도 1cm으로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인) N=36
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
2 0.0555556 2 0.2000000
0.0000000 2 0.2000000
0.0000000 2 0.2000000
1 0.0277778 0.0000000
1 0.0277778 0.0000000
4 0.1111111 1 0.1000000
0.0000000 0.0000000
0.0000000 0.0000000
2 0.0555556 0.0000000
1 0.0277778 0.0000000
0.0000000 0.0000000
7 0.1944444 2 0.2000000
도 1au로부터 계속
1 0.0277778 1 0.1000000
1 0.0277778 0.0000000
2 0.0555556 0.0000000
1 0.0277778 0.0000000
1 0.0277778 0.0000000
0.0000000 0.0000000
0.0000000 0.0000000
9 0.2500000 0.0000000
0.0000000 1 0.1000000
0.0000000 1 0.1000000
1 0.0277778 0.0000000
1 0.0277778 0.0000000
0.0000000 0.0000000
도 1co로 계속

도면1co


도 1cn으로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인) N=36
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
0.0000000 0.0000000
0.0000000 0.0000000
2 0.0555556 1 0.1000000
1 0.0277778 1 0.1000000
0.0000000 0.0000000
1 0.0277778 0.0000000
0.0000000 1 0.1000000
11 0.3055556 0.0000000
5 0.1388889 3 0.3000000
1 0.0277778 0.0000000
도 1av로부터 계속
7 0.1944444 2 0.2000000
1 0.0277778 0.0000000
2 0.0555556 0.0000000
0.0000000 0.0000000
2 0.0555556 0.0000000
1 0.0277778 2 0.2000000
1 0.0277778 0.0000000
1 0.0277778 0.0000000
15 0.4166667 2 0.2000000
7 0.1944444 0.0000000
0.0000000 1 0.1000000
14 0.3888889 2 0.2000000
0.0000000 1 0.1000000
2 0.0555556 0.0000000
0.0000000 2 0.2000000
도 1cp로 계속

도면1cp

도 1co로부터 계속

아프리카계 미국인(N=36)	MAF(아프리카계 미국인) N=36	남아시아인(N=10)	MAF(남아시아인)
8	0.2222222		0.0000000
3	0.0833333		0.0000000
12	0.3333333		0.0000000
12	0.3333333		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
5	0.1388889		0.0000000
2	0.0555556	1	0.1000000
	0.0000000	1	0.1000000
1	0.0277778		0.0000000
6	0.1666667		
4	0.1111111		
4	0.1111111		0.0000000
3	0.0833333	4	0.4000000
6	0.1666667	1	0.1000000
	0.0000000	1	0.1000000
3	0.0833333	1	0.1000000
	0.0000000	1	0.1000000
3	0.0833333		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000	2	0.2000000
	0.0000000		0.0000000
1	0.0277778		

도 law로부터 계속

도 1cq로 계속

도면1cq

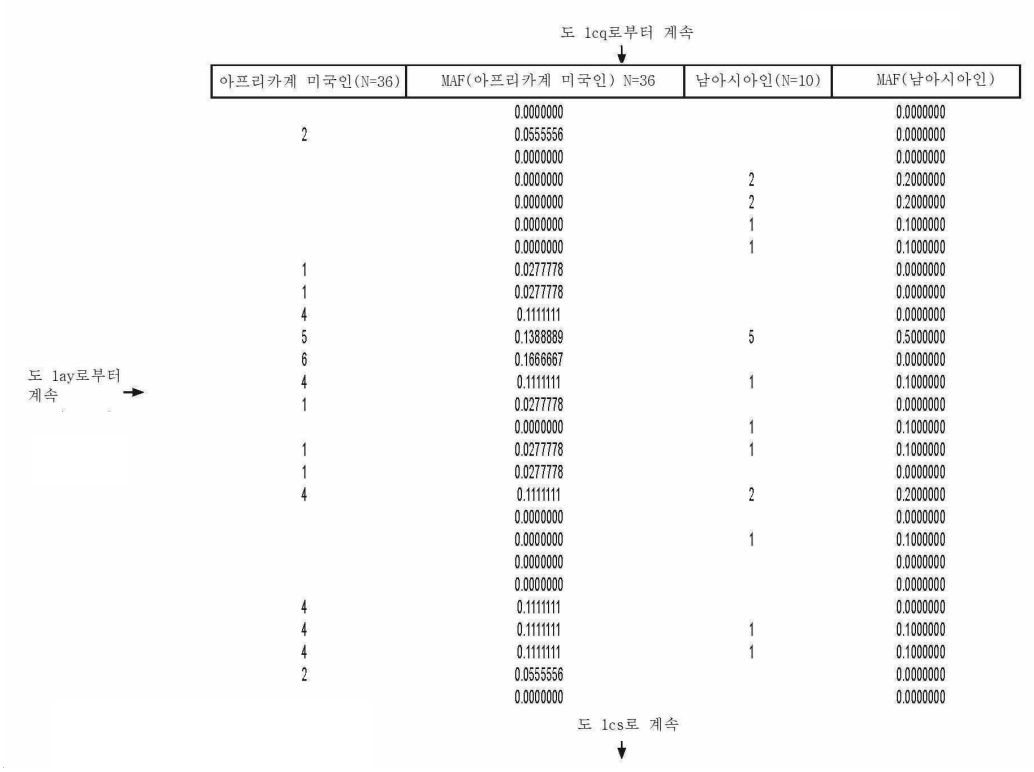
도 1cp로부터 계속

아프리카계 미국인(N=36)	MAF(아프리카계 미국인) N=36	남아시아인(N=10)	MAF(남아시아인)
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
3	0.0833333		0.0000000
2	0.0555556	1	0.1000000
2	0.0555556	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
3	0.0833333	3	0.3000000
3	0.0833333	3	0.3000000
	0.0000000		0.0000000
4	0.1111111	1	0.1000000
3	0.0833333	1	0.1000000
2	0.0555556	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
1	0.0277778	1	0.1000000
2	0.0555556	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
4	0.1111111	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
6	0.1666667	1	0.1000000
3	0.0833333		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
3	0.0833333		0.0000000
	0.0000000		0.0000000

도 lax로부터 계속

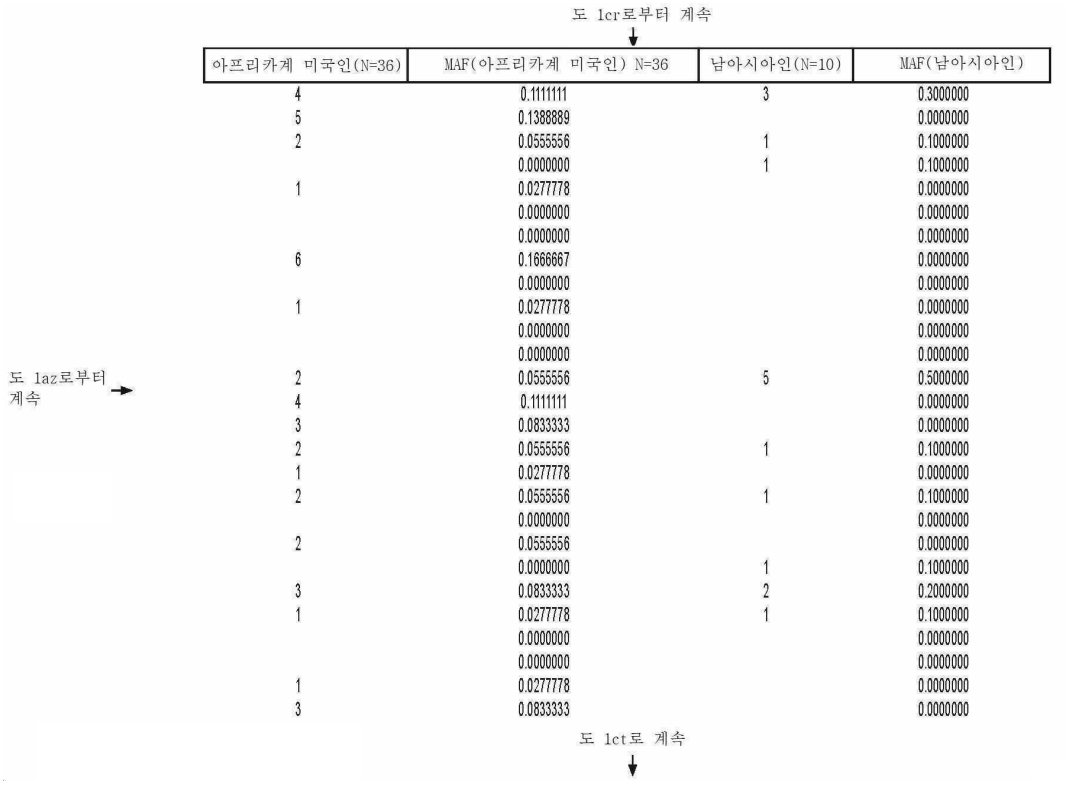
도 1cr로 계속

도면1cr



아프리카계 미국인(N=36)	MAF(아프리카계 미국인) N=36	남아시아인(N=10)	MAF(남아시아인)
	0.0000000		0.0000000
2	0.0555556		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000	2	0.2000000
	0.0000000	2	0.2000000
	0.0000000	1	0.1000000
	0.0000000	1	0.1000000
1	0.0277778		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
4	0.1111111		0.0000000
5	0.1388889	5	0.5000000
6	0.1666667		0.0000000
4	0.1111111	1	0.1000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000	1	0.1000000
1	0.0277778	1	0.1000000
1	0.0277778		0.0000000
4	0.1111111	2	0.2000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
4	0.1111111		0.0000000
4	0.1111111	1	0.1000000
4	0.1111111	1	0.1000000
2	0.0555556		0.0000000
	0.0000000		0.0000000

도면1cs



아프리카계 미국인(N=36)	MAF(아프리카계 미국인) N=36	남아시아인(N=10)	MAF(남아시아인)
4	0.1111111	3	0.3000000
5	0.1388889		0.0000000
2	0.0555556	1	0.1000000
	0.0000000	1	0.1000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
6	0.1666667		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
2	0.0555556	5	0.5000000
4	0.1111111		0.0000000
3	0.0833333		0.0000000
2	0.0555556	1	0.1000000
1	0.0277778		0.0000000
2	0.0555556	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
2	0.0555556		0.0000000
	0.0000000	1	0.1000000
3	0.0833333	2	0.2000000
1	0.0277778	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
3	0.0833333		0.0000000

도면1ct

도 1cs로부터 계속

아프리카계 미국인(N=36)	MAF(아프리카계 미국인) N=36	남아시아인(N=10)	MAF(남아시아인)
1	0.0277778	1	0.1000000
	0.0000000	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
6	0.1666667		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
2	0.0555556		0.0000000
2	0.0555556		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
5	0.1388889		0.0000000
1	0.0277778	1	0.1000000
1	0.0277778		0.0000000
6	0.1666667		0.0000000
6	0.1666667		0.0000000
8	0.2222222		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
1	0.0277778	2	0.2000000
	0.0000000		0.0000000
8	0.2222222	1	0.1000000
6	0.1666667	1	0.1000000

도 1ba로부터 계속

도 1cu로 계속

도면1cu

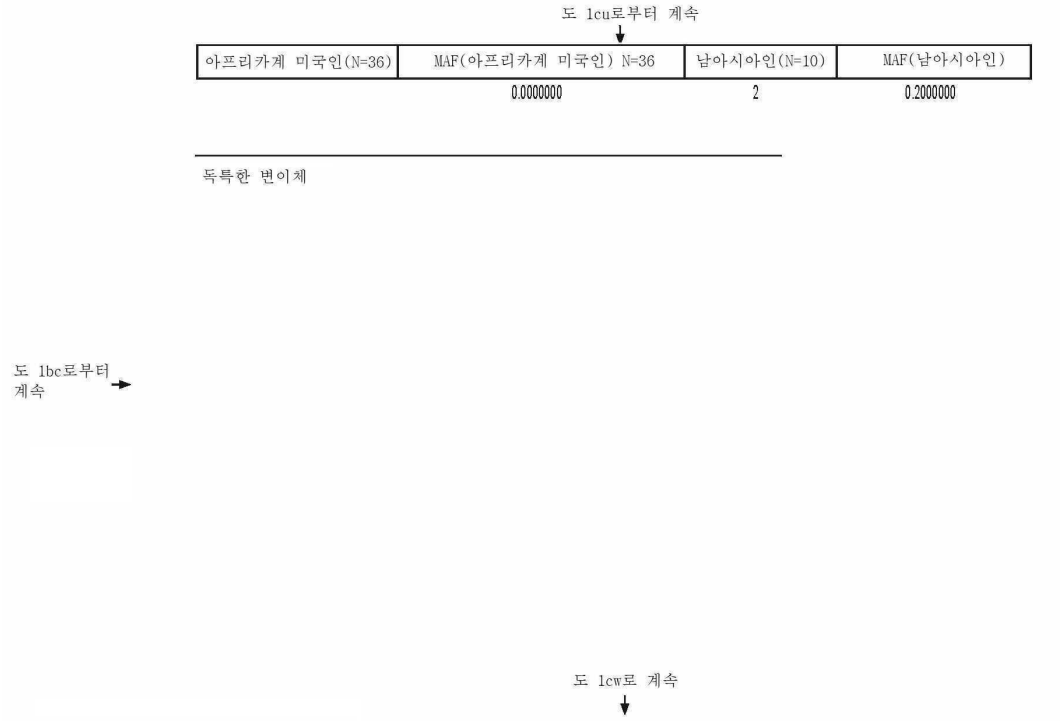
도 1ct로부터 계속

아프리카계 미국인(N=36)	MAF(아프리카계 미국인) N=36	남아시아인(N=10)	MAF(남아시아인)
6	0.1666667	1	0.1000000
4	0.1111111	2	0.2000000
2	0.0555556	1	0.1000000
3	0.0833333	1	0.1000000
2	0.0555556	1	0.1000000
3	0.0833333	4	0.4000000
2	0.0555556		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
12	0.3333333	2	0.2000000
	0.0000000		0.0000000
13	0.3611111	1	0.1000000
2	0.0555556	1	0.1000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
10	0.2777778		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
2	0.0555556		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
4	0.1111111		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000	1	0.1000000
3	0.0833333	2	0.2000000
	0.0000000	1	0.1000000

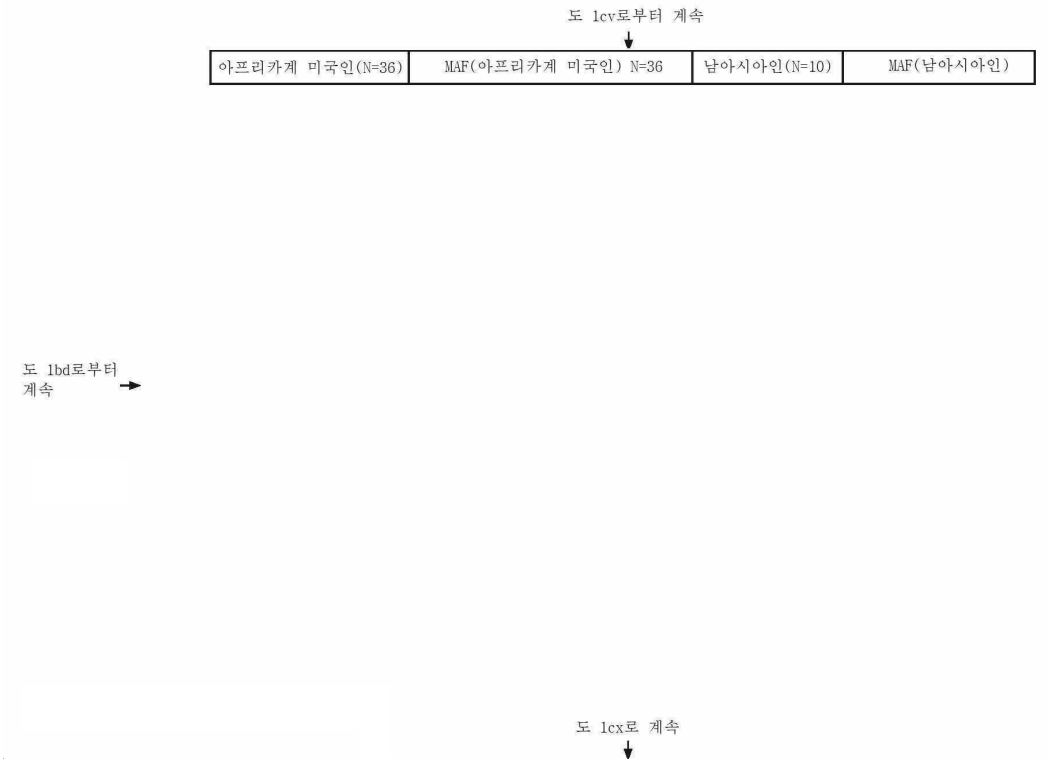
도 1bb로부터 계속

도 1cv로 계속

도면1cv


도 1cu로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인) N=36
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
0.0000000
2
0.2000000
독특한 변이체
도 1bc로부터 계속
도 1cw로 계속

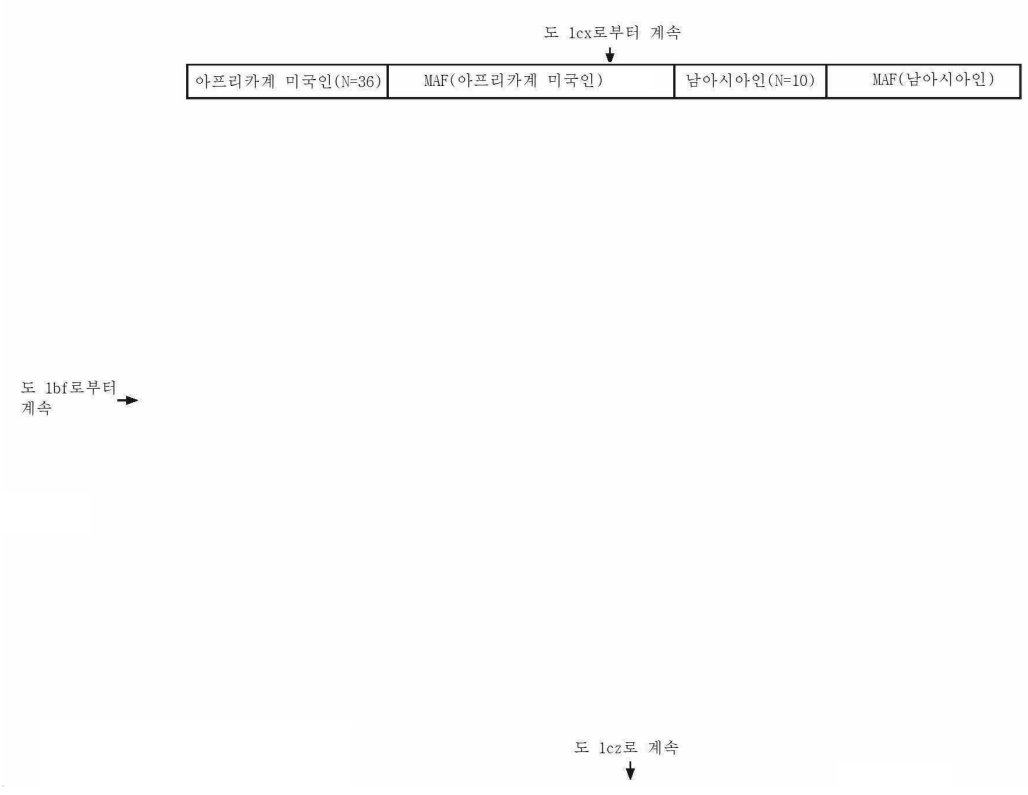
도면1cw


도 1cv로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인) N=36
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1bd로부터 계속
도 1cx로 계속

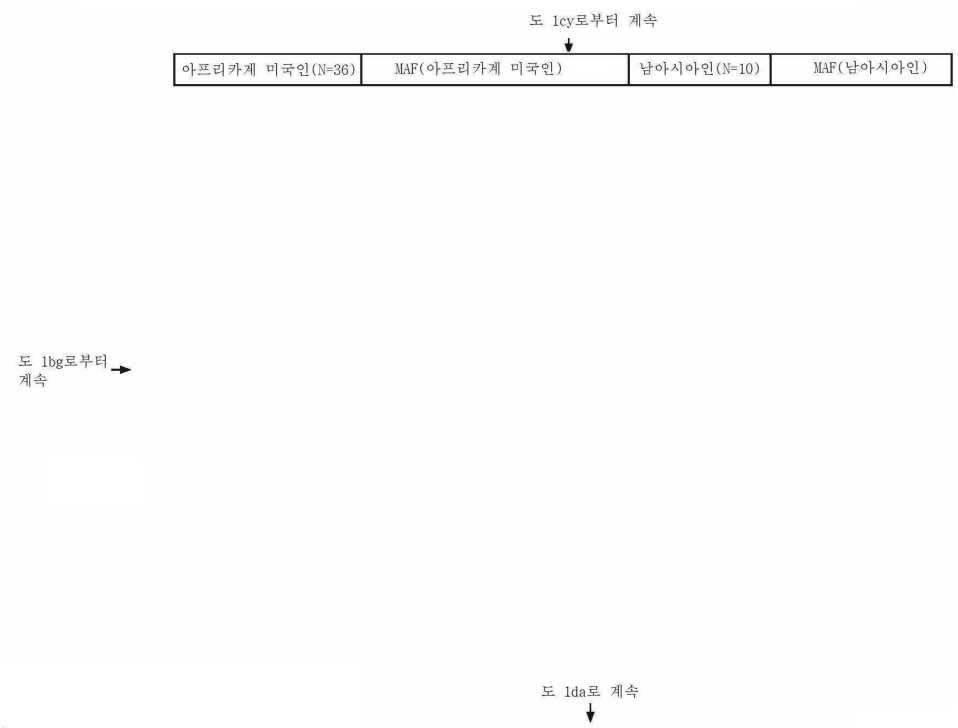
도면1cx


도 1cw로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인) N=36
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1be로부터 계속

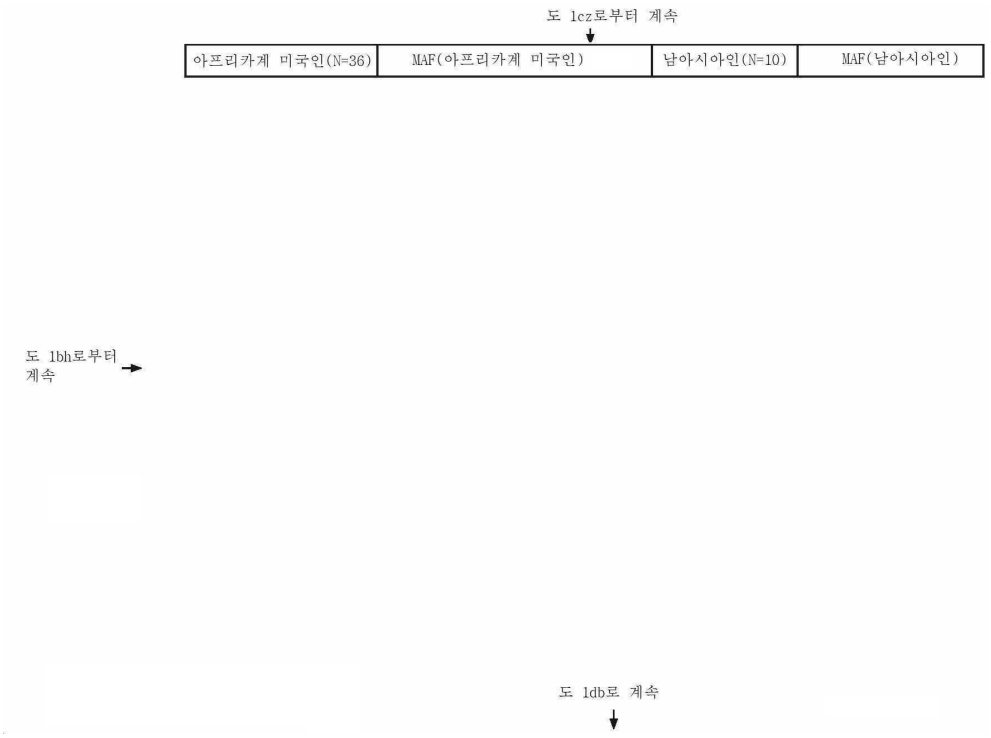
도면1cy


도 1cx로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1bf로부터 계속
도 1cz로 계속

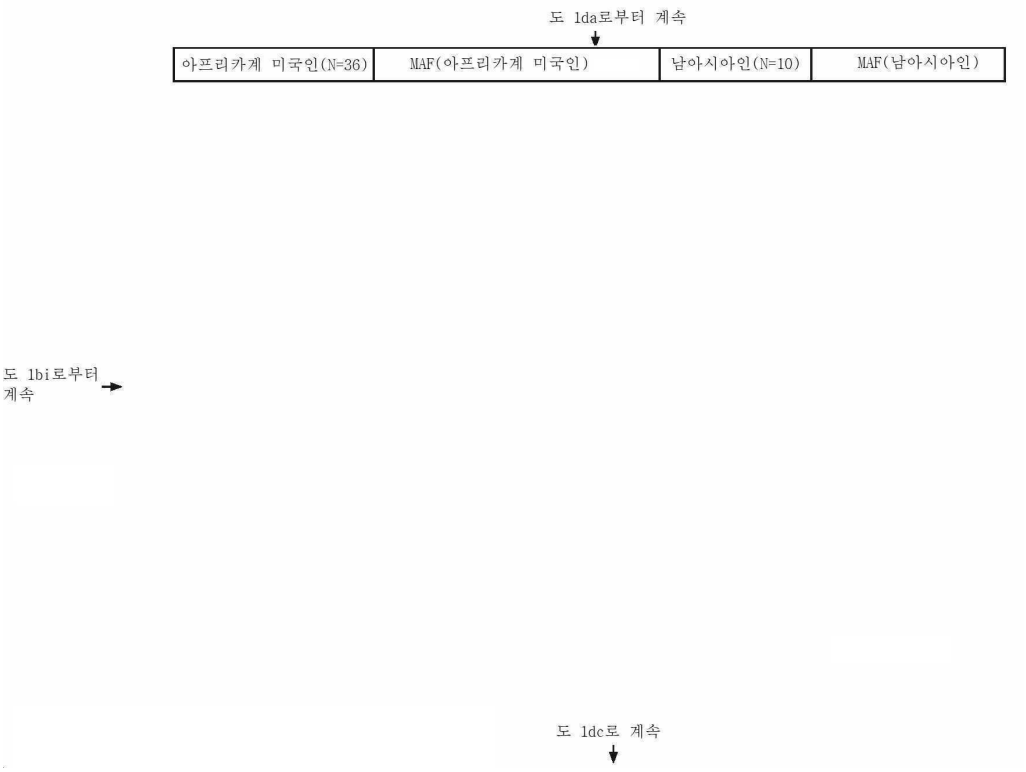
도면1cz


도 1cy로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1bg로부터 계속
도 1da로 계속

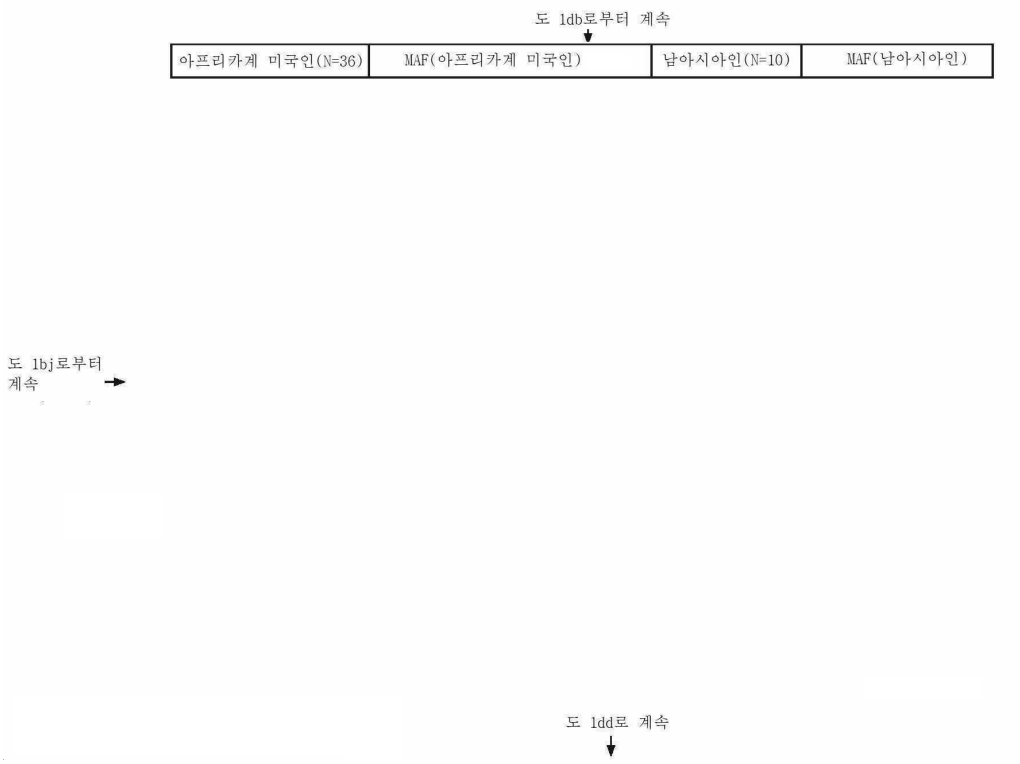
도면1da


도 1cz로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1bh로부터 계속
도 1db로 계속

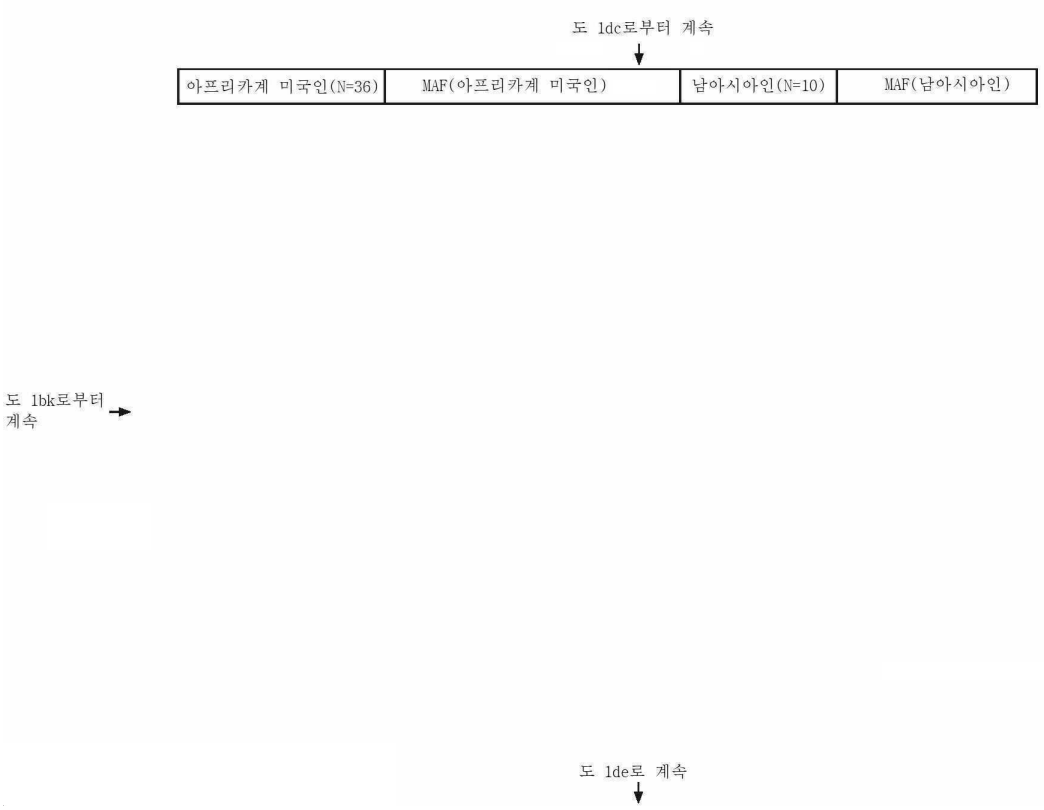
도면1db


도 1da로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1bi로부터 계속
도 1dc로 계속

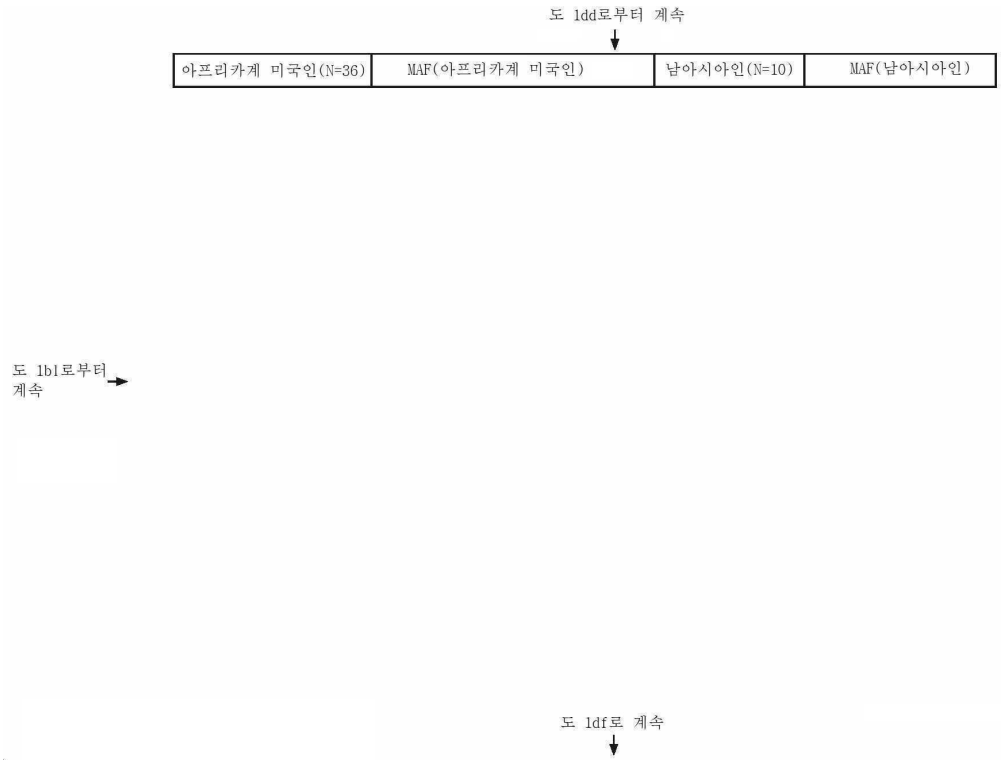
도면1dc


도 1db로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1bj로부터 계속
도 1dd로 계속

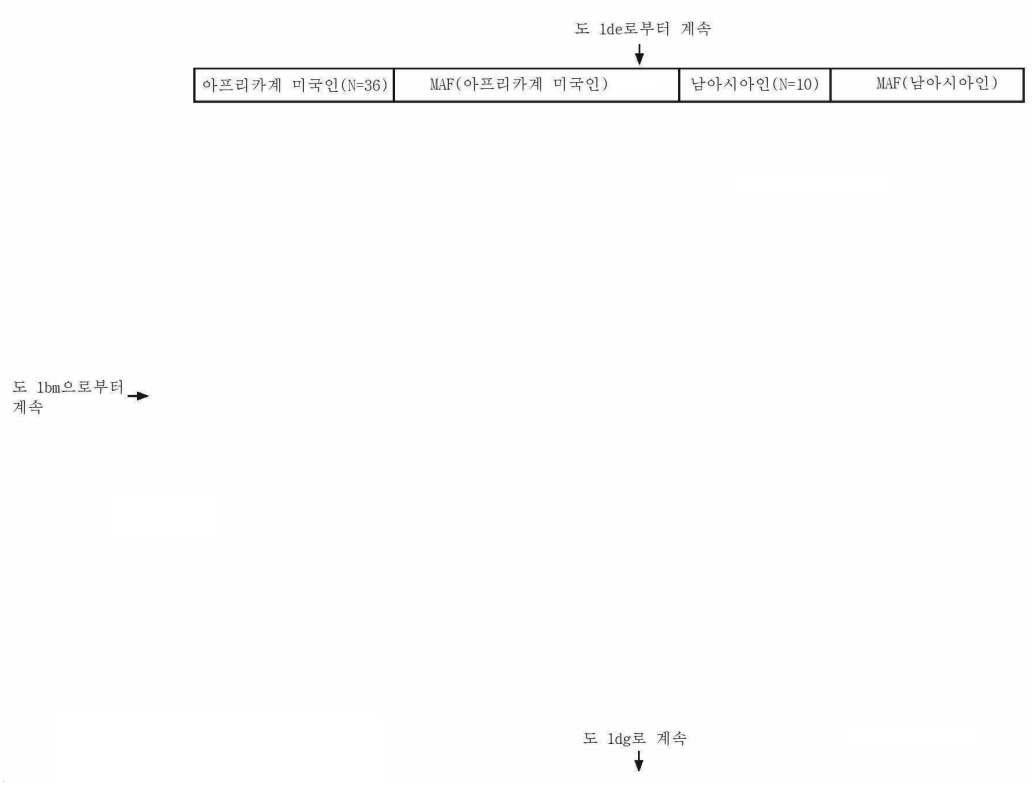
도면1dd


도 1dc로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1bk로부터 계속
도 1de로 계속

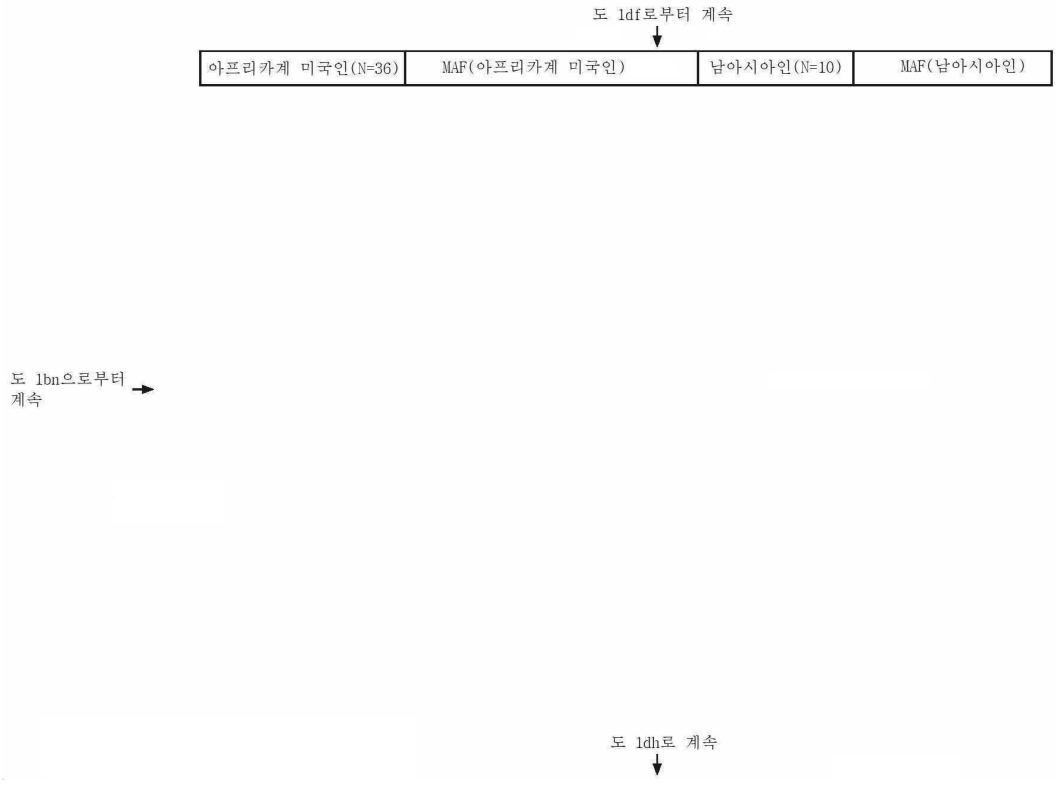
도면1de


도 1dd로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1bl로부터 계속
도 1df로 계속

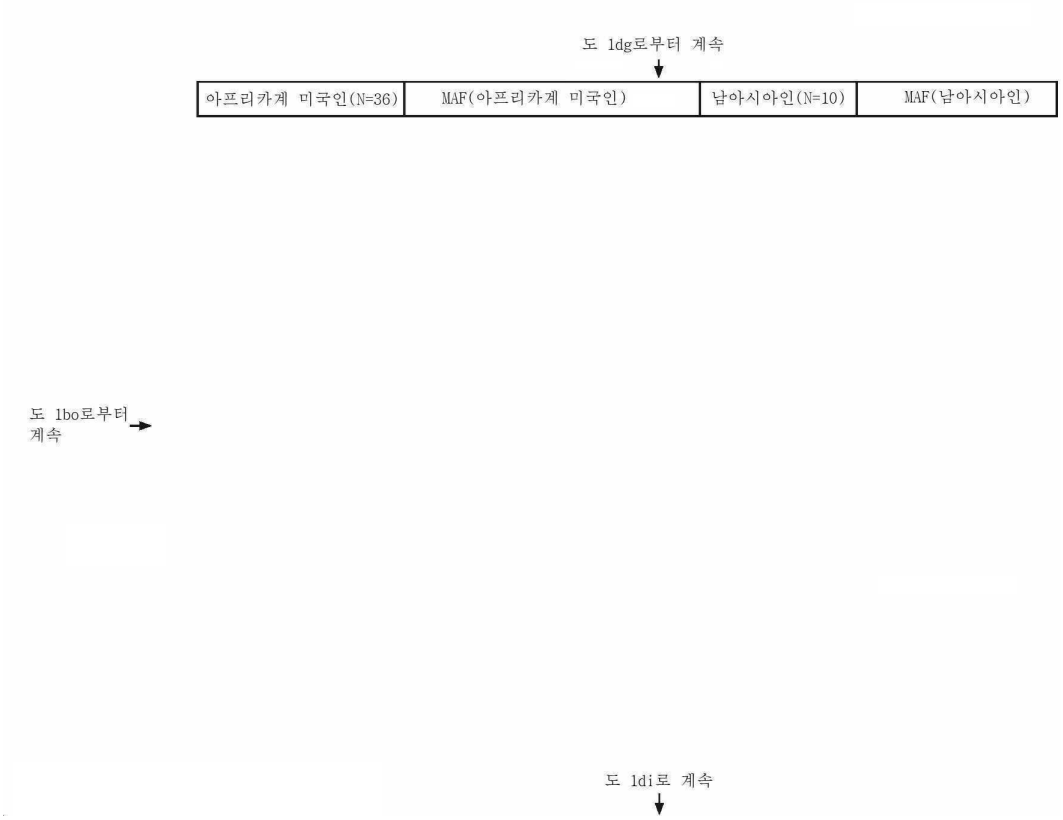
도면1df


도 1de로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1bm으로부터 계속
도 1dg로 계속

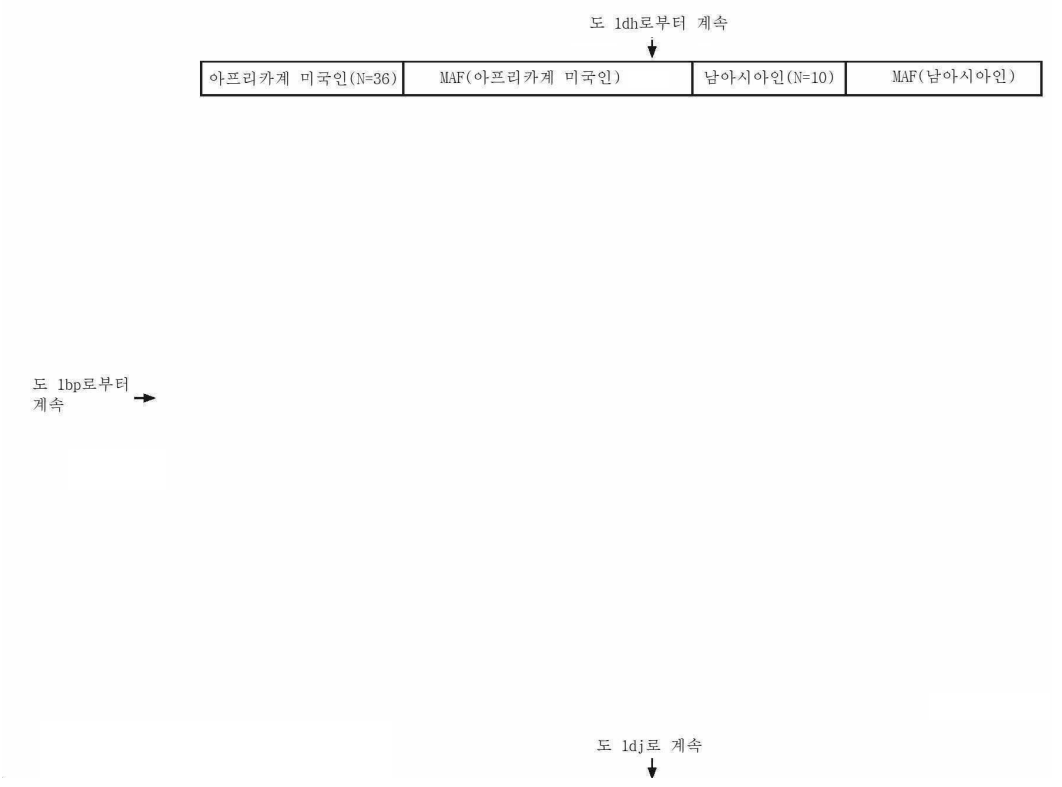
도면1dg


도 1df로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1bn으로부터 계속
도 1dh로 계속

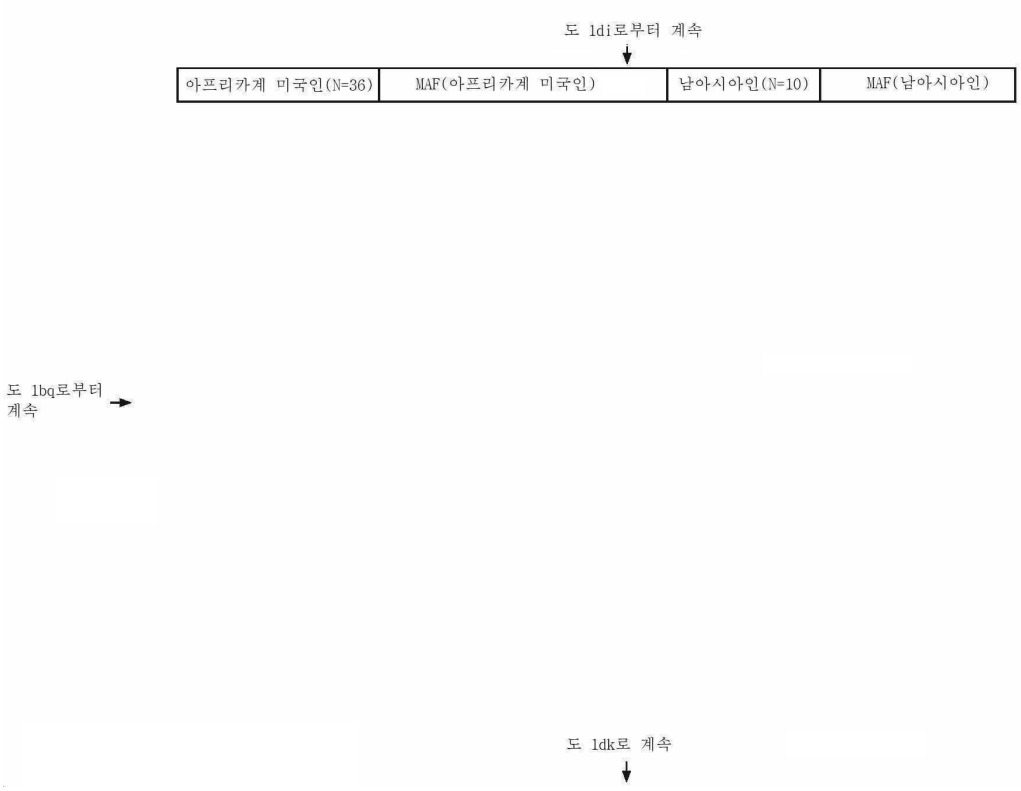
도면1dh


도 1dg로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1bo로부터 계속
도 1di로 계속

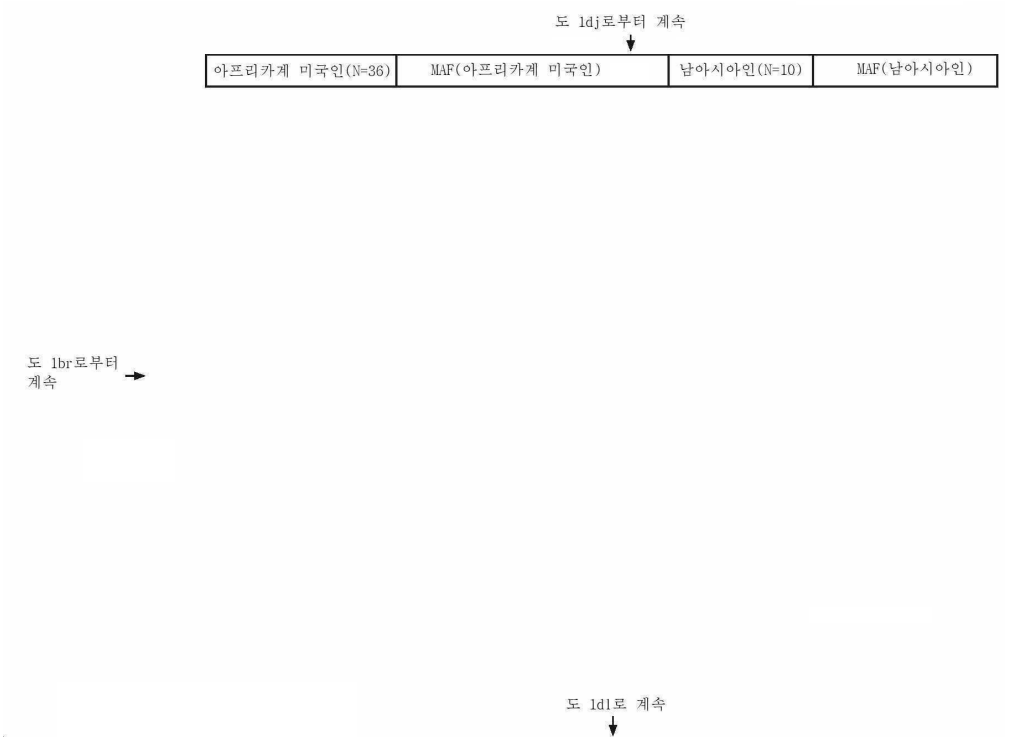
도면1di


도 1dh로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1bp로부터 계속
도 1dj로 계속

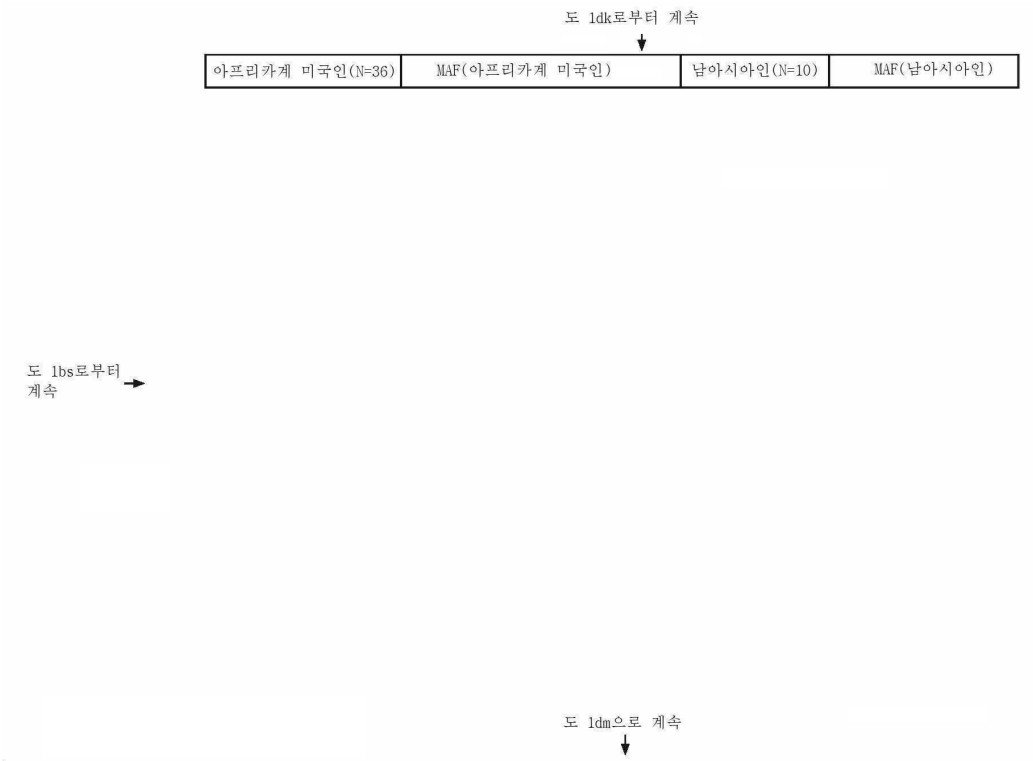
도면1dj


도 1di로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1bq로부터 계속
도 1dk로 계속

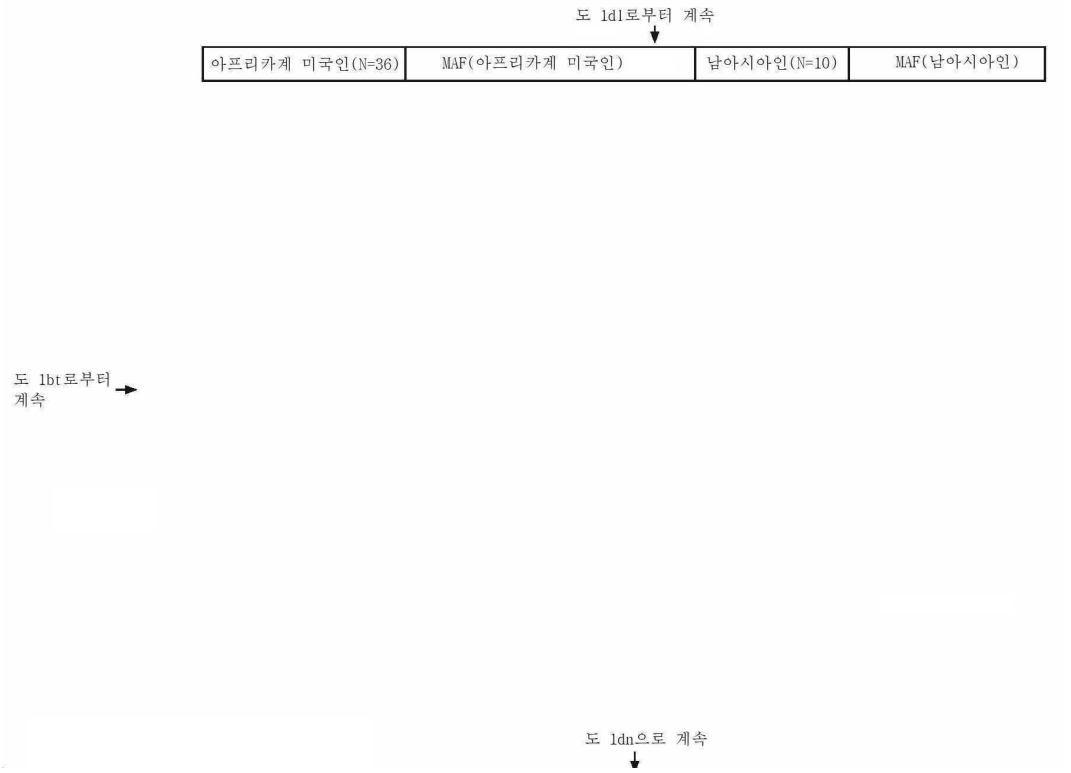
도면1dk


도 1dj로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1br로부터 계속
도 1dl로 계속

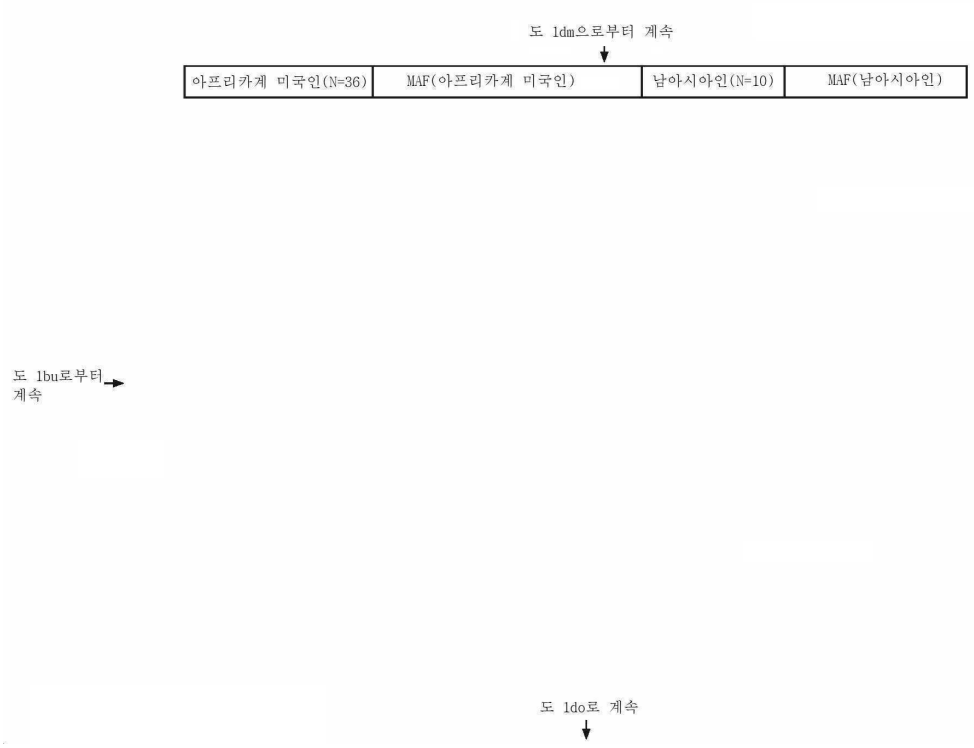
도면1dl


도 1dk로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1bs로부터 계속
도 1dm으로 계속

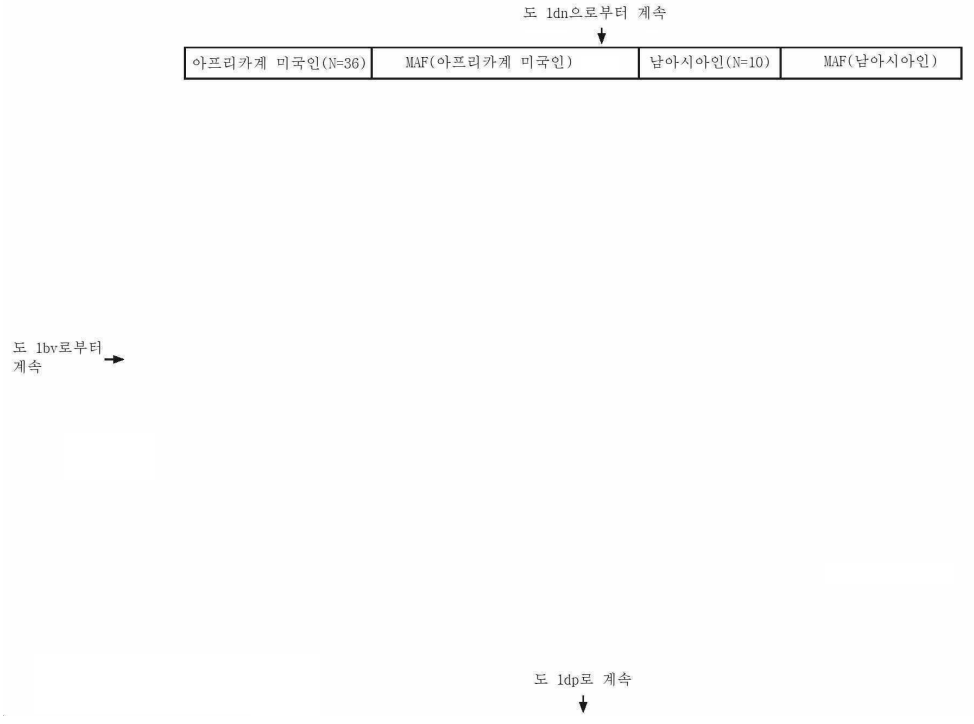
도면1dm


도 1dl로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1bt로부터 계속
도 1dn으로 계속

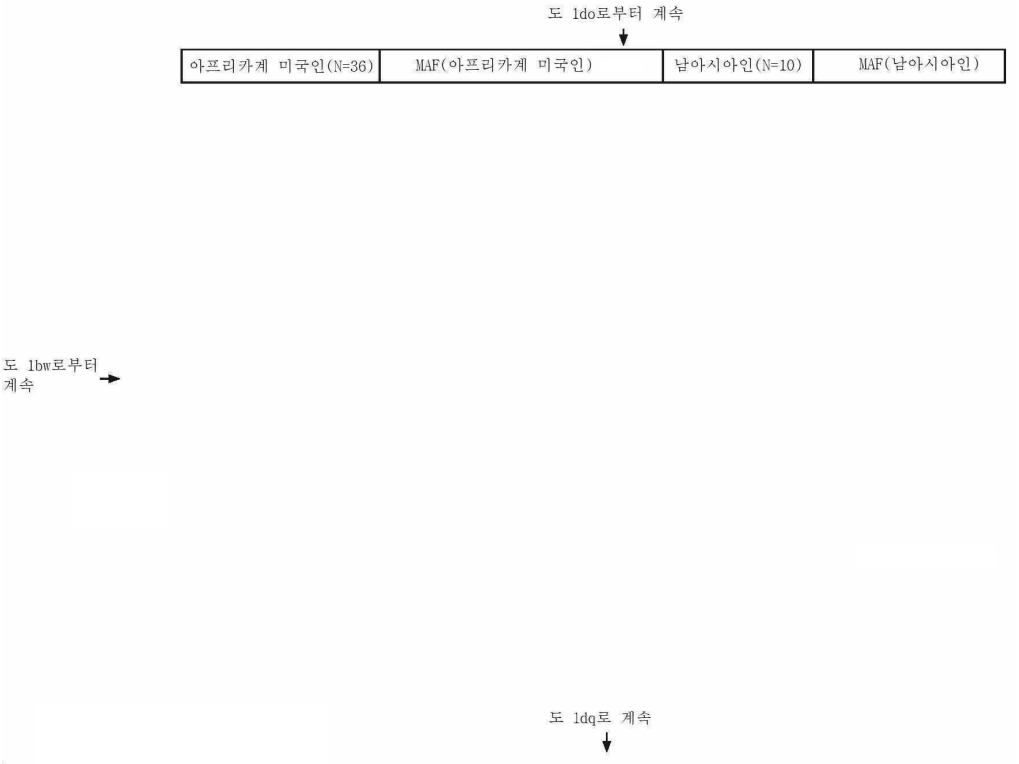
도면1dn


도 1dm으로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1bu로부터 계속
도 1do로 계속

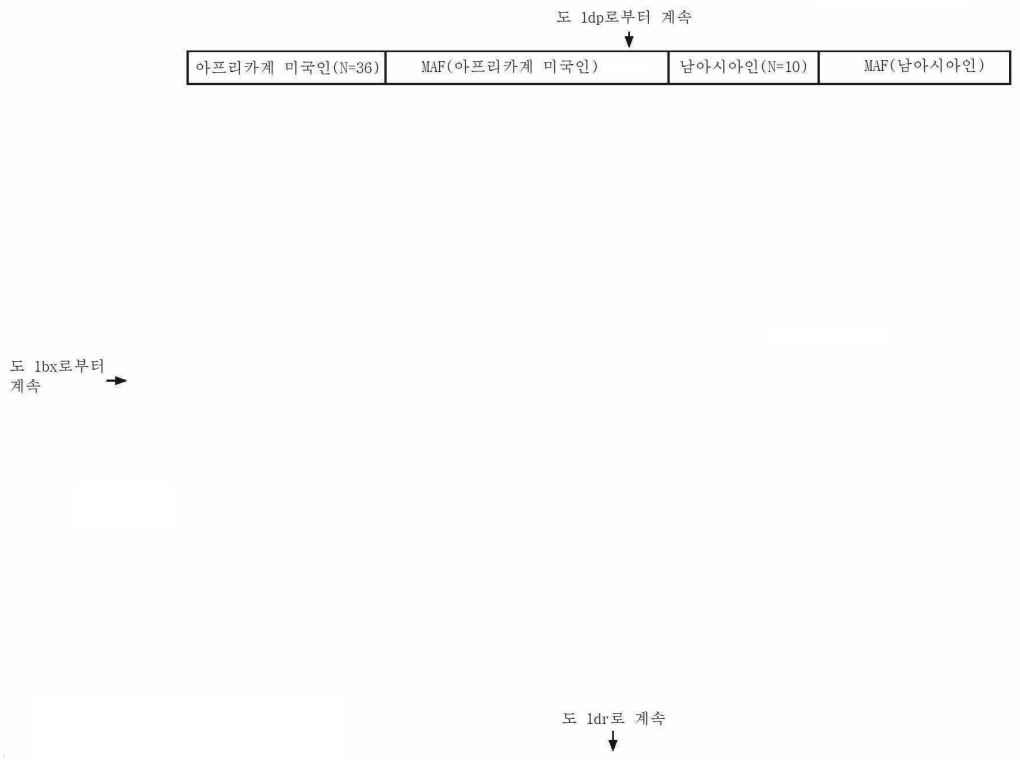
도면1do


도 1dn으로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1bv로부터 계속
도 1dp로 계속

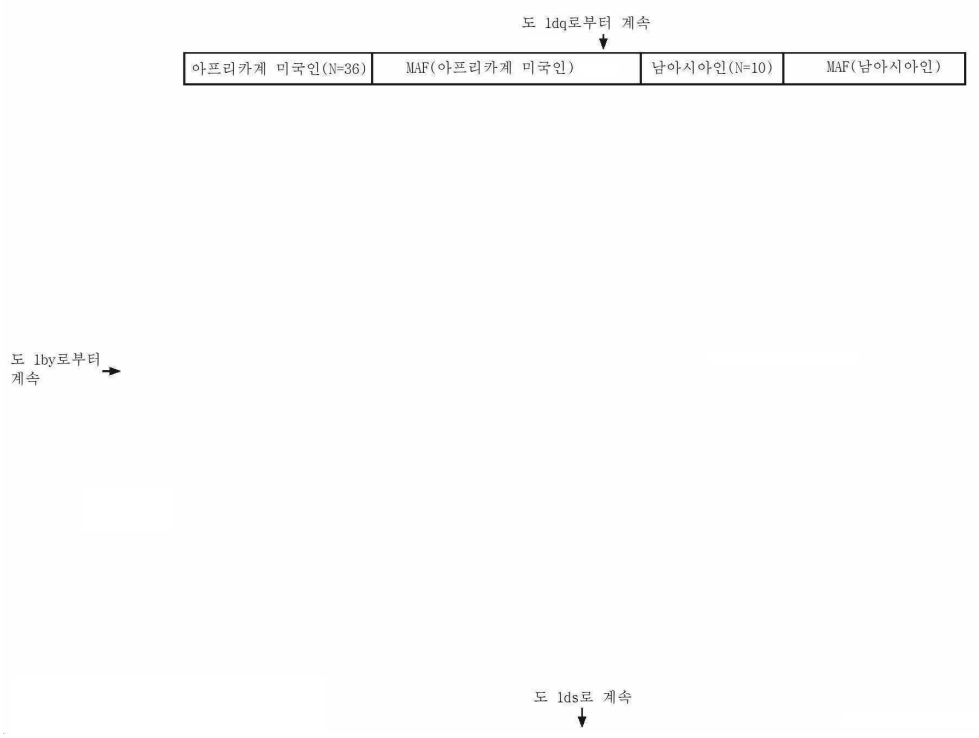
도면1dp


도 1do로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1bw로부터 계속
도 1dq로 계속

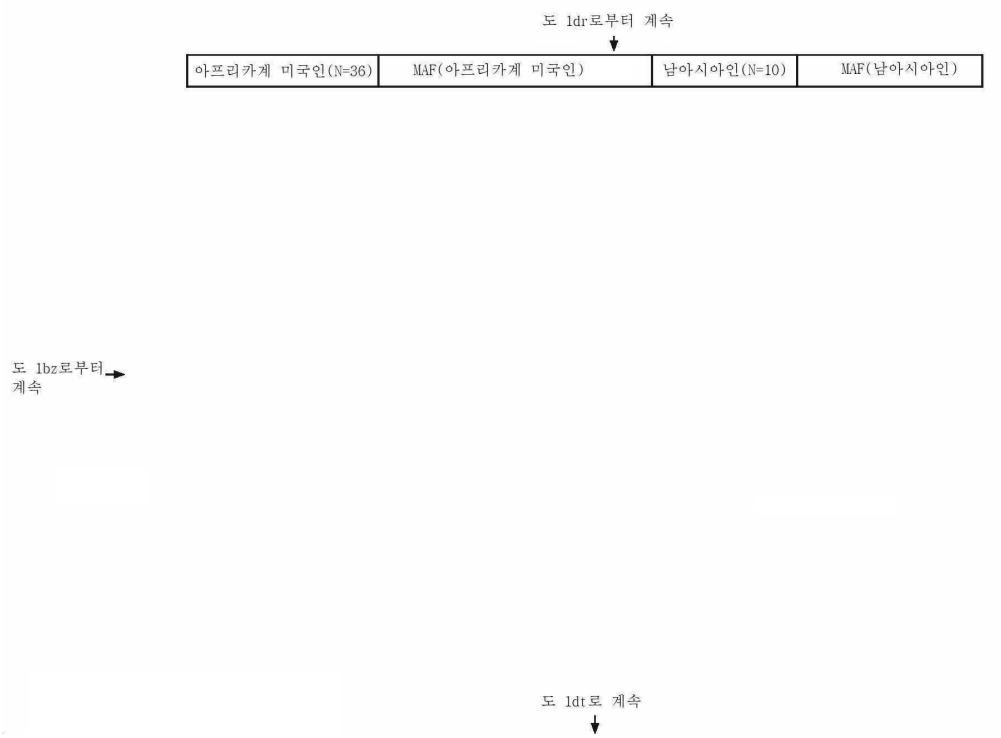
도면1dq


도 1dp로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1bx로부터 계속
도 1dr로 계속

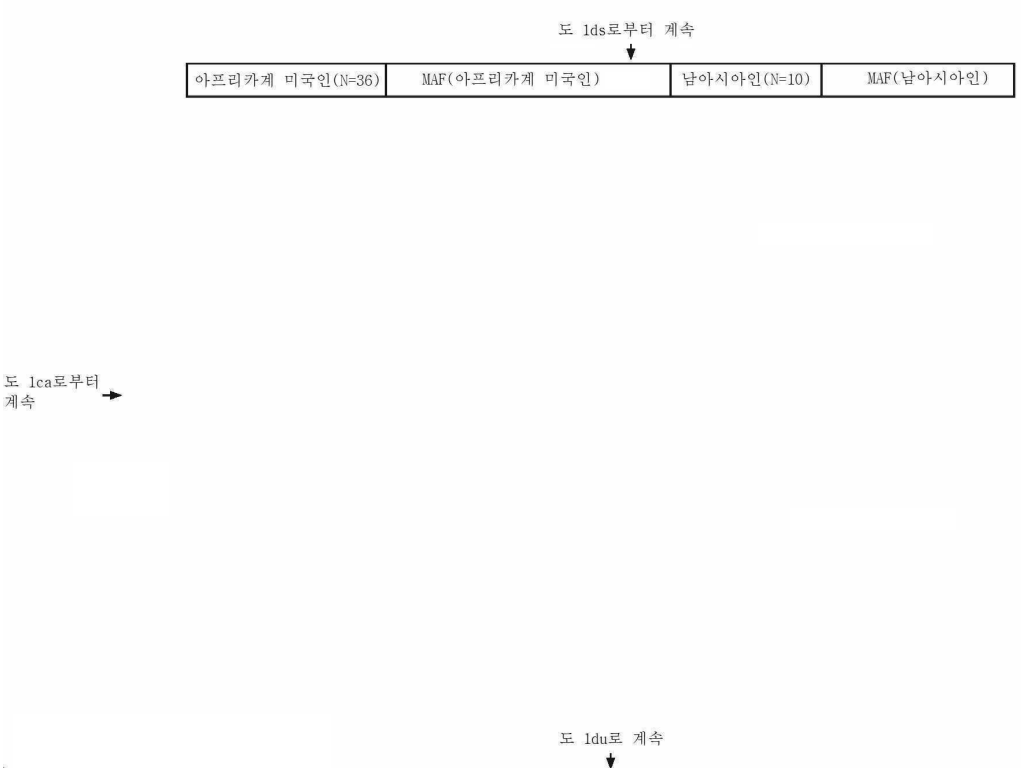
도면1dr


도 1dq로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1by로부터 계속
도 1ds로 계속

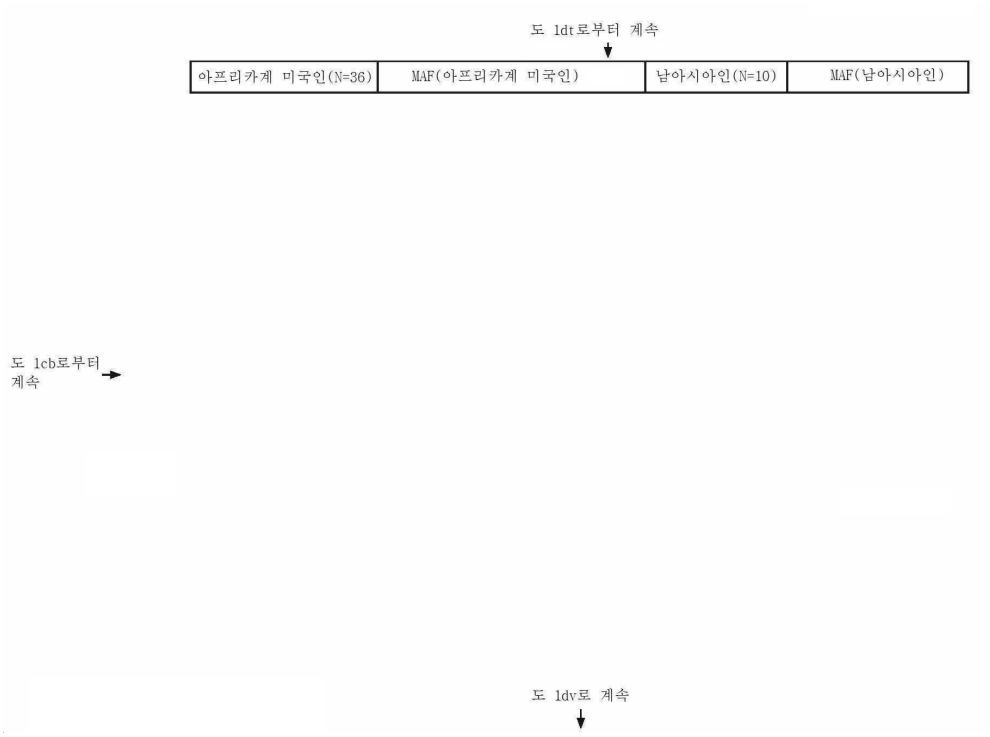
도면1ds


도 1dr로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1bz로부터 계속
도 1dt로 계속

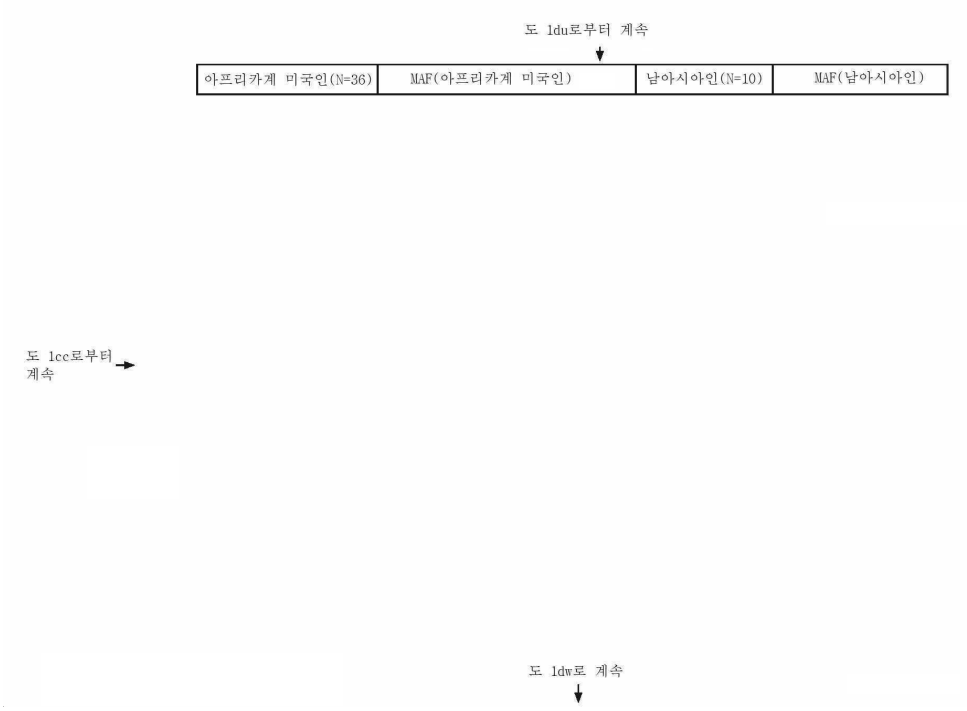
도면1dt


도 1ds로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1ca로부터 계속
도 1du로 계속

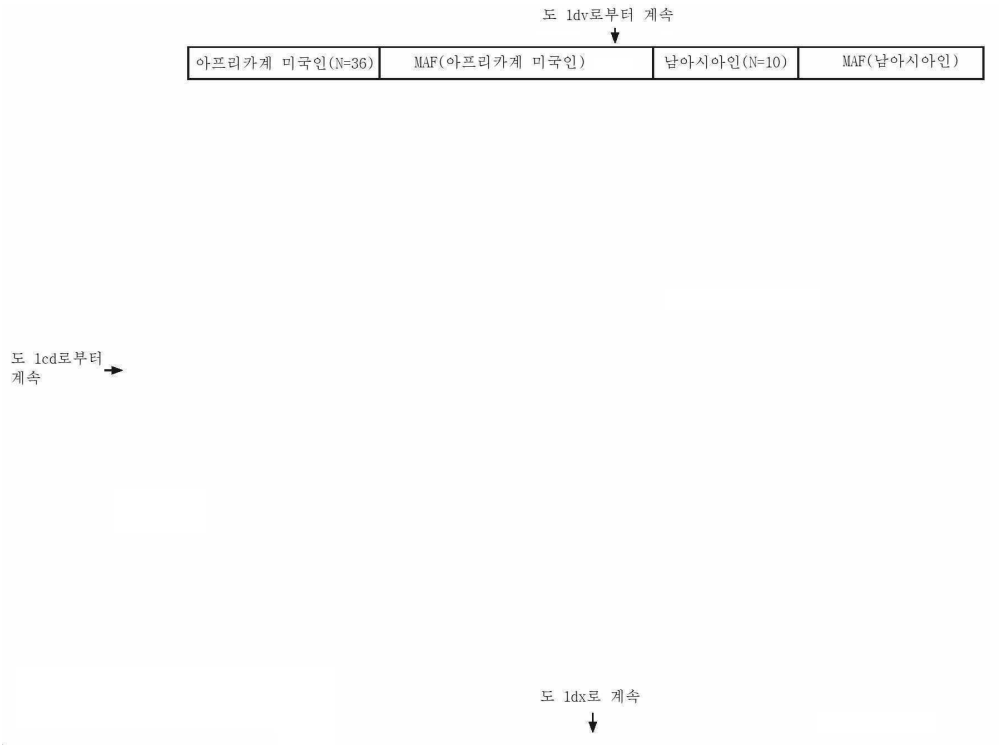
도면1du


도 1dt로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1cb로부터 계속
도 1dv로 계속

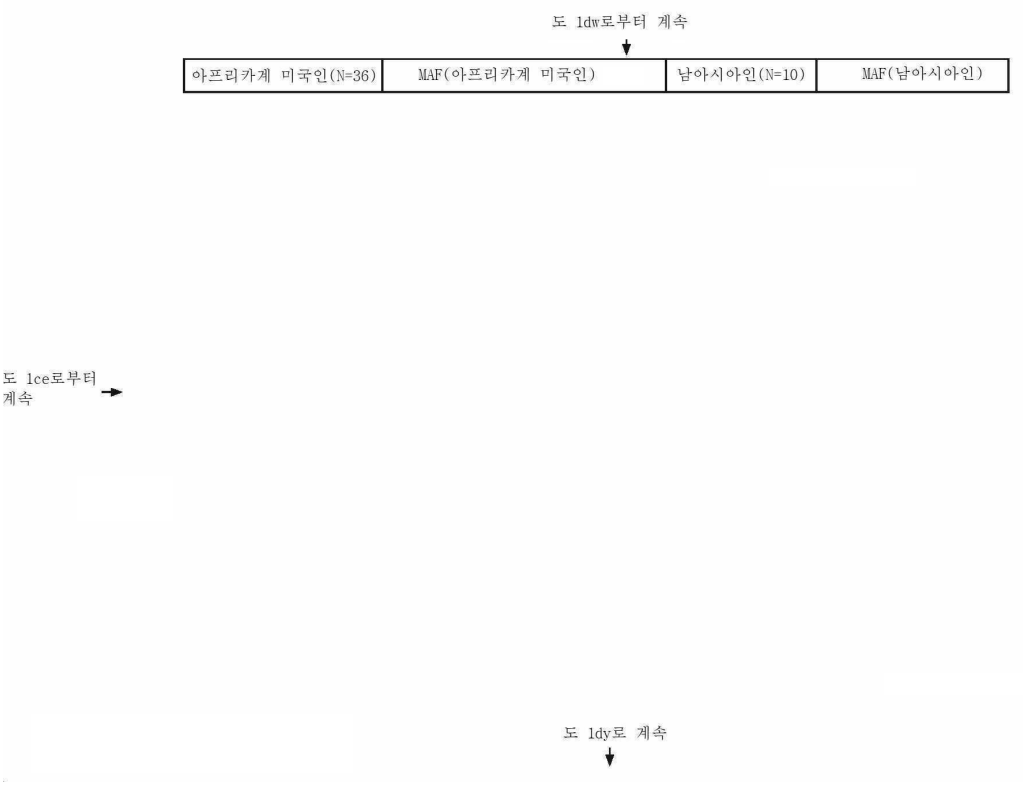
도면1dv


도 1du로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1cc로부터 계속
도 1dw로 계속

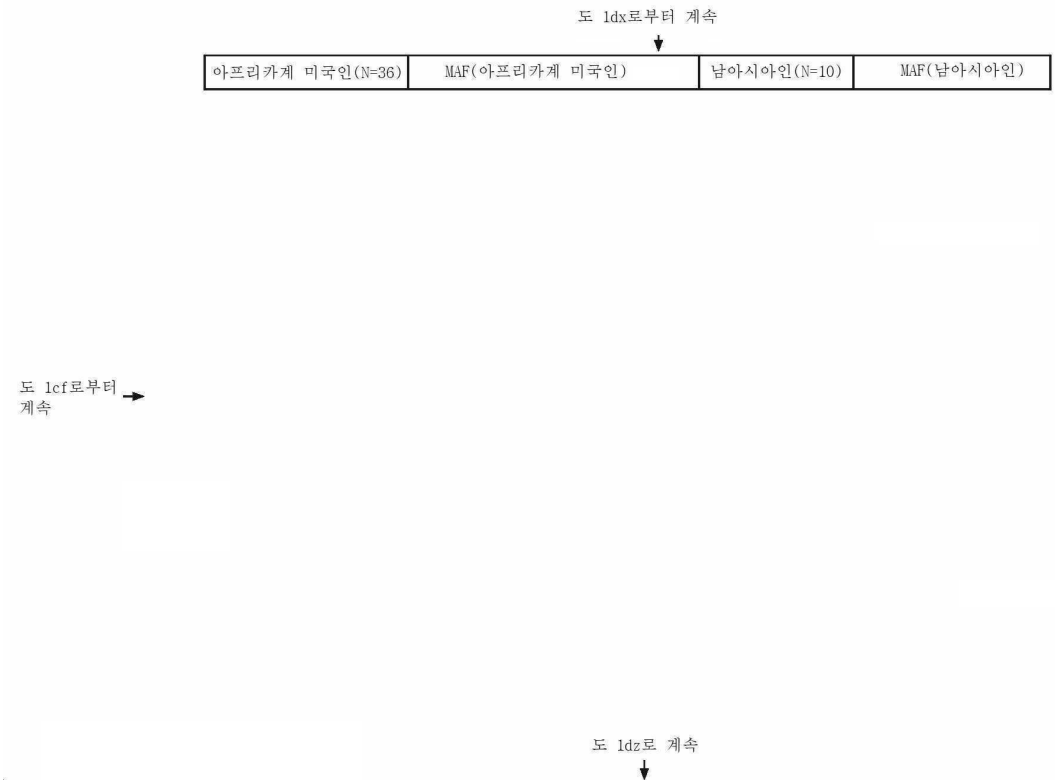
도면1dw


도 1dv로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1cd로부터 계속
도 1dx로 계속

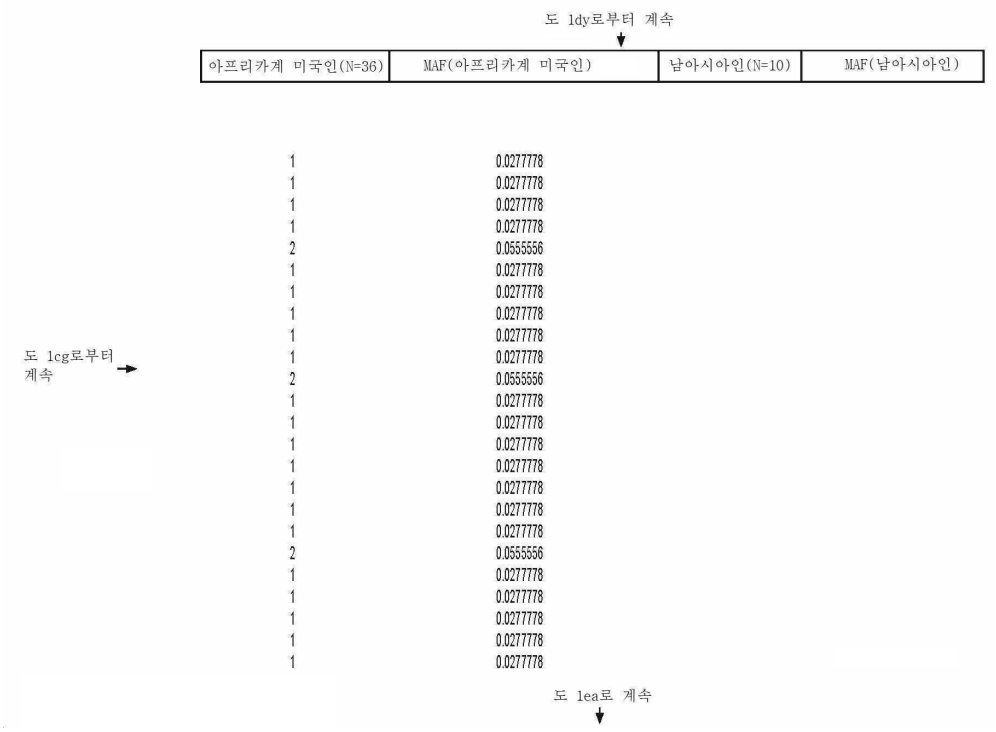
도면1dx


도 1dw로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1ce로부터 계속
도 1dy로 계속

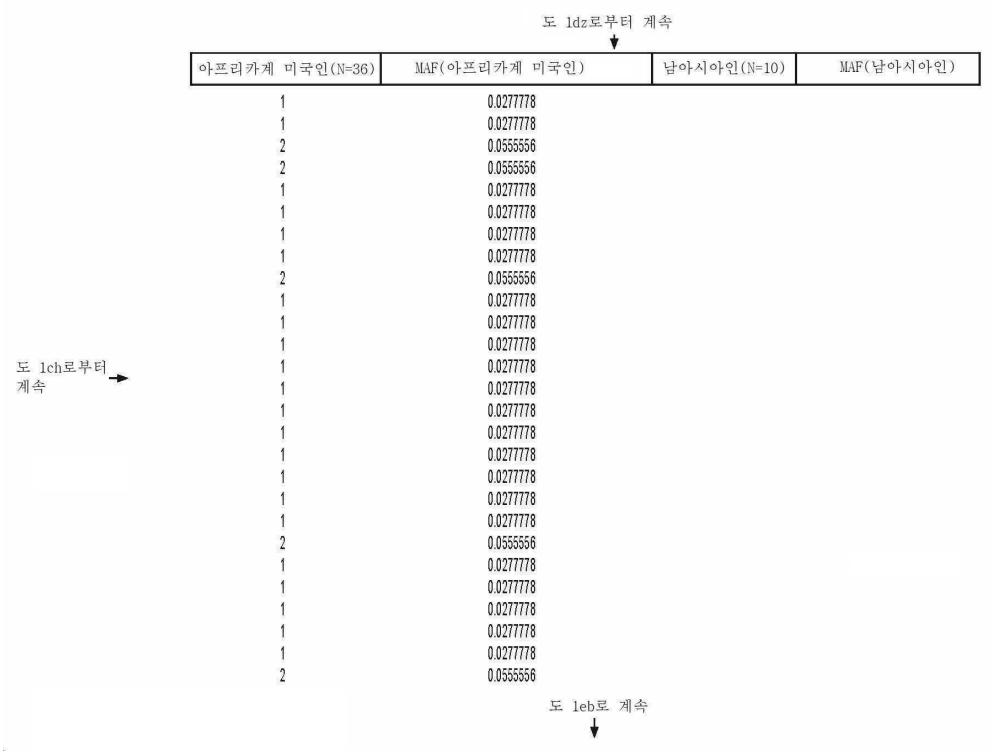
도면1dy


도 1dx로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1cf로부터 계속
도 1dz로 계속

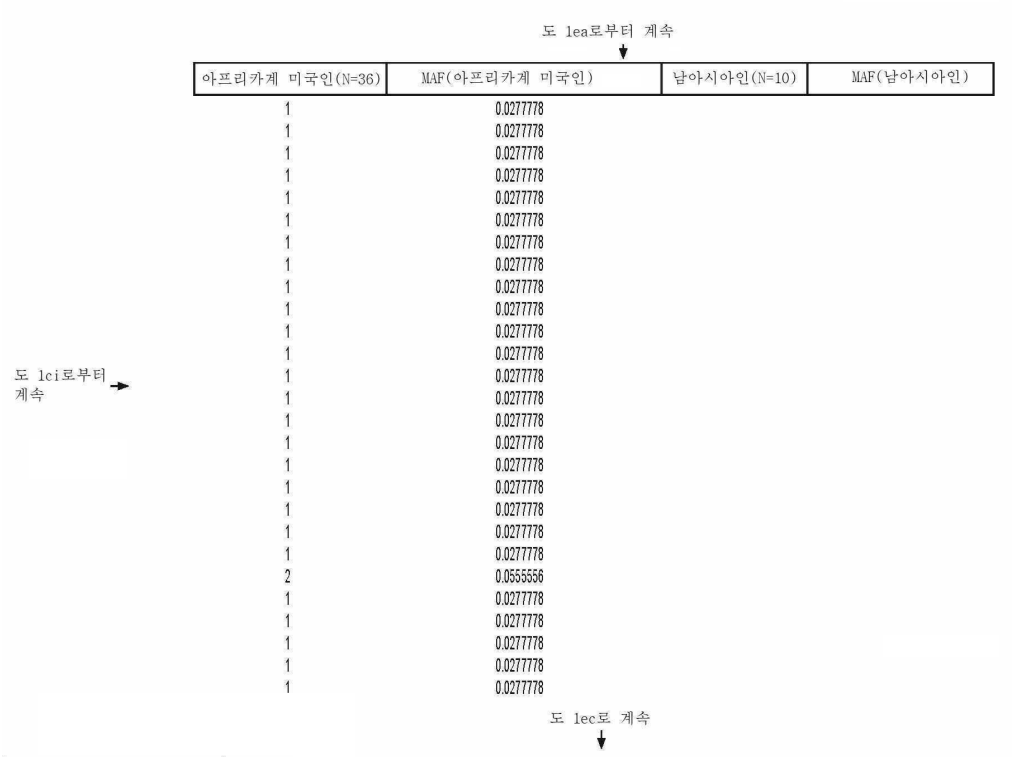
도면1dz


도 1dy로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
2 0.0555556
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
2 0.0555556
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
2 0.0555556
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
도 1cg로부터 계속
도 1ea로 계속

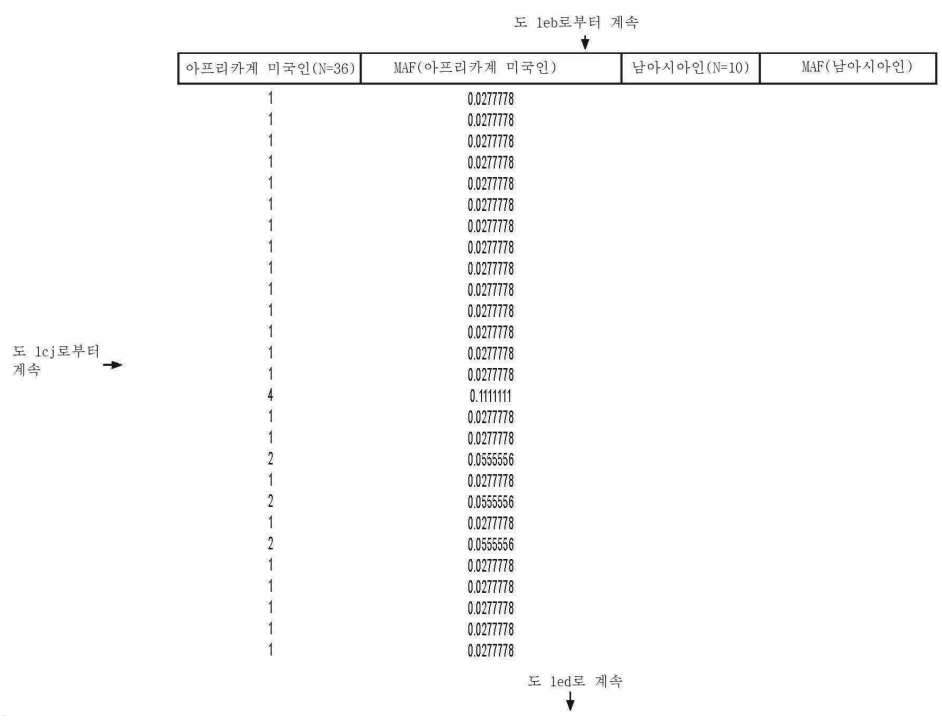
도면1ea


도 1dz로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
1 0.0277778
1 0.0277778
2 0.0555556
2 0.0555556
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
2 0.0555556
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
2 0.0555556
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
2 0.0555556
도 1ch로부터 계속
도 1eb로 계속

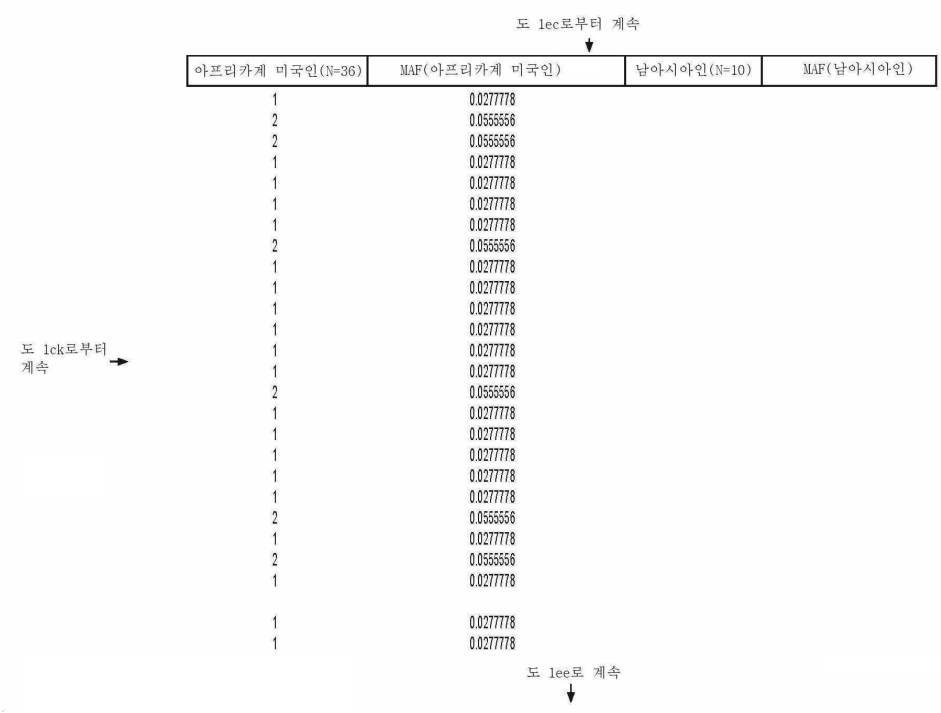
도면1eb


도 1ea로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
2 0.0555556
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
도 1ci로부터 계속
도 1ec로 계속

도면1ec


도 1eb로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
4 0.1111111
1 0.0277778
1 0.0277778
2 0.0555556
1 0.0277778
2 0.0555556
1 0.0277778
2 0.0555556
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
도 1cj로부터 계속
도 1ed로 계속

도면1ed


도 1ec로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
1 0.0277778
2 0.0555556
2 0.0555556
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
2 0.0555556
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
도 1ck로부터 계속
1 0.0277778
1 0.0277778
2 0.0555556
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
2 0.0555556
1 0.0277778
2 0.0555556
1 0.0277778
1 0.0277778
1 0.0277778
도 1ee로 계속

도면1ee


도 1ed로부터 계속
아프리카계 미국인(N=36)
MAF(아프리카계 미국인)
남아시아인(N=10)
MAF(남아시아인)
도 1c1로부터 계속
1 0.1000000
1 0.1000000
1 0.1000000
1 0.1000000
1 0.1000000
1 0.1000000
1 0.1000000
1 0.1000000
1 0.1000000
1 0.1000000
1 0.1000000

도면2a

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF (EXAC_ALL)	대조군 (N=120)
1	94528679	C	G	ABCA4	NM_000350:c.G1749C:p.K583N	rs145265791	0.00004118	0
1	94473287	G	A	ABCA4	NM_000350:c.C5908T:p.L1970F	rs28938473	0.0029	0
1	197411409	G	A	CRB1	NM_001193640:c.G3656A:p.R1219H	rs62636285	0.0015	0
1	197316513	T	C	CRB1	NM_001257966:c.T892C:p.C298R	NA	NA	0
1	186158912	C	T	HMCN1	NM_031935:c.C16810T:p.R5604C	rs755982979	0.00005785	0
1	186055507	T	C	HMCN1	NM_031935:c.T9014C:p.I3005T	rs768834432	0.00001655	0
1	185976307	A	G	HMCN1	NM_031935:c.A4523G:p.Q1508R	rs367764151	0.00004124	0
1	186024579	G	A	HMCN1	NM_031935:c.G6917A:p.R2306Q	rs137853916	0.0002	0
1	59042254	G	A	TACSTD2	NM_002353:c.C575T:p.A192V	rs761334700	0.0289	0
1	59042391	A	C	TACSTD2	NM_002353:c.T438G:p.D146E	rs115606722	0.0008	0
1	216173866	C	A	USH2A	NM_206933:c.G6364T:p.A2122S	rs142786231	0.0004	0
1	215847877	G	A	USH2A	NM_206933:c.C13376T:p.S4459L	NA	NA	0
1	228113134	C	T	WNT9A	NM_003395:c.G182A:p.R61Q	rs201711724	0.0002	0
2	228154765	C	T	COL4A3	NM_000091:c.C3031T:p.R1011C	rs73996408	0.0007	0
2	227912248	C	T	COL4A4	NM_000092:c.G3232A:p.A1078T	rs77277077	0.0017	0
2	227876988	A	T	COL4A4	NM_000092:c.T4242A:p.D1414E	rs374946510	0.0083	0
2	227942778	C	T	COL4A4	NM_000092:c.G1819A:p.A607T	rs75539253	0.0004	0
2	189931456	G	T	COL5A2	NM_000393:c.C1454A:p.P485Q	rs145281966	0.0006	0
2	189916110	C	G	COL5A2	NM_000393:c.G2867C:p.R956P	rs6434313	0.0008	0
2	189932742	G	A	COL5A2	NM_000393:c.C1400T:p.P467L	rs115570272	0.0028	0
2	113537151	C	T	IL1A	NM_000575:c.G412A:p.D138N	rs3783581	0.0016	0
2	135756506	T	A	MAP3K19	NM_001018046:c.A376T:p.I126L	rs6715812	0.0027	0
2	135745391	A	C	MAP3K19	NM_001018044:c.T712G:p.C238G	rs74803876	0.0024	0
2	135745034	T	C	MAP3K19	NM_001018044:c.A1069G:p.I357V	rs139319689	0.0007	0
2	135743594	T	C	MAP3K19	NM_001018044:c.A2509G:p.N837D	rs138526441	0.0007	0
2	209190701	A	G	PIKFYVE	NM_015040:c.A3166G:p.I1056V	rs142274980	0.0003	0
2	1642700	G	A	PXDN	NM_012293:c.C4124T:p.T1375I	rs61747875	0.0028	0

도 2f로 계속 →

도 2b로 계속 ↓

도면2b

도 2a로부터 ↓

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF (EXAC_ALL)	대조군 (N=120)
2	1642736	C	T	PXDN	NM_012293:c.G4088A:p.G1363E	rs61747868	0.0027	0
2	1652488	C	T	PXDN	NM_012293:c.G3064A:p.V1022M	rs79322931	0.0018	0
2	1652725	G	A	PXDN	NM_012293:c.C2827T:p.R943W	rs200127189	0.0004	0
2	1653354	G	A	PXDN	NM_012293:c.C2198T:p.S733L	rs372430177	0.00829	0
2	1664685	G	A	PXDN	NM_012293:c.C1805T:p.S602L	rs73910815	0.0015	0
3	141497319	A	G	GRK7	NM_139209:c.A193G:p.I65V	rs150651806	0.0004	0
3	123367884	C	T	MYLK	NM_053026:c.G4142A:p.R1381Q	rs41366751	0.0013	0
3	123376274	A	C	MYLK	NM_053026:c.T3780G:p.D1260E	rs9844788	0.0016	0
4	122780169	T	C	BBS7	NM_018190:c.A506G:p.D169G	rs766590920	0.00003297	0
4	187130042	G	A	CYP4V2	NM_207352:c.G1114A:p.V372I	rs61755911	0.0019	0
4	121706162	T	C	PRDM5	NM_001300823:c.A1180G:p.I394V	rs75893420	0.0026	0
5	149265922	G	A	PDE6A	NM_000440:c.C1744T:p.R582C	rs148785740	0.0003	0
5	135385161	C	T	TGFBI	NM_000358:c.C805T:p.L269F	rs199852470	0.0018	0
5	135397236	G	C	TGFBI	NM_000358:c.G1954C:p.E652Q	rs143831210	0.0002	0
6	33135285	G	T	COL11A2	NM_080679:c.C3719A:p.P1240Q	rs142890313	0.0003	0
6	65300520	T	C	EYS	NM_001142800:c.A5240G:p.E1747G	rs535663619	0.0003	0
7	20666191	A	C	ABCB5	NM_001163941:c.A65C:p.E22A	rs140851914	0.001	0
7	20682949	G	A	ABCB5	NM_001163941:c.G457A:p.G153S	rs181716362	0.0003	0
7	20683197	C	T	ABCB5	NM_001163941:c.C620T:p.T207I	rs138449195	0.0002	0
7	20685460	C	T	ABCB5	NM_001163941:c.C760T:p.R254X	rs761038118	0.0582	0
7	20685479	G	A	ABCB5	NM_001163941:c.G779A:p.R260K	rs61741891	0.0006	0
7	20689724	C	T	ABCB5	NM_001163941:c.C1286T:p.T429M	rs144527025	0.0004	0
7	20721152	G	A	ABCB5	NM_178559:c.G397A:p.V133M	rs114238979	0.0012	0
7	20785002	G	A	ABCB5	NM_178559:c.G2035A:p.E679K	rs59334881	0.0035	0
7	20795056	C	T	ABCB5	NM_178559:c.C2248T:p.Q750X	rs146527949	0.001	0
7	106508995	C	T	PIK3CG	NM_001282426:c.C989T:p.T330M	rs62001906	0.0018	0
9	137705863	C	T	COL5A1	NM_000093:c.C3887T:p.P1296L	rs771130127	0.0001	0

도 2g로 계속 →

도 2c로 계속 ↓

도면2c

도 2b로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	대조군(N=120)
9	117188609	G	A	DFNB31	NM_001173425:c.C1048T:p.R350W	rs142990800	0.0005	0
9	124074714	G	A	GSN	NM_000177:c.G764A:p.R255Q	rs766464271	0.0331	0
9	124064324	C	G	GSN	NM_000177:c.C228G:p.F76L	rs149415778	0.0017	0
9	35704426	C	T	TLN1	NM_006289:c.G5950A:p.A1984T	rs35642290	0.0033	0
10	73464875	C	T	CDH23	NM_001171930:c.C2941T:p.L981F	rs757305641	0.00002726	0
10	73466710	G	A	CDH23	NM_001171930:c.G3010A:p.V1004M	rs79705488	0.0006	0
10	26286103	C	T	MYO3A	NM_017433:c.C424T:p.H142Y	rs140301218	0.0003	0
10	55782743	A	G	PCDH15	NM_001142765:c.T2222C:p.I741T	rs61731363	0.0009	0
10	55955567	T	C	PCDH15	NM_001142767:c.A1070G:p.Y357C	rs148533341	0.0005	0
10	55582581	C	G	PCDH15	NM_001142767:c.G4785C:p.E1595D	rs760232069	0.00003295	0
10	91222239	T	C	SLC16A12	NM_213606:c.A97G:p.K33E	rs144003754	0.0003	0
10	91192900	G	T	SLC16A12	NM_213606:c.C1472A:p.A491D	rs189046619	0.0165	0
10	31810237	C	G	ZEB1	NM_001174093:c.C1914G:p.N638K	rs151205909	0.0003	0
10	31816148	G	A	ZEB1	NM_001174093:c.G3271A:p.E1091K	rs143438972	0.0007	0
11	61730100	G	A	BEST1	NM_001300786:c.G1213A:p.V405I	rs111326315	0.0026	0
11	76893178	A	G	MYO7A	NM_000260:c.A3086G:p.H1029R	rs60103800	0.0007	0
11	76887116	G	A	MYO7A	NM_000260:c.G449A:p.R150Q	rs202245413	0.0003	0
11	17522637	C	T	USH1C	NM_001297764:c.G1384A:p.V462I	rs397517875	0.00004255	0
12	91539998	A	G	DCN	NM_133506:c.T356C:p.V119A	rs73358055	0.0012	0
12	91445244	C	T	KERA	NM_007035:c.G938A:p.R313Q	rs34009810	0.0009	0
12	53189600	C	T	KRT3	NM_057088:c.G227A:p.R76Q	rs201539577	0.0007	0
12	53183911	C	T	KRT3	NM_057088:c.G1802A:p.G601D	rs192685142	0.0007	0
12	120653430	C	T	PXN	NM_001080855:c.G866A:p.R289Q	rs145695479	0.001	0
14	32586430	G	A	ARHGAP5	NM_001030055:c.G3802A:p.V1268I	rs61731183	0.0006	0
14	74969593	G	A	LTBP2	NM_000428:c.C4933T:p.R1645W	rs201795355	0.00835	0
14	75052602	G	A	LTBP2	NM_000428:c.C785T:p.P262L	rs143106228	0.0008	0
14	75078538	C	A	LTBP2	NM_000428:c.G110T:p.R37M	rs934996	0.002	0

도 2h로 계속

도 2d로 계속

도면2d

도 2c로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	대조군(N=120)
14	88892856	C	T	SPATA7	NM_001040428:c.C557T:p.S186L	rs74072095	0.0003	0
14	74727407	G	A	VSX2	NM_182894:c.G871A:p.D291N	rs75395981	0.0397	0
15	86940725	T	C	AGBL1	NM_152336:c.T2365C:p.F789L	rs776595502	0.000008302	0
15	86813175	G	A	AGBL1	NM_152336:c.G1726A:p.A576T	rs372859846	0.0421	0
15	86940709	G	T	AGBL1	NM_152336:c.G2349T:p.R783S	rs200868686	0.0003	0
15	58302889	C	A	ALDH1A2	NM_170697:c.G163T:p.A55S	rs115875978	0.0007	0
15	73027466	A	G	BBS4	NM_001252678:c.A533G:p.N178S	rs150395094	0.0003	0
15	75012979	G	T	CYP1A1	NM_000499:c.C1390A:p.R464S	rs41279188	0.0045	0
15	75014884	G	T	CYP1A1	NM_000499:c.C555A:p.N185K	rs140459785	0.0002	0
15	75015161	C	T	CYP1A1	NM_000499:c.G278A:p.R93Q	rs45528935	0.0003	0
15	65917644	C	T	SLC24A1	NM_001301031:c.C1226T:p.P409L	rs202035723	0.0002	0
16	77401515	C	T	ADAMTS18	NM_199355:c.G601A:p.V201I	rs112141546	0.0018	0
16	68716295	C	T	CDH3	NM_001317196:c.C922T:p.R308C	rs74026937	0.0007	0
16	75512798	G	C	CHST6	NM_021615:c.C929G:p.S310C	NA	NA	0
16	75512721	C	T	CHST6	NM_021615:c.G1006A:p.A336T	rs79173362	0.0006	0
16	57918240	G	C	CNGB1	NM_001286130:c.C3566G:p.S1189C	rs201186180	0.002	0
16	88498241	C	G	ZNF469	NM_001127464:c.C4279G:p.L1427V	rs116532825	0.0034	0
16	88494017	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G139A:p.G47S	rs138954293	0.0006	0
16	88494830	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G952A:p.V318M	rs139066376	0.0025	0
16	88495791	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C1913T:p.P638L	rs572690908	0.0004	0
16	88496544	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C2666T:p.A889V	rs145186655	0.0022	0
16	88497204	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C3242T:p.P1081L	rs562264117	0.0001	0
16	88496285	G	T	ZNF469	NM_001127464:c.G2407T:p.A803S	rs113484918	0.0035	0
16	88498334	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G4372A:p.D1458N	rs373777402	0.001	0
16	88501489	G	C	ZNF469	NM_001127464:c.G7527C:p.E2509D	rs199519673	0.0012	0
16	88498965	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C5003T:p.P1668L	rs115487796	0.0034	0
16	88499292	C	A	ZNF469	NM_001127464:c.C5330A:p.P1777H	rs78446958	0.0018	0

도 2i로 계속

도 2e로 계속

도면2e

도 2d로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	대조군(N=120)
16	88500204	A	G	ZNF469	NM_001127464:c.A6242G:p.D2081G	rs755640019	0.0002	0
16	88500266	C	G	ZNF469	NM_001127464:c.C6304G:p.L2102V	rs562559927	0.0008	0
16	88501451	C	G	ZNF469	NM_001127464:c.C7489G:p.P2497A	rs574478833	0.0002	0
16	88502259	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C8297T:p.T2766M	rs202168220	0.0011	0
16	88504586	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G10624A:p.A3542T	rs57052487	0.0052	0
16	88502738	T	C	ZNF469	NM_001127464:c.T8776C:p.W2926R	rs557063759	0.0001	0
17	6331780	G	A	AIPL1	NM_001033055:c.C143T:p.A48V	rs149124329	0.0001	0
17	6337417	A	G	AIPL1	NM_001033054:c.T98C:p.V33A	rs16955859	0.0008	0
17	7918200	C	T	GUCY2D	NM_000180:c.C2600T:p.T867M	rs375727197	0.00002473	0
17	7918031	T	G	GUCY2D	NM_000180:c.T2525G:p.L842R	NA	NA	0
17	39767641	C	T	KRT16	NM_005557:c.G727A:p.G243S	rs370377321	0.0165	0
17	39768729	C	G	KRT16	NM_005557:c.G212C:p.G71A	rs144088254	0.0035	0
17	5462827	G	C	NLRP1	NM_001033053:c.C1189G:p.Q397E	rs141104382	0.0005	0
17	63156675	C	G	RGS9	NM_001081955:c.C334G:p.Q112E	rs370345963	0.00004975	0
17	72916216	T	G	USH1G	NM_001282489:c.A406C:p.K136Q	rs147967199	0.0003	0
17	44952508	G	A	WNT9B	NM_003396:c.G376A:p.A126T	rs116126279	0.0022	0
17	44952654	C	A	WNT9B	NM_003396:c.C522A:p.S174R	rs73987096	0.0005	0
18	18539825	T	C	ROCK1	NM_005406:c.A3488G:p.N1163S	rs147786322	0.0449	0
19	46056834	G	A	OPA3	NM_025136:c.C478T:p.R160C	rs137978109	0.0003	0
20	3214851	T	C	SLC4A11	NM_032034:c.A449G:p.N150S	rs34520315	0.0039	0
20	25062444	G	C	VSX1	NM_001256271:c.C289G:p.R97G	rs767409772	0	0
X	49082520	C	T	CACNA1F	NM_001256789:c.G1502A:p.R501H	rs782150503	0	0
X	38158214	C	G	RPGR	NM_000328:c.G1240C:p.E414Q	rs150549982	0.0002	0

도 2j로 계속

도면2f

도 2a로부터

MAF(대조군)	아프리카계 미국인(N=36)	MAF(아프리카계 미국인)
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	2	0.0555556
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	2	0.0555556
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	2	0.0555556
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	2	0.0555556

도 2g로 계속

도면2g

도 2f로부터 계속

MAF(대조군)	아프리카계 미국인(N=36)	MAF(아프리카계 미국인)
0.0000000	2	0.0555556
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	2	0.0555556
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	2	0.0555556
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	2	0.0555556
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778

도 2b로부터 계속

도 2h로 계속

도면2h

도 2g로부터 계속

MAF(대조군)	아프리카계 미국인(N=36)	MAF(아프리카계 미국인)
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	2	0.0555556
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778

도 2c로부터 계속 →

도 2i로 계속

도면2i

도 2h로부터 계속

MAF(대조군)	아프리카계 미국인(N=36)	MAF(아프리카계 미국인)
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	4	0.1111111
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	2	0.0555556
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	2	0.0555556
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	2	0.0555556
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	2	0.0555556
0.0000000	2	0.0555556

도 2d로부터 계속 →

도 2j로 계속

도면2j

도 2i로부터 계속

도 2e로부터 계속

MAF(대조군)	아프리카계 미국인(N=36)	MAF(아프리카계 미국인)
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	2	0.0555556
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	2	0.0555556
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	2	0.0555556
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	2	0.0555556
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778

도면3a

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF (EXAC_ALL)	대조군(N=120)
1	103355059	G	T	COL11A1	NM_080630:c.C4068A:p.D1356E	rs55821405	0.0029	0
1	36564213	C	G	COL8A2	NM_001294347:c.G874C:p.G292R	rs199786966	0.0004	0
1	36565674	C	T	COL8A2	NM_005202:c.G170A:p.R57H	rs779010935	0.000025	0
1	36565837	C	T	COL8A2	NM_005202:c.G7A:p.G3R	rs115156902	0.007	0
1	147380823	T	G	GJA8	NM_005267:c.T741G:p.I247M	rs80358202	0.0032	0
1	35227162	C	T	GJB4	NM_153212:c.C307T:p.R103C	rs9426009	0.0186	3
1	186092103	C	T	HMCN1	NM_031935:c.C12250T:p.H4084Y	rs41317489	0.0097	3
1	152187935	C	T	HRNR	NM_001009931:c.G6170A:p.R2057Q	rs61814938	0.0093	3
1	152882889	C	T	IVL	NM_005547:c.C616T:p.P206S	NA	0	2
1	209823425	G	A	LAMB3	NM_001017402:c.C67T:p.R23C	rs115191959	0.0007	0
1	11189856	C	T	MTOR	NM_004958:c.G5653A:p.V1885I	rs139043855	0.0003	0
1	11272422	G	A	MTOR	NM_004958:c.C3508T:p.R1170C	rs746532612	0.0000165	0
1	11272469	C	T	MTOR	NM_004958:c.G3461A:p.R1154Q	rs768076455	0.00000824	0
1	11298591	G	A	MTOR	NM_004958:c.C1870T:p.R624C	rs780398729	0.0000247	0
1	11307762	T	C	MTOR	NM_004958:c.A1145G:p.N382S	rs146393749	0.0002	0
1	186370281	C	G	OCLM	NM_022375:c.C104G:p.S35C	rs180959681	0.0048	1
1	211654619	G	A	RD3	NM_001164688:c.C139T:p.R47C	rs34049451	0.0096	0
1	47882574	G	C	FOXE3	NM_012186:c.G587C:p.G196A	rs281865461	0.0015	0
1	47882588	G	A	FOXE3	NM_012186:c.G601A:p.V201M	rs530072475	0.0023	1
1	154938662	T	C	SHC1	NM_001130040:c.A1228G:p.M410V	rs8191979	0.0455	0
1	154942864	G	A	SHC1	NM_001130040:c.C139T:p.P47S	rs563504056	0.0000178	0
1	154942911	G	A	SHC1	NM_001130040:c.C92T:p.P31L	rs115641580	0.0018	0
1	11333812	C	T	UBIAD1	NM_013319:c.C224T:p.S75F	rs114000606	0.0068	3
1	216420214	G	T	USH2A	NM_007123:c.C2522A:p.S841Y	rs111033282	0.0063	1
1	216243517	T	C	USH2A	NM_206933:c.A5975G:p.Y1992C	rs41303287	0.0035	0
1	216011442	C	T	USH2A	NM_206933:c.G9262A:p.E3088K	rs56056328	0.0064	1
1	228109286	C	T	WNT9A	NM_003395:c.G1031A:p.R344H	rs552502207	0.0000833	0

도 31로 계속

도 3b로 계속

도면3b

도 3a로부터

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	대조군(N=120)
2	215821412	C	T	ABCA12	NM_015657:c.G5254A:p.V1752I	rs145980660	0.002	2
2	73675525	A	G	ALMS1	NM_015120:c.A1868G:p.H623R	rs41291187	0.019	1
2	228029515	C	T	COL4A3	NM_000091:c.C73T:p.P25S	rs139271412	0.0007	0
2	228142188	T	C	COL4A3	NM_000091:c.T2044C:p.C682R	NA	NA	0
2	228158021	C	T	COL4A3	NM_000091:c.C3325T:p.P1109S	rs55816283	0.0042	0
2	228172594	T	C	COL4A3	NM_000091:c.T4421C:p.L1474P	rs200302125	0.0028	0
2	227872865	G	A	COL4A4	NM_000092:c.C4678T:p.R1560C	rs200973262	0.0000835	0
2	227920747	C	T	COL4A4	NM_000092:c.G2630A:p.R877Q	rs150979437	0.0042	1
2	227924228	G	A	COL4A4	NM_000092:c.C2276T:p.P759L	rs36121515	0.0078	0
2	227927294	C	T	COL4A4	NM_000092:c.G2008A:p.V670I	rs34236495	0.0047	0
2	227973559	G	T	COL4A4	NM_000092:c.C683A:p.P228Q	rs749481247	0.000057	0
2	227973575	CCG-GAGG	-	COL4A4	NM_000092:c.661_667del:p.P221fs	NA	NA	0
2	227973980	G	A	COL4A4	NM_000092:c.C617T:p.P206L	rs537557592	0.0000414	0
2	189932764	G	A	COL5A2	NM_000393:c.C1378T:p.P460S	rs35830636	0.0324	5
2	169764141	A	C	G6PC2	NM_021176:c.A620C:p.Y207S	rs2232323	0.0066	0
2	113535653	C	A	IL1A	NM_000575:c.G526T:p.D176Y	rs1801715	0.00000825	0
2	113539246	C	T	IL1A	NM_000575:c.G254A:p.R85Q	rs3783531	0.0014	0
2	135744019	G	C	MAP3K19	NM_001018044:c.C2084G:p.S695C	rs142728110	0.0005	3
2	135744373	G	A	MAP3K19	NM_001018044:c.C1730T:p.S577L	rs55867035	0.0036	0
2	135745304	A	G	MAP3K19	NM_001018044:c.T799C:p.Y267H	rs140022497	0.0087	1
2	209138313	G	A	PIKFYVE	NM_001178000:c.G178A:p.A60T	rs199642033	0.0002	0
2	209168938	T	C	PIKFYVE	NM_152671:c.T1073C:p.V358A	NA	NA	0
2	209179036	G	A	PIKFYVE	NM_015040:c.G1715A:p.R572Q	rs146158348	0.0016	0
2	209204738	T	G	PIKFYVE	NM_015040:c.T4814G:p.V1605G	rs61752191	0.0028	0
2	1664701	G	A	PXDN	NM_012293:c.C1789T:p.R597W	rs373022614	0.0000497	0
2	1652088	G	T	PXDN	NM_012293:c.C3464A:p.A1155E	NA	NA	0

도 3m으로 계속

도 3c로 계속

도면3c

도 3b로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	대조군(N=120)
3	130284063	T	C	COL6A6	NM_001102608:c.T887C:p.I296T	rs139500727	0.0023	0
3	141497506	G	C	GRK7	NM_139209:c.G380C:p.S127T	rs35318124	0.004	0
3	121500697	G	A	IQCB1	NM_001023571:c.C904T:p.R302C	rs11920543	0.0156	0
3	3887508	C	G	LRRN1	NM_020873:c.C1183G:p.L395V	rs35362954	0.0257	6
3	152150657	CTG-CAGCTG	-	MBNL1	NM_207293:c.497_505del:p.166_169del	rs532866577	0.0002	0
3	123385116	C	T	MYLK	NM_053026:c.G3574A:p.V1192M	rs780094038	0.000033	0
3	123419283	G	A	MYLK	NM_053026:c.C2825T:p.S942F	rs200423083	0.0000991	0
3	123444833	C	T	MYLK	NM_053026:c.G1402A:p.V468I	rs199868497	0.0004	0
3	123471343	C	T	MYLK	NM_053025:c.G208A:p.G70R	rs779602599	0.00000841	0
3	123512528	C	T	MYLK	NM_053025:c.G161A:p.G54E	rs767453947	0.0000331	0
3	193332522	C	A	OPA1	NM_015560:c.C43A:p.Q15K	rs75414918	0.0068	0
3	12626632	T	G	RAF1	NM_002880:c.A1657C:p.N553H	rs745876012	0.00000824	0
3	49398403	G	A	RHOA	NM_001313943:c.C505T:p.L169F	rs909269855	NA	0
4	114279628	T	C	ANK2	NM_001148:c.T9854C:p.I3285T	rs36210417	0.0082	2
4	47954624	C	T	CNGA1	NM_001142564:c.G302A:p.R101Q	rs76537883	0.0122	3
4	187122332	G	A	CYP4V2	NM_207352:c.G823A:p.E275K	rs34745240	0.0272	0
4	187118720	G	A	CYP4V2	NM_207352:c.G638A:p.S213N	rs34331648	0.0077	0
4	76809396	G	A	PPEF2	NM_006239:c.C503T:p.T168I	rs61756411	0.0098	1
4	154625951	C	A	TLR2	NM_003264:c.C1892A:p.P631H	rs5743704	0.0275	7
5	89979871	G	A	ADGRV1	NM_032119:c.G6133A:p.G2045R	rs41308846	0.0044	0
5	140953564	GGAG-GAG-GAGGA	-	DIAPH1	NM_001079812:c.1815_1826del:p.605_609del	rs766218160	0.0014	3
5	140908492	C	A	DIAPH1	NM_001079812:c.G2768T:p.R923L	rs370578225	0.0000416	0
5	140953259	G	A	DIAPH1	NM_001079812:c.C2131T:p.L711F	rs200606811	0.0001	0
5	140953681	C	T	DIAPH1	NM_001079812:c.G1709A:p.R570H	rs182139018	0.0012	0

도 3n으로 계속

도 3d로 계속

도면3d

도3c로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	대조군(N=120)
5	178413163	G	C	GRM6	NM_000843:c.C2092G:p.L698V	rs62638623	0.0049	0
5	149264106	G	A	PDE6A	NM_000440:c.C1963T:p.H655Y	rs78775072	0.016	0
5	67575499	T	A	PIK3R1	NM_181523:c.T572A:p.L191Q	NA	NA	0
5	135391462	A	G	TGFBI	NM_000358:c.A1504G:p.M502V	rs188677757	0.0021	0
5	135394841	G	A	TGFBI	NM_000358:c.G1741A:p.G581R	rs200887459	0.0002	0
5	110454719	A	G	WDR36	NM_139281:c.A1973G:p.D658G	rs34595252	0.0042	0
5	110441839	G	A	WDR36	NM_139281:c.G1345A:p.A449T	rs35703638	0.0085	1
5	110428060	T	C	WDR36	NM_139281:c.T74C:p.L25P	rs145437203	0.0066	0
5	121413205	G	T	LOX	NM_002317:c.C476A:p.P159Q	rs41407546	0.0055	0
6	55924962	A	G	COL21A1	NM_030820:c.T2462C:p.L821P	rs12209452	0.0455	8
6	56481130	C	T	DST	NM_001723:c.G7135A:p.A2379T	rs140192373	0.002	0
6	112041022	G	C	FYN	NM_153047:c.C233G:p.T78R	rs376255649	0.0000165	0
6	112041046	G	A	FYN	NM_153047:c.C209T:p.S70L	rs762290632	0.0000247	0
6	47749882	A	G	OPN5	NM_181744:c.A80G:p.K27R	rs149802356	0.0007	0
7	20666206	G	T	ABCB5	NM_001163941:c.G80T:p.R27I	rs369958537	0.000027	0
7	20666226	A	G	ABCB5	NM_001163941:c.A100G:p.I34V	rs201244034	0.0005	0
7	20682892	C	T	ABCB5	NM_001163941:c.C400T:p.R134X	rs141511940	0.001	0
7	20691167	G	A	ABCB5	NM_001163942:c.G122A:p.R41Q	rs151326874	0.0023	0
7	20698170	T	G	ABCB5	NM_001163942:c.T243G:p.S81R	rs199799182	0.0001	0
7	20767954	G	A	ABCB5	NM_178559:c.G1408A:p.A470T	rs17143304	0.0307	0
7	20782629	A	G	ABCB5	NM_178559:c.A1819G:p.S607G	rs189610663	0.000066	0
7	20784910	T	C	ABCB5	NM_178559:c.T1943C:p.I648T	rs60197951	0.0085	0
7	20784936	C	A	ABCB5	NM_178559:c.C1969A:p.L657I	rs144219498	0.0008	0
7	20793011	G	C	ABCB5	NM_178559:c.G2123C:p.G708A	NA	NA	0
7	20793107	C	A	ABCB5	NM_178559:c.C2219A:p.A740D	rs377131299	0.0000662	0
7	22767134	C	A	IL6	NM_000600:c.C91A:p.P31T	rs142759801	0.0021	0
7	22771038	A	T	IL6	NM_000600:c.A485T:p.D162V	rs2069860	0.0062	0

도 3o로 계속

도 3e로 계속

도면3e

도 3d로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	대조군(N=120)
7	106509082	G	A	PIK3CG	NM_001282426:c.G1076A:p.R359H	rs144565710	0.0008	0
7	94940782	T	C	PON1	NM_000446:c.A478G:p.R160G	rs13306698	0.006	0
7	83634712	C	T	SEMA3A	NM_006080:c.G1303A:p.V435I	rs147436181	0.0138	3
8	68396042	C	T	CPA6	NM_020361:c.G799A:p.G267R	rs61738009	0.0021	0
8	141711018	C	T	PTK2	NM_001199649:c.G2471A:p.R824H	rs200596356	0.0000495	0
8	74209461	T	G	RDH10	NM_172037:c.T322G:p.C108G	rs145171413	0.007	0
9	107579632	C	G	ABCA1	NM_005502:c.G3516C:p.E1172D	rs33918808	0.0382	0
9	101797330	C	T	COL15A1	NM_001855:c.C2114T:p.P705L	rs41308900	0.0159	3
9	137642654	G	A	COL5A1	NM_000093:c.G1588A:p.G530S	rs61735045	0.0316	2
9	137693848	C	T	COL5A1	NM_000093:c.C3001T:p.P1001S	NA	NA	0
9	137708884	C	T	COL5A1	NM_000093:c.C4135T:p.P1379S	rs61739195	0.0074	0
9	137688701	A	G	COL5A1	NM_000093:c.A2852G:p.N951S	rs61736966	0.0102	0
9	137591755	C	T	COL5A1	NM_000093:c.C278T:p.A93V	rs41306397	0.0019	0
9	137706719	C	G	COL5A1	NM_000093:c.C3983G:p.P1328R	rs140797509	0.0008	0
9	137721882	G	C	COL5A1	NM_000093:c.G5128C:p.G1710R	NA	NA	0
9	137727030	G	A	COL5A1	NM_000093:c.G5350A:p.A1784T	rs143859495	0.0008	0
9	124072992	G	A	GSN	NM_000177:c.G535A:p.V179M	rs41305623	0.005	0
9	124073007	G	A	GSN	NM_000177:c.G550A:p.V184M	rs368197143	0.0000908	0
9	124074641	A	G	GSN	NM_000177:c.A691G:p.N231D	rs11550199	0.0038	0
9	124083642	C	T	GSN	NM_000177:c.C1441T:p.R481C	rs116185403	0.0027	0
9	35704761	C	T	TLN1	NM_006289:c.G5785A:p.A1929T	rs771374255	0.0000165	0
9	35706215	T	C	TLN1	NM_006289:c.A5339G:p.K1780R	NA	NA	0
9	35712890	T	A	TLN1	NM_006289:c.A3503T:p.E1168V	rs756028633	0.000018	0
9	35719525	G	T	TLN1	NM_006289:c.C1678A:p.L560M	NA	NA	0
10	73490310	G	A	CDH23	NM_001171930:c.G3664A:p.A1222T	rs41281316	0.0208	3
10	73199595	C	T	CDH23	NM_001171930:c.C7T:p.R3C	rs7902757	0.0955	3
10	73569716	C	G	CDH23	NM_001171933:c.C2142G:p.D714E	NA	NA	0

도 3p로 계속

도 3f로 계속

도면3f

도 3e로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	대조군(N=120)
10	85974231	C	T	CDHR1	NM_033100:c.C2434T:p.P812S	rs45584033	0.032	6
10	100202987	A	G	HPS1	NM_000195:c.T11C:p.V4A	rs58548334	0.0333	0
10	33209192	T	C	ITGB1	NM_033668:c.A1250G:p.N417S	rs372397463	0.000033	0
10	33209254	A	C	ITGB1	NM_033668:c.T1188G:p.S396R	rs201578528	0.0000247	0
10	33214913	A	T	ITGB1	NM_033668:c.T672A:p.S224R	NA	NA	0
10	33218888	T	C	ITGB1	NM_033668:c.A238G:p.I80V	NA	NA	0
10	88419700	G	T	OPN4	NM_033282:c.G849T:p.W283C	rs145634412	0.002	0
10	88423492	G	A	OPN4	NM_033282:c.G1331A:p.G444D	rs12262894	0.0088	0
10	55973755	G	A	PCDH15	NM_001142767:c.C928T:p.L310F	rs111033436	0.0036	0
10	55582127	G	A	PCDH15	NM_001142767:c.C5239T:p.P1747S	rs61862390	0.0194	1
10	99531284	C	T	SFRP5	NM_003015:c.G307A:p.D103N	rs143647630	0.004	0
10	99531284	C	T	SFRP5	NM_003015:c.G307A:p.D103N	rs143647630	0.004	0
10	31810782	A	C	ZEB1	NM_001174093:c.A2459C:p.Q820P	rs118020901	0.0073	0
10	31809258	T	C	ZEB1	NM_001174093:c.T935C:p.I312T	rs747652843	0.0000248	0
10	31810514	A	G	ZEB1	NM_001174093:c.A2191G:p.T731A	rs138507868	0.0014	0
10	31810385	C	G	ZEB1	NM_001174093:c.C2062G:p.L688V	NA	NA	0
11	108124761	T	C	ATM	NM_000051:c.T2119C:p.S707P	rs4986761	0.0079	0
11	102668089	G	T	MMP1	NM_001145938:c.C50A:p.T17N	rs143788145	0.0022	0
11	76914163	C	T	MYO7A	NM_000260:c.C5227T:p.R1743W	rs111033287	0.0021	0
11	76910708	C	T	MYO7A	NM_000260:c.C4697T:p.T1566M	rs41298747	0.005	1
11	76890940	G	A	MYO7A	NM_000260:c.G2527A:p.V843M	rs140559111	0.0009	0
11	31814881	A	C	PAX6	NM_001310159:c.T1137G:p.F379L	rs763811795	0.0000246	0
11	31814918	G	A	PAX6	NM_001310159:c.C1100T:p.A367V	rs767105283	0.0000511	0
12	76740134	T	C	BBS10	NM_024685:c.A1631G:p.N544S	rs34737974	0.0074	1
12	2022196	G	A	CACNA2D4	NM_172364:c.C419T:p.A140V	rs202054008	0.0006	0
12	91449949	A	G	KERA	NM_007035:c.T110C:p.I37T	rs377616201	0.0000581	0
12	53183951	C	CGCT-	KRT3	KRT3:NM_057088:엑손9:c.1762_1762delinsAGCGGTTTCAGC	rs570613061	0.0434	0

도 3q로 계속

도 3g로 계속

도면3g

도 3f로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	대조군(N=120)
			GCCAC-CGCT-GAAAC-CGCT		GGTGGCAGCG			
12	53184043	C	T	KRT3	NM_057088:c.G1670A:p.G557D	rs367763143	0.0002	0
12	53186577	G	A	KRT3	NM_057088:c.C941T:p.A314V	rs199614200	0.0003	0
12	121605373	G	A	P2RX7	NM_002562:c.G827A:p.R276H	rs7958316	0.0177	0
12	120652725	C	T	PXN	NM_001243756:c.G1223A:p.R408Q	rs111674215	0.0023	0
12	120653019	C	T	PXN	NM_001243756:c.G1033A:p.G345R	rs192670913	0.0013	0
12	120653371	C	T	PXN	NM_001080855:c.G925A:p.E309K	rs200855138	0.0005	0
12	120653416	C	T	PXN	NM_001080855:c.G880A:p.G294S	rs777050321	0.0000174	0
12	120651699	C	A	PXN	c.G1497T:p.E499D	NA	NA	0
12	16035712	G	A	STRAP	NM_007178:c.G71A:p.G24D	rs144566765	0.0024	0
13	77574606	C	A	CLN5	NM_006493:c.C726A:p.N242K	rs138611001	0.0098	0
13	111109576	G	C	COL4A2;COL4A2-AS2	인트로닉;엑소닉.Q166E	rs9521760	0.0022	0
14	32559924	A	G	ARHGAP5	NM_001030055:c.A49G:p.I17V	rs17386818	0.0091	0
14	32619194	C	G	ARHGAP5	NM_001030055:c.C4030G:p.P1344A	rs371837356	0.0000344	0
14	32623861	G	A	ARHGAP5	NM_001030055:c.G4216A:p.A1406T	rs112370244	0.0059	0
14	32624071	A	G	ARHGAP5	NM_001030055:c.A4426G:p.M1476V	rs147264826	0.0003	0
14	74967651	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G5402A:p.R1801H	rs143010135	0.0007	0
14	74968213	C	G	LTBP2	NM_000428:c.G5251C:p.V1751L	NA	NA	0
14	74968234	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G5230A:p.E1744K	rs779067555	0.00000827	0
14	74969562	T	C	LTBP2	NM_000428.2:c.A4964G:p.Y1655C	rs140493259	0.0004	0
14	74972796	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G4132A:p.E1378K	NA	NA	0
14	74973503	T	G	LTBP2	NM_000428:c.A3931C:p.T1311P	rs761055280	0.0000579	0
14	74975983	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G3361A:p.D1121N	rs761500203	0.00000828	0

도 3r로 계속

도 3h로 계속

도면3h

도 3g로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	대조군(N=120)
14	74976898	G	A	LTBP2	NM_000428:c.C3047T:p.T1016I	rs149991486	0.0004	0
14	74995228	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G2326A:p.V776I	rs145507464	0.0004	0
14	75017841	G	A	LTBP2	NM_000428:c.C1612T:p.R538W	rs147534770	0.0003	0
14	75018994	G	A	LTBP2	NM_000428:c.C1295T:p.P432L	rs137854861	0.0019	0
14	75052569	G	A	LTBP2	NM_000428:c.C818T:p.S273L	rs143282840	0.0005	0
14	75052587	G	A	LTBP2	NM_000428:c.C800T:p.S267L	rs149952751	0.001	0
14	75078581	G	C	LTBP2	NM_000428:c.C67G:p.P23A	NA	NA	0
14	68159269	C	T	RDH11	NM_001252650:c.G235A:p.E79K	rs80140987	0.0163	3
15	86687049	C	T	AGBL1	NM_152336:c.C97T:p.R33W	rs186767486	0.0031	0
15	86697745	A	G	AGBL1	NM_152336:c.A209G:p.Q70R	NA	NA	0
15	86800154	C	T	AGBL1	NM_152336:c.C668T:p.P223L	rs185896474	0.0083	0
15	86813160	G	A	AGBL1	NM_152336:c.G1711A:p.D571N	rs199769049	0.0004	0
15	87217666	C	T	AGBL1	NM_152336:c.C3082T:p.R1028X	rs185919705	0.0018	0
15	68521889	C	T	CLN6	NM_017882:c.G34A:p.A12T	rs112239768	0.005	1
15	52543615	G	T	MYO5C	NM_018728:c.C1634A:p.S545Y	rs72734946	0.0104	0
15	31334362	C	T	TRPM1	NM_001252020:c.G1930A:p.V644M	rs17815774	0.0254	3
16	16295863	T	C	ABCC6	NM_001171:c.A1171G:p.R391G	rs72653762	0.0061	0
16	77401479	G	A	ADAMTS18	NM_199355:c.C637T:p.R213W	rs35701343	0.0066	0
16	77401554	C	T	ADAMTS18	NM_199355:c.G562A:p.E188K	rs200404040	0.0026	0
16	77465400	G	A	ADAMTS18	NM_199355:c.C287T:p.S96F	rs981183067	NA	0
16	77468362	G	C	ADAMTS18	NM_199355:c.C131G:p.A44G	rs766063430	0.0000414	0
16	77468556	C	G	ADAMTS18	NM_199355:c.G37C:p.A13P	rs751818903	0.0003	0
16	65016165	C	G	CDH11	NM_001308392:c.G1039C:p.V347L	rs76181686	0.0192	2
16	75513395	A	G	CHST6	NM_021615:c.T332C:p.L111P	rs905696825	NA	0
16	75512734	C	A	CHST6	NM_021615:c.G993T:p.Q331H	rs140699573	0.0042	0
16	57965773	G	A	CNGB1	NM_001286130:c.C1364T:p.T455M	rs147593839	0.0078	0
16	67973896	C	T	LCAT	NM_000229:c.G1234A:p.E412K	rs755270091	0.0000248	0

도 3s로 계속

도 3i로 계속

도면3i

도 3h로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	대조군(N=120)
16	30133311	C	T	MAPK3	NM_001040056:c.G187A:p.V63M	rs200617125	0.0003	0
16	88498299	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C4337T:p.A1446V	rs199897247	0.0113	4
16	88501344	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G7382A:p.R2461Q	rs547492890	0.0001	0
16	88494769	C	G	ZNF469	NM_001127464:c.C891G:p.F297L	rs770483852	0.0000595	0
16	88495094	T	C	ZNF469	NM_001127464:c.T1216C:p.F406L	NA	NA	0
16	88495361	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C1483T:p.P495S	rs202205643	0.0005	0
16	88495487	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G1609A:p.V537M	rs184458982	0.0005	0
16	88495575	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C1697T:p.A566V	rs181785233	0.0152	1
16	88496148	T	G	ZNF469	NM_001127464:c.T2270G:p.L757R	rs753664726	0.0003	0
16	88496175	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G2297A:p.R766Q	rs144492145	0.0007	1
16	88502234	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.C3442G:p.R1148G	NA	NA	0
16	88502958	G	A	ZNF469	엑소닉:p.R2999H	rs566978194	0.00006	0
16	88495372	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G1494A:p.M498I	NA	NA	0
16	88497440	G	A	ZNF469	엑소닉:p.G1160S	NA	NA	0
16	88498277	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C4315T:p.P1439S	rs761094844	0.0000514	0
16	88498704	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G4742A:p.R1581Q	rs748403721	NA	0
16	88501038	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G7076A:p.R2359H	rs111828626	0.0000528	0
16	88501431	C	A	ZNF469	NM_001127464:c.C7469A:p.P2490H	rs201943633	0.0015	0
16	88502234	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G8272A:p.E2758K	NA	NA	0
16	88502381	G	C	ZNF469	NM_001127464:c.G8419C:p.E2807Q	rs200153921	0.0038	1
16	88502468	C	G	ZNF469	NM_001127464:c.C8506G:p.P2836A	rs751901105	0.0003	0
16	88502573	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G8611A:p.G2871S	rs202129382	0.0001	0
16	88502583	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C8621T:p.T2874M	rs536725615	0.0005	0
16	88502882	A	C	ZNF469	NM_001127464:c.A8920C:p.M2974L	rs141776185	0.0035	0
16	88502972	CTTC-CCG-GGAA-	-	ZNF469	NM_001127464:c.9010_9024del:p.3004_3008del	rs281865162	0.0046	0

도 3t로 계속

도 3j로 계속

도면3j

도 3i로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF (EXAC_ALL)	대조군(N=120)
		CACC						
16	88504062	A	G	ZNF469	NM_001127464:c.A10100G:p.E3367G	NA	NA	0
16	88504203	G	C	ZNF469	NM_001127464:c.G10241C:p.R3414T	rs199528724	0.0069	0
16	88504204	G	C	ZNF469	NM_001127464:c.G10242C:p.R3414S	rs56236932	0.0068	0
16	88504205	G	C	ZNF469	NM_001127464:c.G10243C:p.G3415R	rs532857190	0.0014	0
16	88504239	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G10277A:p.R3426Q	rs75288466	0.0056	0
16	88504578	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G10616A:p.G3539E	rs199610834	0.001	0
16	88504673	G	T	ZNF469	NM_001127464:c.G10711T:p.A3571S	rs199760004	0.0014	0
16	88504766	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C10804T:p.R3602C	rs200668806	0.0012	0
16	88505284	C	A	ZNF469	NM_001127464:c.C11322A:p.H3774Q	rs141042464	0.0011	0
16	88505454	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C11492T:p.P3831L	rs1056874191	NA	0
17	74019453	G	A	EVPL	NM_001988:c.C400T:p.R134C	rs150149800	0.0147	1
17	74018597	T	C	EVPL	NM_001988:c.A503G:p.Y168C	rs10445216	0.018	1
17	79495897	A	G	FSCN2	NM_001077182:c.A340G:p.T114A	rs202158770	0.0016	1
17	39017974	T	C	KRT12	NM_000223:c.A1424G:p.Q475R	rs150149178	0.0011	0
17	39021137	G	A	KRT12	NM_000223:c.C728T:p.T243I	rs61735165	0.0013	0
17	39022440	T	C	KRT12	NM_000223:c.A617G:p.N206S	rs147584242	0.0023	0
17	39023030	C	G	KRT12	NM_000223:c.G409C:p.A137P	rs58038639	0.00000824	0
17	41901366	G	T	MPP3	NM_001932:c.C617A:p.S206Y	rs189143886	0.0055	2
17	8413233	G	A	MYH10	NM_005964:c.C2894T:p.A965V	rs141845979	0.0079	0
17	5424936	C	T	NLRP1	NM_033006:c.G3601A:p.V1201I	rs114529583	0.0039	0
17	5425076	A	G	NLRP1	NM_033006:c.T3461C:p.M1154T	rs146932154	0.0286	1
17	5442790	C	T	NLRP1	NM_001033053:c.G2815A:p.V939M	rs61754791	0.0153	3
17	5461675	G	T	NLRP1	NM_001033053:c.C2341A:p.P781T	rs201368394	0.0000949	0
17	5463093	C	T	NLRP1	NM_001033053:c.G923A:p.R308Q	rs140628502	0.001	0
17	5463226	A	-	NLRP1	NM_001033053:c.790delT:p.C264fs	NA	NA	0
17	63221214	G	A	RGS9	NM_001081955:c.G1493A:p.R498H	rs34797451	0.0109	1

도 3u로 계속

도 3k로 계속

도면3k

도 3j로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF (EXAC_ALL)	대조군(N=120)
17	44949945	A	G	WNT9B	NM_003396:c.A140G:p.Q47R	rs118185468	0.0075	0
17	44952657	C	G	WNT9B	NM_003396:c.C525G:p.N175K	NA	NA	0
18	56940242	C	G	RAX	NM_013435:c.G197C:p.R66T	rs536765190	0.0008	0
18	18564483	G	C	ROCK1	NM_005406:c.C2318G:p.T773S	rs45562542	0.0095	0
18	53253385	AGCAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAGC	-	TCF4	프로모터;인트로닉	NA	NA	0
19	10132318	T	C	RDH8	NM_015725:c.T889C:p.Y297H	rs45503592	0.0114	2
20	10393439	C	A	MKKS	NM_018848:c.G724T:p.A242S	rs74315394	0.0056	0
20	3208967	C	T	SLC4A11	NM_032034:c.G2544A:p.M848I	rs34224785	0.0029	0
20	25058389	G	C	VSX1	NM_001256272:c.C740G:p.P247R	rs576300014	0.0005	0
20	25058398	T	C	VSX1	NM_001256272:c.A731G:p.H244R	rs148957473	0.0034	0
20	25062342	G	T	VSX1	NM_001256271:c.C391A:p.R131S	rs6050307	0.0141	0
20	25062560	G	A	VSX1	NM_001256271:c.C173T:p.P58L	rs369865672	0.0004	0
21	44480591	G	A	CBS	NM_000071:c.C1105T:p.R369C	rs117687681	0.0033	0
21	46876004	C	T	COL18A1	NM_030582:c.C560T:p.T187I	rs142892701	0.0095	0
21	47404302	G	A	COL6A1	NM_001848:c.G347A:p.S116N	rs11553519	0.0433	3
21	43809092	C	T	TMPRSS3	NM_001256317:c.G268A:p.A90T	rs45598239	0.033	2
22	27019264	G	A	CRYBA4	NM_001886:c.G106A:p.V36M	rs35520672	0.0173	1
X	153420159	T	C	OPN1LW	NM_020061:c.T689C:p.I230T	rs148583295	0.0032	2
X	38160526	T	C	RPGR	NM_000328:c.A1033G:p.N345D	rs41305223	0.009	2

도 3v로 계속

도면31

MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)
0.0000000	3	0.0145631
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	2	0.0097087
0.0250000	6	0.0291262
0.0250000	4	0.0194175
0.0250000	4	0.0194175
0.0166667	4	0.0194175
0.0000000	3	0.0145631
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0083333	2	0.0097087
0.0000000	5	0.0242718
0.0000000	1	0.0048544
0.0083333	1	0.0048544
0.0000000	11	0.0533981
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0250000	4	0.0194175
0.0083333	4	0.0194175
0.0000000	3	0.0145631
0.0083333	3	0.0145631
0.0000000	1	0.0048544

도 3a로부터 →

도 3m으로 계속 ↓

도면3m

도 31로부터 계속 ↓

MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)
0.0166667	4	0.0194175
0.0083333	8	0.0388350
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0083333	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544

도 3b로부터 계속 →

0.0000000	1	0.0048544
0.0416667	10	0.0485437
0.0000000	5	0.0242718
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0250000	2	0.0097087
0.0000000	4	0.0194175
0.0083333	2	0.0097087
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	3	0.0145631
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544

도 3n으로 계속 ↓

도면3n

도 3m으로부터 계속

MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	4	0.0194175
0.0000000	3	0.0145631
0.0500000	11	0.0533981
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	5	0.0242718
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0166667	5	0.0242718
0.0250000	3	0.0145631
0.0000000	12	0.0582524
0.0000000	1	0.0048544
0.0083333	3	0.0145631
0.0583333	9	0.0436893
0.0000000	2	0.0097087
0.0250000	3	0.0145631
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544

도 3c로부터 계속

도 3o로 계속

도면3o

도 3n으로부터 계속

MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)
0.0000000	3	0.0145631
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	4	0.0194175
0.0083333	3	0.0145631
0.0000000	3	0.0145631
0.0000000	2	0.0097087
0.0666667	20	0.0970874
0.0000000	4	0.0194175
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	3	0.0145631
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	4	0.0194175
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	1	0.0048544

도 3d로부터 계속

도 3p로 계속

도면3p

도 3o로부터 계속

MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	2	0.0097087
0.0250000	6	0.0291262
0.0000000	3	0.0145631
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	5	0.0242718
0.0000000	10	0.0485437
0.0250000	5	0.0242718
0.0166667	17	0.0825243
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	6	0.0291262
0.0000000	4	0.0194175
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0250000	5	0.0242718
0.0250000	11	0.0533981
0.0000000	2	0.0097087

도 3e로부터 계속

도 3q로 계속

도면3q

도 3p로부터 계속

MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)
0.0500000	7	0.0339806
0.0000000	10	0.0485437
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	4	0.0194175
0.0083333	3	0.0145631
0.0000000	3	0.0145631
0.0000000	3	0.0145631
0.0000000	4	0.0194175
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	3	0.0145631
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	2	0.0097087
0.0083333	3	0.0145631
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0083333	2	0.0097087
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	7	0.0339806

도 3f로부터 계속

도 3r로 계속

도면3r

도 3q로부터 계속

MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	10	0.0485437
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	3	0.0145631
0.0000000	3	0.0145631
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	3	0.0145631
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544

도 3g로부터 계속

도 3s로 계속

도면3s

도 3r로부터 계속

MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	1	0.0048544
0.0250000	8	0.0388350
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0083333	8	0.0388350
0.0000000	6	0.0291262
0.0250000	15	0.0728155
0.0000000	3	0.0145631
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0166667	3	0.0145631
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	6	0.0291262
0.0000000	1	0.0048544

도 3h로부터 계속

도 3t로 계속

도면3t

도 3s로부터 계속

MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)
0.0000000	1	0.0048544
0.0333333	6	0.0291262
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0083333	3	0.0145631
0.0000000	1	0.0048544
0.0083333	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0083333	3	0.0145631
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544

도 3i로부터 계속 →

도 3u로 계속

도면3u

도 3t로부터 계속

MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	3	0.0145631
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0083333	5	0.0242718
0.0083333	5	0.0242718
0.0083333	4	0.0194175
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0166667	3	0.0145631
0.0000000	3	0.0145631
0.0000000	3	0.0145631
0.0083333	2	0.0097087
0.0250000	6	0.0291262
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0083333	5	0.0242718

도 3j로부터 계속 →

도 3v로 계속

도면3v

도 3u로부터 계속

MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)
0.0000000	3	0.0145631
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	3	0.0145631
0.0000000	1	0.0048544

도 3k로부터 계속

0.0166667	6	0.0291262
0.0000000	3	0.0145631
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	1	0.0048544
0.0000000	2	0.0097087
0.0000000	2	0.0097087
0.0250000	17	0.0825243
0.0166667	5	0.0242718
0.0083333	3	0.0145631
0.0166667	4	0.0194175
0.0166667	3	0.0145631

도면4a

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	대조군(N=120)
2	1652362	C	T	PXDN	NM_012293:c.G3190A:p.A1064T	rs202132697	0.002	0
2	1696856	C	T	PXDN	NM_012293:c.G251A:p.R84Q	rs375380332	0.0424	0
2	113539363	C	G	IL1A	NM_000575:c.G137C:p.G46A	rs145940804	0.001	0
2	189904156	G	A	COL5A2	NM_000393:c.C3767T:p.A1256V	rs558404005	0.0248	0
2	209179939	A	G	PIKFYVE	NM_015040:c.A1849G:p.M617V	rs16840913	0.0248	4
2	219736398	G	C	WNT6	NM_006522:c.G493C:p.A165P	rs767870771	0.0163	0
2	227945181	T	C	COL4A4	NM_000092:c.A1781G:p.E594G	rs35998949	0.0063	0
2	228012183	A	G	COL4A4	NM_000092:c.T17C:p.I6T	rs16823264	0.0285	0
2	228168748	C	A	COL4A3	NM_00091:c.C4041A:p. D1347E	rs73996414	0.0078	0
3	195507862	G	T	MUC4	NM_018406:c.C10589A:p.S3530Y	rs563595870	0.0001	0
3	195513073	A	G	MUC4	NM_018406:c.T5378C:p.L1793P	rs199532243	0.0166	0
5	140908441	T	C	DIAPH1	NM_001079812:c.A2819G:p.Q940R	rs775424355	0.0912	0
5	140953563	T	TGGA	DIAPH1	NM_001079812:c.1827_1827delinsTCCA	rs3075570	0.0211	1
7	20687192	T	C	ABCB5	NM_001163941:c.T1016C:p.I339T	rs202006881	0.0007	0
7	20698693	C	T	ABCB5	NM_001163942:c.C377T:p.T126I	rs200795180	0.0009	0
7	20795231	CA	-	ABCB5	NM_178559:c.2423_2424del:p.A808fs	rs771965390	0.0003	0
7	106508905	G	A	PIK3CG	NM_001282426:c.G899A:p.G300E	rs755134917	0.00825	0
9	35720190	T	C	TLN1	NM_006289:c.A1310G:p.N437S	rs759258592	0.0261	0
9	124091559	C	T	GSN	NM_000177:c.C2084T:p.T695M	rs144434647	0.0007	0
9	137707473	G	A	COL5A1	NM_000093:c.G4066A:p.A1356T	rs147868179	0.0004	0
10	95418717	A	C	PDE6C	NM_006204:cA2096C:p.E699A	rs12261131	0.0067	0
10	31810674	T	C	ZEB1	NM_001174093:c.T2351C:p.I784T	rs1577181	0.0019	0
10	33214867	G	A	ITGB1	NM_033668:c.C718T:p.R240C	rs144269881	0.0004	0
12	53189577	G	A	KRT3	NM_057088:c.C25OT:p.R84W	rs62617086	0.0026	0
12	53188112	G	A	KRT3	NM_057088:c.C649T:p.R217W	rs199929228	0.0744	0
15	86807790	C	T	AGBL1	NM_152336:c.C1250T:p.P417L	rs8029810	0.01	0
15	86807970	C	G	AGBL1	NM_ 152336:c.C1430G:p.S477C	rs184053635	0.0002	0

도 4c로 계속

도 4b로 계속

도면4b

도 4a로부터

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	대조군(N=120)
16	77396145	T	G	ADAMTS18	NM_199355:c.A1073C:p.N358T	rs189808171	0.0005	0
16	77401359	A	C	ADAMTS18	NM_199355:c.T757G:p.F253V	rs751091608	0.0002	0
16	88505536	G	C	ZNF469	NM_001127464:c.G11574C:p.Q3858H	rs182269913	0.0022	0
17	5445256	A	C	NLRP1	NM_001033053:c.T2620G:p.F874V	rs749092805	0.00826	0
20	25062418	G	T	VSX1	NM_001256271:c.C315A:p.D105E	rs6115023	0.0024	0

도 4d로 계속

도면4c

도 4a로부터

MAF(대조군)	히스패닉계인(N=36)	MAF(히스패닉계인)
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0333333	2	0.0555556
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	2	0.0555556
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0083333	3	0.0833333
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778

도 4d로 계속

도면4d

도 4c로부터 계속

MAF(대조군)	히스패닉계인(N=36)	MAF(히스패닉계인)
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778
0.0000000	1	0.0277778

도 4b로부터 계속

도면5a

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	dbSNP ID	MAF (ExAC_ALL)	대조군(N=120)
1	94528729	C	T	ABCA4	NM_000350.2:c.1699G>A:p.V567M	rs74516571	0.0003	1
1	94574258	T	A	ABCA4	NM_000350:c.A317T:p.Y106F	rs201150919	0.0011	0
1	94564445	C	T	ABCA4	NM_000350:c.G673A:p.V225M	rs540124349	0.0003	0
1	94505659	C	A	ABCA4	NM_000350:c.G3547T:p.G1183C	rs75267647	0.0012	0
1	11253812	G	A	ANGPTL7	NM_021146:c.G653A:p.R218Q	rs373447681	0.000008306	0
1	103444970	A	T	COL11A1	NM_080630:c.T2230A:p.F744I	rs141548164	0.0068	0
1	103345394	G	A	COL11A1	NM_080630:c.C4771T:p.R1591W	rs757608461	0.000066	0
1	36563711	GGAG-GCCCC	-	COL8A2	NM_001294347:c.1368_1376del:p.456_459del	NA	NA	0
1	36565737	G	A	COL8A2	NM_005202:c.C107T:p.A36V	rs367840362	0.00007893	0
1	36565773	G	C	COL8A2	NM_005202:c.C71G:p.P24R	rs138182427	0.0012	0
1	47882145	C	T	FOXE3	NM_012186:c.C158T:p.P53L	rs534479543	NA	0
1	47882616	C	G	FOXE3	NM_012186:c.C629G:p.P210R	NA	NA	0
1	147380929	G	A	GJA8	NM_005267:c.G847A:p.E283K	rs782576252	0.000008271	0
1	186047254	A	G	HMCN1	NM_031935:c.A8501G:p.Q2834R	rs771648853	0.00002527	0
1	186094772	C	T	HMCN1	NM_031935:c.C12536T:p.T4179M	rs147851396	0.0009	0
1	186140508	G	A	HMCN1	NM_031935:c.G15614A:p.R5205H	rs150188026	0.0017	0
1	185902696	T	C	HMCN1	NM_031935:c.T1568C:p.I523T	rs186749819	0.0000248	0
1	185988748	T	C	HMCN1	NM_031935:c.T5546C:p.I1849T	rs756344375	0.00000825	0
1	186057353	T	A	HMCN1	NM_031935:c.T9522A:p.D3174E	rs76432158	0.0005	0
1	186083170	G	A	HMCN1	NM_031935:c.G11191A:p.V3731I	rs773110395	0.0000248	0
1	185891545	C	G	HMCN1	NM_031935:c.C935G:p.T312S	rs780675662	0.00000824	0
1	186147608	G	A	HMCN1	NM_031935:c.G16004A:p.G5335D	rs201491613	0.0000413	0
1	206944259	C	T	IL10	NM_000572:c.G371A:p.R124Q	rs201365412	0.00008	0
1	11272529	G	A	MTOR	NM_004958:c.C3401T:p.A1134V	rs28730685	0.0004	0
1	11303288	G	A	MTOR	NM_004958:c.C1295T:p.A432V	rs199646229	0.00006589	0
1	11322620	G	A	MTOR	상류 프로모터	NA	NA	0

도 5r로 계속

도 5b로 계속

도면5b

도 5a로부터

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	dbSNP ID	MAF (ExAC_ALL)	대조군(N=120)
1	241761225	C	T	OPN3	NM_014322:c.G768A:p.M256I	rs78202695	0.0017	0
1	241757947	C	T	OPN3	NM_014322:c.G992A:p.C331Y	rs180909883	0.0008	0
1	68897159	C	T	RPE65	NM_000329:c.G1238A:p.R413H	rs200950327	0.0000829	0
1	154935248	GAAAA	-	SHC1	NM_001202859:c.*1031_*1027delTTTTC,NM_001130041:c.*1031_*1027delTTTTC,NM_001130040:c.*1031_*1027delTTTTC,NM_003029:c.*1031_*1027delTTTTC,NM_183001:c.*1031_*1027delTTTTC	rs201361290	NA	0
1	154942527	C	G	SHC1	NM_001130040:c.G476C:p.G159A	NA	NA	0
1	154942758	C	T	SHC1	NM_001130040:c.G245A:p.G82E	rs17847462	0.0003	2
1	215813951	C	T	USH2A	NM_206933:c.G14917A:p.V4973M	rs201426385	0.03296	0
1	215901724	C	T	USH2A	NM_206933:c.G11714A:p.R3905H	rs201709470	0.03395	0
1	216138779	T	C	USH2A	NM_206933:c.A7000G:p.N2334D	rs201281141	0.09069	0
1	216172258	G	C	USH2A	NM_206933:c.C6628G:p.P2210A	rs192115090	0.0009	0
1	215848645	T	C	USH2A	NM_206933:c.A12608G:p.Q4203R	rs148556640	0.0035	1
1	216108024	C	T	USH2A	NM_206933:c.G7234A:p.V2412M	rs755361656	0.01651	0
1	215808003	C	T	USH2A	NM_206933:c.G15095A:p.S5032N	rs374144657	0.0000412	0
1	216138781	A	G	USH2A	NM_206933:c.T6998C:p.V2333A	rs144817385	0.0003	0
1	215953193	G	A	USH2A	NM_206933:c.C10931T:p.T3644M	rs185823130	0.0000742	0
1	216011445	C	T	USH2A	NM_206933:c.G9259A:p.V3087I	rs200382994	0.0000989	0
1	215844508	C	G	USH2A	NM_206933:c.G13939C:p.G4647R	rs144524302	0.0000742	0
1	215916603	A	G	USH2A	NM_206933:c.T11464C:p.S3822P	rs201961789	0.0000989	0
1	216172362	C	T	USH2A	NM_206933:c.G6524A:p.R2175H	rs140845899	0.0002	0
1	216052292	A	G	USH2A	NM_206933:c.T8372C:p.V2791A	rs375811539	0.00000824	0
1	216017650	T	C	USH2A	NM_206933:c.A9244G:p.I3082V	rs527689947	0.0001	0
1	216062152	C	A	USH2A	NM_206933:c.G7839T:p.E2613D	rs568902534	0.0002	0
1	216246607	G	A	USH2A	NM_206933:c.C5608T:p.R1870W	rs144768593	0.0004	0
1	216166484	A	T	USH2A	NM_206933:c.T6683A:p.V2228E	rs117461552	0.0006	0

도 5s로 계속 →

도 5c로 계속

도면5c

도 5b로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	dbSNP ID	MAF (ExAC_ALL)	대조군(N=120)
1	228135739	C	T	WNT9A	상류	NA	NA	0
1	11334018	G	C	UBIAD1	NM_013319:c.G430C:p.V144L	rs762840240	0.00004119	0
1	228109472	G	A	WNT9A	NM_003395:c.C845T:p.P282L	rs553309661	0.00002569	0
2	73679799	T	A	ALMS1	NM_015120:c.T6142A:p.S2048T	rs17848882	0.0001	0
2	73828485	C	A	ALMS1	NM_015120:c.C12033A:p.D4011E	rs370981817	0.0000414	0
2	73717908	A	G	ALMS1	NM_015120:c.A8819G:p.Q2940R	rs773180704	0.0001	0
2	73676008	A	G	ALMS1	NM_015120:c.A2351G:p.E784G	rs17849880	0.0023	0
2	170354138	G	A	BBS5	NM_152384:c.G620A:p.R207H	rs35487251	0.0064	0
2	170338811	T	C	BBS5	NM_152384:c.T110C:p.I37T	rs370849006	0.0000248	0
2	99008352	G	A	CNGA3	NM_001079878:c.G538A:p.E180K	rs2271041	0.0046	0
2	99006142	T	G	CNGA3	NM_001079878:c.T417G:p.D139E	rs199631623	0.000033	0
2	98994229	G	A	CNGA3	NM_001079878:c.G181A:p.G61R	rs202197432	0.00000923	0
2	189871110	G	A	COL3A1	NM_000090:c.G3133A:p.A1045T	rs149722210	0.0006	0
2	228135663	G	A	COL4A3	NM_000091:c.G1753A:p.E585K	rs757164307	0.00001	0
2	228144587	C	T	COL4A3	NM_000091.4:c.C2204T:p.P735L	NA	NA	0
2	228159688	G	A	COL4A3	NM_000091:c.G3427A:p.G1143R	NA	NA	0
2	228162451	G	A	COL4A3	NM_000091:c.G3627A:p.M1209I	rs200562865	0.00447	0
2	228163437	T	C	COL4A3	NM_000091:c.T3791C:p.I1264T	rs780533498	0.00011	0
2	228172467	C	A	COL4A3	NM_000091:c.C4294A:p.R1432S	NA	NA	0
2	227886785	T	A	COL4A4	NM_000092:c.A4195T:p.M1399L	rs149117087	0.00078	0
2	227896756	G	A	COL4A4	NM_000092:c.C3722T:p.P1241L	rs781591540	0.00001	0
2	189914122	G	A	COL5A2	NM_000393:c.C3098T:p.P1033L	rs75542756	0.0026	0
2	189916123	G	A	COL5A2	NM_000393:c.C2854T:p.R952C	rs199530997	0.0002	0
2	189916926	G	A	COL5A2	NM_000393:c.C2741T:p.A914V	rs201486858	0.0001	0
2	189932993	C	T	COL5A2	NM_000393:c.G1261A:p.A421T	rs200839338	0.0001	0
2	238280728	T	C	COL6A3	NM_057166:c.A2111G:p.N704S	rs200592625	0.00004987	0
2	238296273	C	T	COL6A3	NM_057165:c.G646A:p.V216M	rs114511558	0.0008	0

도 5t로 계속 →

도 5d로 계속

도면5d

도 5c로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	dbSNP ID	MAF (ExAC_ALL)	대조군(N=120)
2	238283448	G	A	COL6A3	NM_057166:c.C1465T:p.R489C	rs114852262	0.0002	0
2	238283646	C	T	COL6A3	NM_057166:c.G1267A:p.V423M	rs116238578	0.0005	0
2	238289977	A	G	COL6A3	NM_057164:c.T257C:p.V86A	rs116794756	0.0013	0
2	238303400	G	A	COL6A3	NM_004369:c.C539T:p.A180V	rs765867474	0.0000412	0
2	38298207	G	C	CYP1B1	NM_000104:c.C1290G:p.D430E	rs201181935	0.00006593	0
2	38298407	C	T	CYP1B1	NM_000104:c.G1090A:p.V364M	rs72549379	0.000008638	0
2	38301547	C	T	CYP1B1	NM_000104:c.G985A:p.G329S	rs777678299	0.00002649	0
2	135738850	C	T	MAP3K19	NM_001018044:c.G3122A:p.R1041H	rs56349597	0.0011	0
2	135741340	T	C	MAP3K19	NM_001018044:c.A2789G:p.N930S	NA	NA	0
2	135744469	T	C	MAP3K19	NM_001018044:c.A1634G:p.N545S	rs55999472	0.001	0
2	135745024	C	T	MAP3K19	NM_001018044:c.G1079A:p.R360K	rs199849486	0.00004119	0
2	135745214	T	C	MAP3K19	NM_001018044:c.A889G:p.M297V	rs181407252	0.0006	0
2	135745587	C	T	MAP3K19	NM_001018044:c.G516A:p.W172X	NA	NA	0
2	135756499	G	A	MAP3K19	NM_001018046:c.C383T:p.T128M	rs151112282	0.0015	0
2	135757521	G	C	MAP3K19	NM_001018046:c.C300G:p.D100E	rs148040063	0.0003	0
2	112740556	A	G	MERTK	NM_006343:c.A1282G:p.S428G	rs555016686	0.0001	0
2	112779890	C	A	MERTK	NM_006343:c.C2405A:p.P802H	rs760889132	0.0000412	0
2	171371481	A	G	MYO3B	NM_001083615:c.A3340G:p.T1114A	rs199505269	0.0000166	0
2	209166991	G	A	PIKFYVE	NM_152671:c.G943A:p.A315T	NA	NA	0
2	209179087	A	C	PIKFYVE	NM_015040:c.A1766C:p.H589P	NA	NA	0
2	209215599	C	T	PIKFYVE	NM_015040:c.C5539T:p.R1847C	rs543577788	0.00003295	0
2	209223327	A	G	PIKFYVE	NM_015040:c.*3298A>G	NA	NA	0
2	1652377	C	T	PXDN	NM_012293:c.G3175A:p.A1059T	rs186563338	0.0004	0
2	1652743	G	A	PXDN	NM_012293:c.C2809T:p.R937W	rs373870490	0.0002	0
2	1667449	G	C	PXDN	NM_012293:c.C1495G:p.Q499E	rs185623598	0.0003	0
2	1670004	C	T	PXDN	NM_012293:c.G1273A:p.A425T	rs749531982	NA	0
2	1657500	G	T	PXDN	NM_012293:c.C2004A:p.Y668X	NA	NA	0

도 5u로 계속

도 5e로 계속

도면5e

도 5d로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	dbSNP ID	MAF (ExAC_ALL)	대조군(N=120)
2	1687859	C	T	PXDN	NM_012293:c.G481A:p.E161K	rs151054868	0.0007	0
3	63973880	C	T	ATXN7	NM_001128149:c.C806T:p.P269L	rs752156778	0.00009946	0
3	63965629	G	A	ATXN7	NM_001128149:c.G103A:p.V35I	rs376166098	0.0002	0
3	133119337	G	A	BFSP2	NM_003571:c.G410A:p.R137Q	rs80176276	0.0002	0
3	133119306	C	G	BFSP2	NM_003571:c.C379G:p.Q127E	rs185816798	0.0008	0
3	123339525	C	T	MYLK-AS1	ncRNA_인트로닉	NA	NA	0
3	123356997	C	T	MYLK	NM_053026:c.G4675A:p.V1559M	rs76655666	0.0003	0
3	123359328	T	A	MYLK	NM_001321309.1:c.A4115T:p.E1372V	NA	NA	0
3	123427662	C	T	MYLK	NM_053026:c.G1816A:p.G606R	rs147008323	0.0007	0
3	123441086	C	T	MYLK	NM_053026:c.G1486A:p.V496M	rs370052625	0.0004	0
3	123452630	T	C	MYLK	NM_053025:c.A1213G:p.M405V	rs35436690	0.00004942	0
3	123603204	GGGCG	-	MYLK	상류	NA	NA	0
3	132438568	T	G	NPHP3	NM_153240:c.A500C:p.K167T	rs771832737	0.00005775	0
4	47939667	A	T	CNGA1	NM_001142564:c.T1051A:p.F351I	rs138053512	0.0002	0
4	47938584	G	A	CNGA1	NM_001142564:c.C2134T:p.R712X	rs750954043	0.00000828	0
4	158057636	A	G	GLRB	NM_000824:c.A313G:p.I105V	rs529837532	0.0003	0
4	76804137	T	C	PPEF2	NM_006239:c.A875G:p.H292R	rs202142922	0.0003	0
4	76788541	C	T	PPEF2	NM_006239:c.G1681A:p.A561T	rs76575761	0.0002	0
4	76787475	G	A	PPEF2	NM_006239:c.C1787T:p.A596V	rs77909880	0.0002	0
4	16077372	C	T	PROM1	NM_001145849:c.G158A:p.G53D	rs755064227	0.00008735	0
4	15995639	T	G	PROM1	NM_001145851:c.A1711C:p.N571H	rs199674847	0.0001	0
4	15981049	C	T	PROM1	NM_001145847:c.G2524A:p.V842I	rs201910962	0.0000333	0
4	16040610	A	G	PROM1	NM_001145849:c.T235C:p.F79L	rs777727176	0.0000579	0
4	121742459	T	G	PRDM5	NM_001300823:c.A342C:p.E114D	rs146228268	0.0008	0
4	121844135	C	A	PRDM5	상류	rs138656712	NA	0
4	6303731	G	A	WFS1	NM_001145853:c.G2209A:p.E737K	rs147834269	0.0009	0
4	6302757	T	C	WFS1	NM_001145853:c.T1235C:p.V412A	rs144951440	0.0009	0

도 5v로 계속

도 5f로 계속

도면5f

도 5e로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	dbSNP ID	MAF (ExAC_ALL)	대조군(N=120)
4	6302831	G	A	WFS1	NM_001145853:c.G1309A:p.G437S	rs147974629	0.0006	0
4	6303869	T	C	WFS1	NM_001145853:c.T2347C:p.F783L	rs71526461	0.0001	0
4	6279258	C	T	WFS1	NM_001145853:c.C76T:p.R26X	rs747658523	0	0
5	178540998	C	A	ADAMTS2	NM_014244:c.G3506T:p.G1169V	rs117187367	0.0012	0
5	178634641	C	T	ADAMTS2	NM_014244:c.G764A:p.R255Q	rs117222015	0.0023	0
5	178579253	G	A	ADAMTS2	NM_014244:c.C1519T:p.R507W	rs201393333	0.0000502	0
5	178771082	C	T	ADAMTS2	NM_014244:c.G220A:p.V74M	rs2271211	0.0019	0
5	177035576	C	T	B4GALT7	NM_007255:c.C676T:p.R226C	rs201489289	0.0002	0
5	140966709	G	A	DIAPH1	NM_001079812:c.C173T:p.A58V	rs142480526	0.0005	0
5	178416118	C	T	GRM6	NM_000843:c.G1172A:p.R391Q	rs148879923	0.0013	0
5	178413676	G	A	GRM6	NM_000843:c.C1579T:p.R527W	rs149199617	0.0003	0
5	178413723	T	C	GRM6	NM_000843:c.A1532G:p.H511R	rs200232436	0.0007	0
5	121413586	G	A	LOX	NM_002317:c.C95T:p.P32L	rs780762236	0.0005	0
5	149264133	T	C	PDE6A	NM_000440:c.A1936G:p.I646V	rs147047715	0.0003	0
5	149276004	G	A	PDE6A	NM_000440:c.C1535T:p.P512L	rs767935782	0.0000165	0
5	135382660	A	G	TGFBI	NM_000358:c.A580G:p.M194V	rs368377216	0.00001685	0
5	135391459	C	A	TGFBI	NM_000358.2:c.C1501A:p.P501T	rs121909212	0.0003	0
5	135392412	G	T	TGFBI	NM_000358.2:c.G1606T:p.V536F	NA	NA	0
5	135392437	A	G	TGFBI	NM_000358:c.A1631G:p.N544S	rs777288957	0.00008313	0
6	75823345	T	G	COL12A1	NM_080645:c.A4321C:p.K1441Q	rs200751269	0.00007481	0
6	75825589	AGA	-	COL12A1	NM_080645:c.4114_4116del:p.1372_1372del	NA	NA	0
6	75827158	C	T	COL12A1	NM_080645:c.G3967A:p.E1323K	NA	NA	0
6	75844465	C	T	COL12A1	NM_080645:c.G2009A:p.R670Q	rs182768408	0.0003	0
6	75848650	T	G	COL12A1	NM_080645:c.A1493C:p.K498T	NA	NA	0
6	75857507	C	T	COL12A1	NM_080645:c.G809A:p.R270Q	rs779064060	0.000008297	0
6	75884984	G	A	COL12A1	NM_004370:c.C2480T:p.T827M	rs149832668	0.0002	0
6	75899357	G	T	COL12A1	NM_004370:c.C569A:p.T190N	rs759905934	0.00004164	0

도 5w로 계속

도 5g로 계속

도면5g

도 5f로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	dbSNP ID	MAF (ExAC_ALL)	대조군(N=120)
6	15638035	C	G	DTNBP1	NM_001271668:c.G111C:p.R37S	rs77460377	0.0001	0
6	15523316	A	G	DTNBP1	NM_001271669:c.T841C:p.S281P	rs200026751	0.00008236	0
6	15524726	G	A	DTNBP1	NM_183040:c.C842T:p.P281L	rs777114347	0.0001	0
6	64791763	C	T	EYS	NM_001142800:c.G6557A:p.G2186E	rs527236068	NA	0
6	64430513	A	C	EYS	NM_001142800:c.T9414G:p.D3138E	rs374161234	0.0002	0
6	65336093	A	T	EYS	NM_001142800:c.T3489A:p.N1163K	rs150951106	0.0004	0
6	65300802	C	CT	EYS	NM_001142800:c.4958_4958delinsAG:EYS	rs527236065	NA	0
6	42153424	C	T	GUCA1B	NM_002098:c.G469A:p.G157R	rs121909124	0.0001	0
6	42162494	T	C	GUCA1B	NM_002098:c.A65G:p.Q22R	rs377415238	0.0002	0
6	72596754	C	T	RIMS1	NM_014989:c.C28T:p.P10S	rs200935038	0.0003	0
7	20691238	T	C	ABCB5	NM_001163942:c.T193C:p.F65L	rs140582459	0.00006	0
7	20698145	T	C	ABCB5	NM_001163942:c.T218C:p.V73A	rs200338532	0.00001	0
7	20721267	A	G	ABCB5	NM_178559:c.A512G:p.Y171C	rs200703206	0.00026	0
7	20739694	G	A	ABCB5	NM_178559:c.G938A:p.G313D	rs749304994	0.00007	0
7	20782621	T	C	ABCB5	NM_178559:c.T1811C:p.V604A	rs149662771	0.00087	0
7	33573737	C	T	BBS9	NM_014451:c.C2350T:p.R784C	rs146752751	0.0026	0
7	94041909	T	C	COL1A2	NM_000089:c.T1418C:p.I473T	rs763967575	0.0000173	0
7	94058671	T	C	COL1A2	NM_000089:c.T3883C:p.S1295P	rs757449082	0.000033	0
7	94059652	G	A	COL1A2	NM_000089:c.G4048A:p.G1350S	rs193922170	0.0001	0
7	126173926	A	G	GRM8	NM_000845:c.T1510C:p.W504R	rs752404092	0.0000509	0
7	128413726	T	C	OPN1SW	NM_001708:c.A904G:p.I302V	rs78532499	0.0018	0
7	128415610	C	T	OPN1SW	NM_001708:c.G235A:p.G79R	rs104894031	0.0003	0
7	106505752	T	C	PIK3CG	NM_001282426:c.-2255T>C,NM_001282427:c.-2255T>C	rs369958455	NA	0
7	106508377	A	G	PIK3CG	NM_001282426:c.A371G:p.Y124C	NA	NA	0
7	106508595	G	A	PIK3CG	NM_001282426.1:c.589G>A:p.A197T	rs182921583	0.0004	0
8	87641258	C	T	CNGB3	NM_019098:c.G1369A:p.A457T	rs192568942	0.0002	0
8	87679290	G	A	CNGB3	NM_019098:c.C715T:p.R239C	rs200019416	0.0002	0

도 5x로 계속

도 5h로 계속

도면5h

도 5g로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	dbSNP ID	MAF (ExAC_ALL)	대조군(N=120)
8	87588214	G	A	CNGB3	NM_019098:c.C2248T:p.P750S	rs3735971	0.0001	0
8	10480387	G	GA	RP1L1	RP1L1:NM_178857:exon2:c.325_325delinsTC	rs138816053	0.0021	0
8	10480423	C	G	RP1L1	NM_178857:c.G289C:p.E97Q	rs142083988	0.0003	0
8	10480174	C	T	RP1L1	NM_178857:c.G538A:p.A180T	rs181942944	0.0000249	0
8	10465022	T	C	RP1L1	NM_178857:c.A6586G:p.I2196V	rs200407750	0.0000083	0
8	10467335	C	G	RP1L1	NM_178857:c.G4273C:p.D1425H	rs201205913	0.0005	0
8	10470496	C	A	RP1L1	NM_178857:c.G1112T:p.G371V	rs751450666	0.0000923	0
8	10469582	T	A	RP1L1	NM_178857:c.A2026T:p.S676C	rs752248086	0.0000083	0
8	10468586	G	C	RP1L1	NM_178857:c.C3022G:p.Q1008E	rs756996764	0.0000087	0
8	10465078	A	G	RP1L1	NM_178857:c.T6530C:p.L2177S	rs777475406	0.0000083	0
8	10465286	C	T	RP1L1	NM_178857:c.G6322A:p.G2108R	rs187998469	0.0003	0
8	10468555	G	T	RP1L1	NM_178857:c.C3053A:p.P1018H	rs200191362	0.0002	0
9	137534094	C	T	COL5A1	NM_000093:c.C61T:p.P21S	rs548525119	0.0031	0
9	137582836	C	T	COL5A1	NM_000093:c.C188T:p.A63V	rs758009092	0.00000829	0
9	137710712	G	A	COL5A1	NM_000093.4:c.G4357A:p.G1453R	NA	NA	0
9	117186681	C	T	DFNB31	NM_001083885:c.G200A:p.R67H	rs200377723	0.0002	0
9	117168979	G	A	DFNB31	NM_001083885:c.C743T:p.A248V	rs141168514	0.0002	0
9	124062147	CGCAC-CGC-CCCGC-GCCCG-CGCT-GCTTTG	-	GSN	NM_000177:c.8_35del:p.P3fs	rs764841269	NA	0
9	124073053	G	A	GSN	NM_000177:c.G596A:p.R199H	rs150617780	0.00001	0
9	124074713	C	T	GSN	NM_000177:c.C763T:p.R255W	rs763444610	0.00002	0
9	2717819	G	A	KCNV2	NM_133497:c.G80A:p.R27H	rs145731729	0.0013	0
9	2717956	G	C	KCNV2	NM_133497:c.G217C:p.E73Q	rs752013234	0.0000249	0

도 5y로 계속

도 5i로 계속

도면5i

도 5h로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	dbSNP ID	MAF (ExAC_ALL)	대조군(N=120)
9	2717873	G	T	KCNV2	NM_133497:c.G134T:p.G45V	rs756190670	0.0000165	0
9	2718802	T	C	KCNV2	NM_133497:c.T1063C:p.F355L	rs75645675	0.0003	0
9	2718628	G	C	KCNV2	NM_133497:c.G889C:p.D297H	rs778605215	0.0000257	0
9	19550263	C	T	SLC24A2	NM_001193288:c.G1300A:p.A434T	rs762666179	0.000033	0
9	35699151	TTC	-	TLN1	NM_006289:c.6875_6877del:p.2292_2293del	rs751968163	0.00009138	0
9	35712840	G	A	TLN1	NM_006289:c.C3553T:p.L1185F	rs560048567	0.0002	0
9	35712935	T	A	TLN1	NM_006289:c.A3458T:p.D1153V	rs776984443	0.00003891	0
9	35733469	T	C	TLN1, CREB3	NM_006368:c.T422C:p.L141P	rs771496422	0.00001666	0
10	18828261	C	T	CACNB2	NM_000724:c.C1426T:p.R476C	rs202152674	0.0002	0
10	18827238	C	T	CACNB2	NM_000724:c.C1267T:p.R423C	rs551742573	0.000033	0
10	73464804	G	A	CDH23	NM_001171930:c.G2870A:p.R957H	rs748047907	0.00003437	0
10	73326686	A	C	CDH23	NM_001171930:c.A617C:p.N206T	rs528880720	0.0001	0
10	73461953	G	A	CDH23	NM_001171930:c.G2572A:p.V858I	rs181275139	0.0005	0
10	73498261	A	G	CDH23	NM_022124:c.A4216G:p.I1406V	rs192459984	0.0000746	0
10	73567365	T	G	CDH23	NM_001171933:c.T1681G:p.F561V	rs3802707	0.0004	0
10	73567358	C	G	CDH23	NM_001171933:c.C1674G:p.I558M	rs765672191	0.0000503	0
10	73405729	G	A	CDH23	NM_001171930:c.G1282A:p.D428N	rs188376296	0.0005	0
10	85961608	C	T	CDHR1	NM_001171971:c.C571T:p.R191C	rs151204356	0.0022	0
10	85955300	A	G	CDHR1	NM_001171971:c.A106G:p.N36D	rs200661366	0.000042	0
10	85954560	G	T	CDHR1	NM_001171971:c.G44T:p.R15L	rs74903725	0.0004	0
10	33196020	A	C	ITGB1	NM_033668:c.T2383G:p.Y795D	NA	NA	0
10	33221466	T	G	ITGB1	NM_033668:c.A130C:p.N44H	rs572604555	0.00002	0
10	26482157	A	G	MYO3A	NM_017433:c.A4462G:p.K1488E	rs34204285	0.0038	0
10	26446318	G	T	MYO3A	NM_017433:c.G2873T:p.R958L	rs746307707	0.00000824	0
10	26285489	C	T	MYO3A	NM_017433:c.C374T:p.P125L	rs756557890	0.00000828	0
10	88422157	C	T	OPN4	NM_033282:c.C1222T:p.R408C	rs199878852	0.0004	0
10	88419062	G	A	OPN4	NM_033282:c.G637A:p.V213M	rs202171086	0.00008398	0

도 5z로 계속

도 5j로 계속

도면5j

도 5i로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	dbSNP ID	MAF (ExAC_ALL)	대조군(N=120)
10	55755509	G	A	PCDH15	NM_001142765:c.C2555T:p.P852L	rs191577774	0.0002	0
10	55955553	T	G	PCDH15	NM_001142767:c.A1084C:p.S362R	rs199786639	0.0003	0
10	55582051	G	A	PCDH15	NM_001142767:c.C5315T:p.P1772L	rs139668636	0.0002	0
10	55663053	C	T	PCDH15	NM_001142765:c.G3238A:p.G1080R	rs149478475	0.0013	0
10	55721637	G	A	PCDH15	NM_001142765:c.C2671T:p.R891C	rs201816080	0.0009	0
10	31610063	C	T	ZEB1	인트로닉,프로모터	rs1040100297	NA	0
10	31610399	C	T	ZEB1	NM_001174094:c.-56C>T,NM_001128128:c.-56C>T	rs368593291	NA	0
10	31750149	A	G	ZEB1	NM_001128128:c.A191G:p.N64S	rs189276857	0.0003	0
10	31750008	A	G	ZEB1	NM_001174096.1:c.A101G:p.D20G;p.D34G;p.D17G	rs757485471	0.00002	0
10	31784716	G	A	ZEB1	NM_001174095:c.G67A:p.G23R	rs12217419	0.0009	0
10	31810176	C	T	ZEB1	NM_001174093:c.C1853T:p.S618L	NA	NA	0
10	31810437	G	C	ZEB1	NM_001174093:c.G2114C:p.G705A	NA	NA	0
10	31810667	A	G	ZEB1	NM_001174093:c.A2344G:p.I782V	NA	NA	0
10	31816146	G	A	ZEB1	NM_001174093:c.G3269A:p.G1090D	rs766825578	0.00002867	0
11	66293604	C	G	BBS1	NM_024649:c.C1121G:p.T374S	rs759275651	0.000008241	0
11	66297398	G	A	BBS1	NM_024649:c.G1448A:p.R483Q	rs779828966	0.0000488	0
11	66299498	C	T	BBS1	NM_024649:c.C1772T:p.A591V	rs144492051	0.0003	0
11	61724418	C	T	BEST1	NM_001139443:c.C404T:p.A135V	rs200277476	0.0002	0
11	61730485	T	C	BEST1	NM_001139443:c.T1679C:p.L560P	rs192543400	0.0002	0
11	61727485	C	T	BEST1	NM_001300786:c.C809T:p.A270V	rs17854138	0.0016	0
11	76901877	C	T	MYO7A	NM_000260:c.C3886T:p.R1296W	rs773004793	0.00008646	0
11	76910768	A	G	MYO7A	NM_000260:c.A4757G:p.N1586S	rs201251963	0.0004	0
11	76919548	G	A	MYO7A	NM_000260:c.G5930A:p.R1977Q	rs762420918	0.0000745	0
11	76870496	G	A	MYO7A	NM_000260:c.G1007A:p.R336H	rs45629132	0.0011	0
11	31814819	C	T	PAX6	NM_001310159:c.G1199A:p.S400N	rs775752977	0.0001	0
11	2189113	G	C	TH	NM_000360:c.C627G:p.I209M	rs202149985	0.0009	0
11	2185555	C	T	TH	NM_000360:c.G1402A:p.V468M	rs1800033	0.0001	0

도 5aa로 계속 →

도 5k로 계속

도면5k

도 5j로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	dbSNP ID	MAF (ExAC_ALL)	대조군(N=120)
12	1906663	C	T	CACNA2D4	NM_172364:c.G3034A:p.D1012N	rs746617335	0.0004	0
12	1965210	C	T	CACNA2D4	NM_172364:c.G2120A:p.R707H	rs76064926	0.0033	0
12	48380665	G	A	COL2A1	NM_033150:c.C1165T:p.P389S	rs764095772	0.000008237	0
12	48372156	T	C	COL2A1	NM_033150:c.A2714G:p.Q905R	rs776404713	0.0000084	0
12	91449706	C	T	KERA	NM_007035:c.G353A:p.S118N	rs74932826	0.0004	0
12	53185194	G	A	KRT3	NM_057088:c.C1331T:p.T444M	rs199625544	0.00007	0
12	53185194	G	A	KRT3	NM_057088:c.C1331T:p.T444M	rs199625544	0.00006612	0
12	53188074	C	G	KRT3	NM_057088:c.G687C:p.K229N	rs749273979	0.000008267	0
13	110828986	C	G	COL4A1	NM_001845:c.G2955C:p.Q985H	rs145018661	0.0005	0
13	20717025	C	T	GJA3	NM_021954:c.G403A:p.D135N	rs772143836	0.000016	0
13	114434306	G	A	GRK1	NM_002929:c.G1184A:p.R395H	rs201174276	0.0000576	0
13	114325855	C	T	GRK1	NM_002929:c.C869T:p.P290L	rs117878269	0.0005	0
14	74969440	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G5086A:p.G1696S	rs372747742	0.00007414	0
14	74969592	C	A	LTBP2	NM_000428.2:c.G4934T:p.R1645L	NA	NA	0
14	74971757	T	C	LTBP2	NM_000428:c.A4298G:p.Q1433R	rs748112057	0.00005	0
14	74971769	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G4286A:p.R1429Q	rs116914994	0.004	0
14	74972768	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G4160A:p.R1387H	rs778443565	0.0003	0
14	74976452	C	T	LTBP2	NM_000428.2:c.G3262A:p.G1088S	rs61505039	0.03352	4
14	74983562	ATCAC	-	LTBP2	NM_000428:c.2867_2871del:p.C956fs	NA	NA	0
14	74989495	G	C	LTBP2	NM_000428.2:c.C2657G:p.T886R	NA	NA	0
14	74989495	G	T	LTBP2	NM_000428:c.C2657A:p.T886K	rs201591982	0.0072	0
14	74991895	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G2462A:p.G821E	rs776897363	0.00007233	0
14	74995210	C	G	LTBP2	NM_000428:c.G2344C:p.E782Q	NA	NA	0
14	74995698	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G2115A:p.W705X	NA	NA	0
14	74999206	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G1910A:p.C637Y	NA	NA	0
14	75052819	C	T	LTBP2	NM_000428:c.G568A:p.V190I	rs558742251	0.00024	0
14	21785998	C	T	RPGRIP1	NM_020366:c.C1295T:p.S432F	rs190985984	0.0004	0

도 5ab로 계속 →

도 5l로 계속

도면51

도 5k로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	dbSNP ID	MAF (ExAC_ALL)	대조군(N=120)
14	21813310	C	T	RPGRIP1	NM_020366:c.C3571T:p.R1191W	rs188660364	0.0006	0
14	88892813	A	G	SPATA7	NM_001040428:c.A514G:p.R172G	rs766703283	0.0000248	0
15	86697675	C	T	AGBL1	NM_152336:c.C139T:p.R47W	rs150261781	0.012	0
15	86809605	G	T	AGBL1	NM_152336:c.G1530T:p.R510S	rs769037922	0.00003436	0
15	86814885	C	G	AGBL1	NM_152336:c.C1885G:p.L629V	rs147544569	0.0002	0
15	86822880	C	T	AGBL1	NM_152336:c.C1948T:p.R650C	rs148822619	0.0005	0
15	86822926	A	G	AGBL1	NM_152336:c.A1994G:p.Y665C	rs117184817	0.00595	0
15	86838537	C	T	AGBL1	NM_152336:c.C2134T:p.R712W	rs545196930	0.0001	0
15	86885283	G	C	AGBL1	NM_152336:c.-1670G>C:p.D34H	rs531168307	0.0004848	0
15	66782095	A	C	MAP2K1	NM_002755:c.A1062C:p.Q354H	rs750035241	0.00001647	0
15	72283488	G	A	MYO9A	NM_006901:c.C1678T:p.R560C	rs184218886	0.0007	0
15	72191053	T	G	MYO9A	NM_006901:c.A3791C:p.Q1264P	rs141509078	0.0005	0
15	72143643	A	T	MYO9A	NM_006901:c.T6532A:p.S2178T	rs80028569	0.0042	0
15	65916593	C	G	SLC24A1	NM_001301031:c.C175G:p.P59A	rs533092441	0.0002	0
15	65917477	T	G	SLC24A1	NM_001301031:c.T1059G:p.S353R	rs189424576	0.0000669	0
15	65942813	G	C	SLC24A1	NM_001254740:c.G307C:p.E103Q	rs150992293	0.0003	0
16	16291904	C	T	ABCC6	NM_001171:c.G1312A:p.V438M	rs542502733	0.0003	0
16	16248624	G	A	ABCC6	NM_001171:c.C4069T:p.R1357W	rs63750428	0.000056	0
16	16263662	G	T	ABCC6	NM_001171.5:c.2836C>A:p.L946I	rs61340537	0.022	0
16	16271386	T	C	ABCC6	NM_001171:c.A2513G:p.Q838R	rs753378294	0.00000824	0
16	16282828	C	T	ABCC6	NM_001171:c.G1639A:p.A547T	rs56877937	0.001	0
16	77317872	G	A	ADAMTS18	NM_199355:c.C3647T:p.S1216L	rs768828614	0.00004	0
16	77353801	T	C	ADAMTS18	NM_199355:c.A2477G:p.N826S	rs200066548	0.00018	0
16	77359810	G	C	ADAMTS18	NM_199355:c.C1985G:p.P662R	rs747420099	0.00011	0
16	77369732	C	T	ADAMTS18	NM_199355:c.G1780A:p.A594T	rs140240513	0.00265	0
16	56553689	G	A	BBS2	NM_031885:c.C86T:p.P29L	rs771211831	0.0000258	0
16	56518714	T	A	BBS2	NM_031885:c.A2125T:p.T709S	rs202054876	0.0000743	0

도 5ac로 계속

도 5m으로 계속

도면5m

도 51로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	dbSNP ID	MAF (ExAC_ALL)	대조군(N=120)
16	75513114	G	A	CHST6	NM_021615:c.C613T:p.R205W	rs750219546	0.00001743	0
16	57957231	G	C	CNGB1	NM_001286130:c.C1571G:p.P524R	rs201553871	0.0005	0
16	57993840	C	T	CNGB1	NM_001135639:c.G713A:p.G238D	rs201703193	0.0002	0
16	57965720	G	T	CNGB1	NM_001286130:c.C1417A:p.L473I	rs2303783	0.0008	0
16	88494711	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C833T:p.P278L	rs577446263	NA	0
16	88494747	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C869T:p.A290V	rs117501524	0.0035	0
16	88494824	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G946A:p.E316K	rs368772606	0.0013	0
16	88495997	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C2119T:p.R707C	rs188954563	0.0006	0
16	88496531	C	G	ZNF469	NM_001127464:c.C2653G:p.L885V	rs139653501	0.0013	0
16	88496599	C	G	ZNF469	NM_001127464:c.C2721G:p.D907E	NA	NA	0
16	88497732	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C3770T:p.A1257V	NA	NA	0
16	88497753	G	C	ZNF469	NM_001127464:c.G3791C:p.S1264T	rs183126539	0.0001	0
16	88498094	G	T	ZNF469	NM_001127464:c.G4132T:p.D1378Y	rs557997233	0.0001	0
16	88498385	C	G	ZNF469	NM_001127464:c.C4423G:p.L1475V	rs139043003	0.00005112	0
16	88499725	G	T	ZNF469	NM_001127464.2:c.G5763T:p.K1921N	NA	NA	0
16	88499792	G	A	ZNF469	NM_001127464.2:c.G5830A:p.G1944R	rs766410344	0.0011	0
16	88499906	G	C	ZNF469	NM_001127464:c.G5944C:p.G1982R	NA	NA	0
16	88501107	C	G	ZNF469	NM_001127464:c.C7145G:p.A2382G	rs1011558573	NA	0
16	88501955	C	T	ZNF469	NM_001127464.2:c.C7993C:p.P2665S	NA	NA	0
16	88502519	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C8557T:p.R2853C	rs529243785	0.0003	0
16	88502574	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G8612A:p.G2871D	rs79815243	NA	0
16	88503662	G	T	ZNF469	NM_001127464:c.G9700T:p.A3234S	rs886052418	NA	0
16	88504206	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G10244A:p.G3415E	rs140056980	0.00024	0
16	88504206	G	T	ZNF469	NM_001127464:c.G10244T:p.G3415V	rs140056980	0.00239	0
16	88504209	G	C	ZNF469	NM_001127464.2:c.G10247C:p.G3416A	NA	NA	0
16	88504595	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G10633A:p.G3545R	rs183149417	0.0002	0
17	6330227	T	C	AIPL1	NM_001033054:c.A427G:p.I143V	rs772911646	0.0002	0

도 5ad로 계속

도 5n으로 계속

도면5n

도 5m으로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	dbSNP ID	MAF (ExAC_ALL)	대조군(N=120)
17	40998057	G	C	AOC2	NM_001158:c.G1414C:p.V472L	rs762484137	0.00000835	0
17	40997924	G	T	AOC2	NM_001158:c.G1281T:p.E427D	rs34351794	0.0009	0
17	58235439	C	A	CA4	NM_000717:c.C531A:p.N177K	rs185942554	0.0006	0
17	7918057	C	T	GUCY2D	NM_000180:c.C2551T:p.R851W	rs571236000	0.00001658	0
17	7917309	C	T	GUCY2D	NM_000180:c.C2375T:p.P792L	rs763774686	0.00000826	0
17	38977344	G	A	KRT10	NM_000421:c.C653T:p.A218V	rs200239146	0.0002	0
17	38978827	C	G	KRT10	NM_000421:c.G11C:p.R4P	rs142158041	0.0001	0
17	39019462	A	C	KRT12	NM_000223:c.T1229G:p.V410G	rs202225978	0.0006	0
17	39022446	A	G	KRT12	NM_000223:c.T611C:p.I204T	rs149066278	0.0000248	0
17	39022966	C	T	KRT12	NM_000223.3:c.473G>A:p.R158Q	rs143115820	0.00002	0
17	39658737	C	T	KRT13	NM_002274:c.G1133A:p.R378H	rs200309164	0.0001	0
17	39673185	C	T	KRT15	NM_002275.3:c.G613A:p.V205I	rs138271368	0.0002	0
17	39673366	C	G	KRT15	NM_002275:c.G550C:p.A184P	rs78272919	0.0013	0
17	39767909	G	A	KRT16	NM_005557:c.C596T:p.A199V	rs144984779	0.0015	0
17	39768682	CAT	-	KRT16	NM_005557:c.257_259del:p.86_87del	rs747509874	0.00008072	0
17	39092747	C	T	KRT23	NM_015515:c.G109A:p.G37S	rs759379498	0.00001844	0
17	38857493	G	A	KRT24	NM_019016:c.C754T:p.R252W	rs1010075674	NA	0
17	38857501	T	C	KRT24	NM_019016:c.A746G:p.N249S	rs775712665	0.00001648	0
17	38859498	G	A	KRT24	NM_019016:c.C448T:p.R150C	rs146935622	0.00004118	0
17	38954587	C	T	KRT28	NM_181535:c.G590A:p.R197Q	rs150367693	0.0000247	0
17	39506964	C	T	KRT33A	NM_004138:c.G56A:p.R19Q	rs761281484	0.00003393	0
17	39504835	C	A	KRT33A	NM_004138:c.G488T:p.R163L	rs747309936	0.00002471	0
17	39521751	C	G	KRT33B	NM_002279:c.G643C:p.A215P	rs143499346	0.0027	0
17	39637187	C	A	KRT35	NM_002280:c.G163T:p.G55C	rs775003917	0.0000249	0
17	39636961	C	T	KRT35	NM_002280:c.G389A:p.R130H	rs185963879	0.0016	0
17	39723767	C	T	KRT9	NM_000226:c.G1630A:p.G544R	rs576161993	0.0000893	0
17	39725708	T	A	KRT9	NM_000226:c.A1014T:p.R338S	rs753715101	0.0000249	0

도 5ae로 계속

도 5o로 계속

도면5o

도 5n으로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	dbSNP ID	MAF (ExAC_ALL)	대조군(N=120)
17	39723926	C	T	KRT9	NM_000226:c.G1471A:p.G491R	rs780378178	0.0000109	0
17	39727808	C	T	KRT9	NM_000226:c.G437A:p.G146D	rs115534630	0.0003	0
17	5463094	G	A	NLRP1	NM_001033053:c.C922T:p.R308X	rs758319723	0.000008236	0
17	6374652	G	GGCA	PITPNM3	NM_001165966:c.1345_1345delinsTGCC:PITPNM3	rs762530328	0.0000231	0
17	6387597	A	T	PITPNM3	NM_001165966:c.T182A:p.V61D	rs781094420	0.00000824	0
17	26875038	C	T	UNC119	NM_005148:c.G416A:p.R139H	rs201337554	0.0000582	0
17	44953783	G	A	WNT9B	NM_003396:c.G773A:p.R258H	rs149931425	0.0008	0
18	53253385	AGCAG-CAGC	-	TCF4	NM_001243230.1	NA	NA	0
18	53253385	AGCAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAG-CAGC	-	TCF4	NM_001243230.1:c.67-840_67-802del39	rs746872826	NA	1
18	53253385	AG-CAGC	-	TCF4	NM_001243230.1	NA	NA	0
18	53253384	-	AGC	TCF4	NM_001243230.1	NA	NA	0
18	53253384	-	AG-CAGC	TCF4	NM_001243230.1	NA	NA	0
18	53255759	C	A	TCF4	NM_001243230:c.G8T:p.R3L	NA	NA	0

도 5af로 계속

도 5p로 계속

도면5p

도 5o로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	dbSNP ID	MAF (ExAC_ALL)	대조군(N=120)
19	46141853	A	G	EML2	NM_012155:c.T89C:p.V30A	rs200737643	0.0000165	0
19	46119772	C	G	EML2	NM_012155:c.G1456C:p.V486L	rs199584109	0.0004	0
19	46032616	C	T	OPA3	NM_001017989:c.G241A:p.A81T	rs200304633	0.0000252	0
19	49387248	G	A	TULP2	NM_003323:c.C1117T:p.R373W	rs17847558	0.0000659	0
19	49391323	G	A	TULP2	NM_003323:c.C832T:p.R278W	rs17847566	0.0011	0
19	49391422	C	T	TULP2	NM_003323:c.G733A:p.E245K	rs2270945	0.0001	0
20	18022342	G	A	OVOL2	NM_021220:c.C347T:p.S116L	rs544006977	0.00009128	0
20	3209539	C	T	SLC4A11	NM_032034:c.G2185A:p.V729M	rs200687374	0.00007489	0
20	3208981	A	G	SLC4A11	NM_032034:c.T2530C:p.C844R	NA	NA	0
20	3210344	C	A	SLC4A11	NM_032034:c.G1616T:p.G539V	rs763965682	0.00003315	0
20	3215472	C	T	SLC4A11	NM_032034:c.G205A:p.D69N	rs748184113	0.00001651	0
20	3214944	T	C	SLC4A11	NM_032034.3:c.A356G:p.N119S	rs766291568	NA	0
20	3219942	G	T	SLC4A11	상류	NA	NA	0
20	25056940	G	A	VSX1	NM_014588:c.C1055T:p.T352M	rs200952122	0.0002	0
20	25059376	A	G	VSX1	NM_199425.2:c.T716C:p.L239P	NA	NA	0
20	25062684	G	C	VSX1	NM_001256271:c.C49G:p.L17V	rs532393597	0.0008	0
20	25056973	G	A	VSX1	NM_014588:c.C1022T:p.P341L	NA	NA	0
20	25059419	C	T	VSX1	NM_199425:c.G673A:p.V225M	rs199870772	0.0002	0
20	25060123	T	C	VSX1	NM_001256271.1:c.452A>G:p.N151S	rs201716527	0.0001353	0
21	46930131	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G4180A:p.V1394M	rs371989063	0.00004569	0
21	46888159	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G650A:p.R217H	rs771318359	0.0000346	0
21	46888653	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G1144A:p.G382R	rs373735265	0.0008	0
21	46888345	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G836A:p.R279Q	rs375588763	0.0000332	0
21	46876213	G	A	COL18A1	NM_130444:c.G769A:p.V257I	rs542947545	0.0007	0
21	46925854	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G3721A:p.V1241M	rs546772009	0.0004	0
21	46875509	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G65A:p.R22Q	rs751529142	0.00000836	0
21	46929337	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G3848A:p.R1283Q	rs752092795	0.0002	0

도 5ag로 계속

도 5q로 계속

도면5q

도 5p로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	dbSNP ID	MAF (ExAC_ALL)	대조군(N=120)
21	46897817	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G1699A:p.G567R	rs755070737	0.0002	0
21	46924390	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G3328A:p.G1110S	rs771054336	0.0000656	0
21	46931051	G	C	COL18A1	NM_030582:c.G4251C:p.E1417D	rs775914045	0.0001	0
21	46924402	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G3340A:p.G1114S	rs775944368	0.0002	0
21	46929509	G	T	COL18A1	NM_030582:c.G4020T:p.Q1340H	rs778307158	0	0
21	47417627	C	T	COL6A1	NM_001848:c.C1475T:p.A492V	rs117340427	0.0018	0
21	47419113	G	A	COL6A1	NM_001848:c.G1721A:p.R574Q	rs201227573	0.0002	0
21	47541500	C	A	COL6A2	NM_001849:c.C1489A:p.P497T	rs75581470	0.0004	0
21	47552204	G	A	COL6A2	NM_001849:c.G2798A:p.R933H	rs374384263	0.0002	0
21	47544599	G	A	COL6A2	NM_001849:c.G1706A:p.R569Q	rs147158850	0.0007	0
21	47542841	A	G	COL6A2	NM_001849:c.A1661G:p.K554R	rs754196388	0.0001	0
21	47551909	G	A	COL6A2	NM_001849:c.G2503A:p.V835I	rs117668143	0.0023	0
21	47552333	T	C	COL6A2	NM_001849:c.T2927C:p.L976S	rs200200671	0.0002	0
21	47543963	G	A	COL6A2	NM_001849:c.G2234A:p.R745Q	rs768280699	0.0000581	0
X	69497323	C	T	ARR3	NM_004312:c.C553T:p.R185C	rs760814870	0.00007396	0
X	49079494	G	C	CACNA1F	NM_001256789:c.C1979G:p.S660C	rs143938580	0.0022	0
X	108718478	G	A	GUCY2F	NM_001522:c.C688T:p.R230W	rs33973457	0.0098	0
X	41333284	G	T	NYX	NM_022567:c.G578T:p.R193L	rs771468489	0	0
X	41333904	G	A	NYX	NM_022567:c.G1198A:p.G400S	rs189924262	0.0033	0
X	38145523	C	T	RPGR	NM_001034853:c.G2729A:p.G910E	rs749762268	0.0006	0

도 5ah로 계속

도면5r

도 5a로부터

MAF(대조군)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)
0.0083333	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	4	0.0266667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	3	0.0200000
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333

도 5s로 계속

도면5s

도 5r로부터 계속

MAF(대조군)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)
0.0000000	3	0.0200000
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	4	0.0266667
0.0000000	1	0.0066667
0.0166667	3	0.0200000
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	3	0.0200000
0.0083333	6	0.0400000
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667

도 5b로부터 계속

도 5t로 계속

도면5t

도 5s로부터 계속

MAF(대조군)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	3	0.0200000
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	5	0.0333333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	3	0.0200000
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	3	0.0200000
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667

도 5c로부터 계속

도 5u로 계속

도면5u

도 5t로부터 계속

MAF(대조군)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	3	0.0200000
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667

도 5d로부터 계속

도 5v로 계속

도면5v

도 5u로부터 계속

MAF(대조군)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	9	0.0600000
0.0000000	4	0.0266667
0.0000000	4	0.0266667

도 5e로부터 계속

도 5w로 계속

도면5w

도 5v로부터 계속

MAF(대조군)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	3	0.0200000
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	3	0.0200000
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	3	0.0200000
0.0000000	1	0.0066667

도 5f로부터 계속

도 5x로 계속

도면5x

도 5w로부터 계속

MAF(대조군)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	3	0.0200000
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	5	0.0333333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	5	0.0333333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	3	0.0200000
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667

도 5g로부터 계속

도 5y로 계속

도면5y

도 5x로부터 계속

MAF(대조군)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	6	0.0400000
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	4	0.0266667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667

도 5h로부터 계속

도 5z로 계속

도면5z

도 5y로부터 계속

도 5i로부터 계속

MAF(대조군)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	5	0.0333333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667

도 5aa로 계속

도면5aa

도 5z로부터 계속

MAF(대조군)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	5	0.0333333
0.0000000	1	0.0066667

도 5j로부터 계속

도 5ab로 계속

도면5ab

도 5aa로부터 계속

MAF(대조군)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	7	0.0466667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	7	0.0466667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	8	0.0533333
0.0000000	1	0.0066667
0.0333333	32	0.2133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	3	0.0200000
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333

도 5k로부터 계속

도 5ac로 계속

도면5ac

도 5ab로부터 계속

MAF(대조군)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	5	0.0333333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	4	0.0266667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	3	0.0200000
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	3	0.0200000
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333

도 5l로부터 계속

도 5ad로 계속

도면5ad

도 5ac로부터 계속

MAF(대조군)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	3	0.0200000
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	5	0.0333333
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	6	0.0400000
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	3	0.0200000
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	4	0.0266667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667

도 5m으로부터 계속

도 5ae로 계속

도면5ae

도 5n으로부터 계속

도 5ad로부터 계속

MAF(대조군)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	4	0.0266667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	4	0.0266667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	5	0.0333333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667

도 5af로 계속

도면5af

도 5ae로부터 계속

MAF(대조군)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	3	0.0200000
0.0083333	4	0.0266667

도 5o로부터 계속

0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667

도 5ag로 계속

도면5ag

도 5af로부터 계속

도 5p로부터 계속

MAF(대조군)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	3	0.0200000
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	3	0.0200000
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667

도 5ah로 계속

도면5ah

도 5ag로부터 계속

도 5q로부터 계속

MAF(대조군)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	7	0.0466667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	3	0.0200000
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	1	0.0066667
0.0000000	2	0.0133333
0.0000000	3	0.0200000

도면6a

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
1	94461717	C	A	ABCA4	NM_000350:c.G6764T:p.S2255I	rs6666652	0.0802	C,EA,AA,SA
1	94564483	C	T	ABCA4	NM_000350:c.G635A:p.R212H	rs6657239	0.0407	C,EA,H,AA
1	94512565	C	A	ABCA4	NM_000350:c.G2828T:p.R943L	rs1801581	0.0000165	C,H
1	94473846	G	A	ABCA4	NM_000350:c.C5843T:p.P1948L	rs56142141	0.0306	C,H
1	94512565	C	T	ABCA4	NM_000350:c.G2828A:p.R943Q	rs1801581	0.0307	C,H
1	11249789	G	C	ANGPTL7	NM_021146:c.G153C:p.E51D	rs28990992	0.0245	C,EA
1	197074168	G	A	ASPM	NM_018136:c.C4213T:p.R1405C	rs139367209	0.0055	C,SA
1	36564818	C	T	COL8A2	NM_001294347:c.G269A:p.R90Q	rs75864656	0.0505	C,EA,H,AA,SA
1	36563777	G	A	COL8A2	NM_001294347:c.C1310T:p.T437M	rs117860804	0.0186	C,EA,H,SA
1	110151395	G	T	GNAT2	NM_005272:c.C319A:p.L107I	rs3738766	0.0501	C,SA
1	185958737	A	G	HMCN1	NM_031935:c.A3166G:p.T1056A	rs7539719	0.0638	C,EA,AA,SA
1	186099134	T	C	HMCN1	NM_031935:c.T12941C:p.V4314A	rs79183244	0.0077	EA,AA
1	183191324	C	A	LAMC2	NM_005562:c.C741A:p.D247E	rs2296306	0.0559	C,H,SA
1	102312412	G	A	OLFM3	NM_001288821:c.C118T:p.P40S	rs41287302	0.0222	C,H
1	12010469	G	T	PLOD1	NM_000302:c.G358T:p.A120S	rs2273285	0.0919	C,EA,H,AA,SA
1	156146640	G	A	SEMA4A	NM_001193302:c.G1742A:p.R581Q	rs41265017	0.0354	C,AA
1	59042388	C	G	TACSTD2	NM_002353:c.G441C:p.E147D	rs1062964	0.0479	C,H,AA,SA
1	215802242	C	T	USH2A	NM_206933:c.G15433A:p.V5145I	rs111033269	0.0031	C,EA
1	215821909	C	T	USH2A	NM_206933:c.G14543A:p.R4848Q	rs77211159	0.0122	C,EA
1	215821939	C	T	USH2A	NM_206933:c.G14513A:p.G4838E	rs41315587	0.0173	C,EA,AA,SA
1	215808022	T	C	USH2A	NM_206933:c.A15076G:p.K5026E	rs41308435	0.0134	C,EA,SA
1	215799170	T	C	USH2A	NM_206933:c.A15562G:p.S5188G	rs58257972	0.0135	C,EA,SA
1	215990479	C	T	USH2A	NM_206933:c.G9430A:p.D3144N	rs11120645	0.0265	C,H,AA
1	216011408	T	C	USH2A	NM_206933:c.A9296G:p.N3099S	rs41277194	0.0283	C,H,AA
1	216051157	C	T	USH2A	NM_206933:c.G8624A:p.R2875Q	rs12118814	0.0297	C,H,AA
1	216462662	T	A	USH2A	NM_007123:c.A1931T:p.D644V	rs1805048	0.0578	C,H,AA
1	216424275	C	G	USH2A	NM_007123:c.G2137C:p.G713R	rs696723	0.0257	C,H,AA,SA

도 6j로 계속 →

도 6b로 계속

도면6b

도 6a로부터

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
1	216051125	G	A	USH2A	NM_206933:c.C8656T:p.L2886F	rs41277200	0.052	C,H,AA,SA
1	215987222	T	C	USH2A	NM_206933:c.A9595G:p.N3199D	rs4129843	0.0553	C,SA
1	216011361	T	C	USH2A	NM_206933:c.A9343G:p.T3115A	rs56032526	0.0487	C,SA
2	215882749	G	T	ABCA12	NM_015657:c.C811A:p.P271T	rs148979792	0.0068	C,AA
2	73679956	C	T	ALMS1	NM_015120:c.C6299T:p.S2100L	rs28730854	0.0259	C,H,AA
2	73679866	T	C	ALMS1	NM_015120:c.T6209C:p.I2070T	rs10496192	0.1432	C,H,AA,SA
2	73678616	G	T	ALMS1	NM_015120:c.G4959T:p.K1653N	rs28730853	0.0272	EA,H
2	73679440	G	A	ALMS1	NM_015120:c.G5783A:p.R1928Q	rs17009061	0.0269	EA,H
2	29295866	T	C	C2orf71	NM_001029883:c.A1262G:p.K421R	rs17007544	0.0658	C,H,AA
2	228029513	C	G	COL4A3	NM_000091:c.C71G:p.A24G	rs184704920	0.0002	C,AA
2	228147093	A	G	COL4A3	NM_000091:c.A2501G:p.K834R	rs56226424	0.0124	C,EA
2	228121101	G	T	COL4A3	NM_000091:c.G976T:p.D326Y	rs55703767	0.1668	C,EA,H,AA,SA
2	228163453	C	A	COL4A3	NM_000091:c.C3807A:p.D1269E	rs57611801	0.0441	C,H,AA,SA
2	227917090	T	C	COL4A4	NM_000092:c.A2899G:p.I967V	rs80243096	0.0073	C,AA
2	227946893	C	G	COL4A4	NM_000092:c.G1634C:p.G545A	rs1800516	0.0282	C,AA
2	227872887	C	T	COL4A4	NM_000092:c.G4656A:p.M1552I	rs77104306	0.004	C,AA
2	227912247	G	A	COL4A4	NM_000092:c.C3233T:p.A1078V	rs79143859	0.0038	C,AA
2	227915847	C	T	COL4A4	NM_000092:c.G2996A:p.G999E	rs13027659	0.0117	C,H
2	238244781	T	C	COL6A3	NM_057166:c.A7141G:p.M2381V	rs11690358	0.0765	C,H
2	238262021	G	A	COL6A3	NM_057166:c.C4832T:p.P1611L	rs36117715	0.0455	C,H,AA
2	208988958	T	C	CRYGD	NM_006891:c.A130G:p.M44V	rs140206746	0.0082	C,H,SA
2	62069482	G	A	FAM161A	NM_001201543:c.C197T:p.T66I	rs145199539	0.0071	C,H
2	217498296	T	TGCTG-CCGCC	IGFBP2	IGFBP2:NM_000597:exon1:c.50_50delinsTGCTGCCGCC	rs771452702	0	C,H,AA
2	217498311	T	C	IGFBP2	NM_000597:c.T65C:p.L22P	rs777294615	0	C,H,AA
2	113890284	G	A	IL1RN	NM_173842:c.G370A:p.A124T	rs45507693	0.003	C,EA
2	135744007	T	C	MAP3K19	NM_001018044:c.A2096G:p.E699G	rs3905317	0.0417	C,EA

도 6k로 계속 →

도 6c로 계속

도면6c

도 6b로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
2	135744356	G	A	MAP3K19	NM_001018044:c.C1747T:p.R583C	rs56211316	0.0033	EA,H
2	135744416	C	G	MAP3K19	NM_001018044:c.G1687C:p.E563Q	rs1112542	0.0536	C,EA
2	171371469	G	A	MYO3B	NM_001083615:c.G3328A:p.V1110I	rs34546065	0.0183	C,EA,AA,SA
2	171375968	C	T	MYO3B	NM_001083615:c.C3412T:p.R1138C	rs56052422	0.0147	C,EA,AA,SA
2	209204243	G	A	PIKFYVE	NM_015040:c.G4774A:p.G1592R	rs148994064	0.0034	EA,H
2	1651959	C	T	PXDN	NM_012293:c.G3593A:p.R1198Q	rs6723697	0.0037	C,AA
2	1647242	C	A	PXDN	NM_012293:c.G3850T:p.V1284L	rs147066927	0.0118	C,SA
2	234255548	T	C	SAG	NM_000541:c.T1208C:p.V403A	rs1046976	0.1121	C,EA,H,AA
3	63898360	G	GGCAG-CA	ATXN7	NM_001177387:c.86_86delinsGGCAGCA:ATXN7	rs576518931	0.1071	C,EA,H,AA,SA
3	63898390	A	C	ATXN7	NM_001177387:c.A116C:p.Q39P	rs868854400	NA	EA,H,AA
3	130285929	C	T	COL6A6	NM_001102608:c.C1666T:p.P556S	rs59021909	0.0489	C,EA,H,AA,SA
3	196771513	G	A	DLG1	NM_001204388:c.C2348T:p.P783L	rs34492126	0.0435	C,AA
3	100948418	G	A	IMPG2	NM_016247:c.C3439T:p.P1147S	rs111784356	0.0061	C,H,AA
3	49162583	C	T	LAMB2	NM_002292:c.G2740A:p.G914R	rs35713889	0.0333	C,H
3	195477786	C	T	MUC4	NM_138297:c.G2984A:p.G995E	rs6806805	0.096	C,H,AA
3	195517909	G	A	MUC4	NM_018406:c.C542T:p.T181I	rs729593	0.0238	C,H,AA,SA
3	123419117	TTC	-	MYLK	NM_053026:c.2989_2991delp.997_997del	rs372794395	0.0684	C,EA,AA
3	123419782	G	A	MYLK	NM_053026:c.C2326T:p.R776C	rs3732485	0.0274	C,EA,H,AA
3	123453061	A	G	MYLK	NM_053025:c.T782C:p.V261A	rs3796164	0.1132	C,EA,H,AA,SA
3	123419062	T	C	MYLK	NM_053026:c.A3046G:p.T1016A	rs75370906	0.0186	C,H,AA
3	123451932	G	A	MYLK	NM_053025:c.C1327T:p.P443S	rs35156360	0.0152	C,SA
3	123512627	G	T	MYLK	NM_053025:c.C62A:p.P21H	rs28497577	0.1263	C,EA,H,AA,SA
3	132403418	C	T	NPHP3	NM_153240:c.G3550A:p.A1184T	rs34391943	0.0086	C,SA
3	193336676	C	T	OPA1	NM_130831:c.C467T:p.A156V	rs34307082	0.0216	C,AA
3	16419309	C	T	RFTN1	NM_015150:c.G742A:p.E248K	rs34276015	0.0513	C,H,SA
4	76811175	G	T	PPEF2	NM_006239:c.C352A:p.R118S	rs28436183	0.128	C,EA,AA

도 61로 계속 →

도 6d로 계속

도면6d

도 6c로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
4	76811175	G	A	PPEF2	NM_006239:c.C352T:p.R118C	rs28436183	0.01018	C,EA,AA
4	76788564	C	T	PPEF2	NM_006239:c.G1658A:p.R553K	rs34155925	0.0387	C,H,AA
4	76788499	T	A	PPEF2	NM_006239:c.A1723T:p.S575C	rs17000961	0.0387	C,H,AA
4	121719544	A	T	PRDM5	NM_001300823:c.T973A:p.S325T	rs140634372	0.022	C,AA
4	121739667	T	A	PRDM5	NM_001300823:c.A491T:p.K164I	rs146268537	0.0104	C,H
4	16020080	T	G	PROM1	NM_001145851:c.A841C:p.S281R	rs182096110	0.0026	EA,AA
5	178563002	C	T	ADAMTS2	NM_014244:c.G1993A:p.G665R	rs35372714	0.0078	C,EA
5	89979518	C	T	ADGRV1	NM_032119:c.C5780T:p.T1927M	rs17544552	0.074	C,EA,H,AA
5	90445854	A	T	ADGRV1	NM_032119:c.A18440T:p.Y6147F	rs866329006	NA	C,EA,H,AA,SA
5	140953563	T	TGGAG-GA	DIAPH1	NM_001079812:c.1827_1827delinsTCCTCCA:DIAPH1	rs761444075	0.0056	C,EA,H,SA
5	178409927	G	A	GRM6	NM_000843:c.C2420T:p.A807V	rs17078874	0.0716	C,H,AA
5	121412890	C	G	LOX	NM_001178102:c.G253C	rs2288393	NA	C,EA,H,AA
5	121413208	C	T	LOX	NM_002317:c.G473A:p.R158Q	rs1800449	0.1728	C,EA,H,AA
5	149247721	C	T	PDE6A	NM_000440:c.G2136A:p.M712I	rs574549728	0.00004942	C,H
5	33963870	C	T	SLC45A2	NM_001012509:c.G814A:p.E272K	rs26722	0.107	C,H,AA,SA
6	31583312	G	A	AIF1	NM_001623:c.G40A:p.G14R	rs2736182	0.0554	C,EA,H,AA,SA
6	66204970	C	T	EYS	NM_198283:c.G334A:p.V112I	rs112609906	0.0086	C,EA,SA
6	64431505	C	T	EYS	NM_001142800:c.G8422A:p.A2808T	rs111991705	0.0098	EA,AA,SA
6	111983038	G	C	FYN	NM_153047:c.C1509G:p.D503E	rs28763975	0.0091	C,SA
6	76640803	G	A	IMPG1	NM_001282368:c.C1876T:p.R626W	rs10943299	0.1217	C,EA,AA
6	72984123	C	T	RIMS1	NM_014989:c.C3470T:p.P1157L	rs41265501	0.0214	C,AA
7	20687604	A	G	ABCB5	NM_001163941:c.A1109G:p.D370G	rs61732039	0.1118	C,EA,H,AA
7	20685484	C	A	ABCB5	NM_001163941:c.C784A:p.Q262K	rs2074000	0.0831	C,EA,H,SA
7	20683170	T	C	ABCB5	NM_001163941:c.T593C:p.V198A	rs150545949	0.0101	C,H
7	20725325	A	T	ABCB5	NM_178559:c.A541T:p.K181X	rs76179099	0.0023	C,H
7	20767981	T	C	ABCB5	NM_178559:c.T1435C:p.F479L	rs117749018	0.0095	C,AA

도 6m으로 계속 →

도 6e로 계속

도면6e

도 6d로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
7	20768077	A	T	ABCB5	NM_178559:c.A1531T:p.I511L	rs117497357	0.0326	C,H
7	20793113	A	G	ABCB5	NM_178559:c.A2225G:p.D742G	rs58795451	0.0107	C,H,AA
7	93540153	G	C	GNGT1	NM_021955:c.G148C:p.E50Q	rs17243826	0.0214	C,H,AA,SA
7	93540153	G	A	GNGT1	NM_021955:c.G148A:p.E50K	rs17243826	0.0379	C,H,AA,SA
7	81359051	C	T	HGF	NM_000601:c.G910A:p.E304K	rs5745687	0.0447	C,H
7	22771039	T	A	IL6	NM_000600:c.T486A:p.D162E	rs13306435	0.0256	C,EA,H
7	100552627	A	G	MUC3A	NM_005960:c.A3208G:p.S1070G	rs112039162	0.0446	C,EA,H,AA,SA
7	106509331	C	A	PIK3CG	NM_001282426:c.C1325A:p.S442Y	rs17847825	0.1176	C,EA,H,AA,SA
7	106509571	A	G	PIK3CG	NM_001282426:c.A1565G:p.N522S	rs61749915	0.0128	C,H
7	106522592	A	G	PIK3CG	NM_001282426:c.A2569G:p.T857A	rs28763991	0.0324	C,EA,H,AA,SA
8	10467647	G	C	RP1L1	NM_178857:c.C3961G:p.Q1321E	rs200373757	0.0316	C,AA,SA
8	10466089	G	C	RP1L1	NM_178857:c.C5519G:p.A1840G	rs77968698	0.0349	C,AA,SA
8	10465990	T	C	RP1L1	NM_178857:c.A5618G:p.D1873G	rs200622636	0.00000918	C,EA
8	10465012	G	A	RP1L1	NM_178857:c.C6596T:p.P2199L	rs75797924	0.0584	C,EA,AA,SA
8	10466161	C	T	RP1L1	NM_178857:c.G5447A:p.G1816D	rs79019225	0.0351	C,EA,AA,SA
8	10480377	G	C	RP1L1	NM_178857:c.C335G:p.T112S	rs6601495	0.0565	C,H
8	10464604	T	C	RP1L1	NM_178857:c.A7004G:p.H2335R	rs117007660	0.0308	C,H,AA
9	101778272	A	C	COL15A1	NM_001855:c.A1518C:p.E506D	rs35250850	0.073	C,AA,SA
9	137726950	C	T	COL5A1	NM_000093:c.C5270T:p.T1757M	rs2229817	0.0121	C,EA
9	137593099	G	A	COL5A1	NM_000093:c.G574A:p.D192N	rs138579182	0.0169	C,H
9	140637837	G	T	EHMT1	NM_001145527:c.G838T:p.V280F	rs761131393	0.0026	C,EA,H,AA,SA
9	124048461	T	C	GSN	NM_001258029:c.T40C:p.W14R	rs12343736	0.0555	C,EA,H,AA
9	124065224	G	A	GSN	NM_000177:c.G385A:p.A129T	rs2230287	0.0577	C,EA,H,AA
9	124088908	C	G	GSN	NM_000177:c.C1688G:p.T563S	rs77681311	0.0342	C,H
9	124089692	C	T	GSN	NM_000177:c.C1847T:p.T616M	rs76463933	0.0479	C,H,AA
9	19619683	G	A	SLC24A2	NM_001193288:c.C977T:p.P326L	rs199744137	0.000099	C,EA
9	19785979	G	A	SLC24A2	NM_001193288:c.C886T:p.R296C	rs79471093	0.0008	C,EA

도 6n으로 계속

도 6f로 계속

도면6f

도 6e로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
10	73571765	T	C	CDH23	NM_001171933:c.T2653C:p.F885L	rs45583140	0.0937	C,AA
10	73544093	C	G	CDH23	NM_022124:c.C5418G:p.D1806E	rs74145660	0.0145	C,EA
10	73558128	G	A	CDH23	NM_001171933:c.G127A:p.V43I	rs41281334	0.0496	C,EA,SA
10	54531226	C	T	MBL2	NM_000242:c.G170A:p.G57E	rs1800451	0.0366	C,SA
10	54531242	G	A	MBL2	NM_000242:c.C154T:p.R52C	rs5030737	0.0569	C,SA
10	26434455	G	T	MYO3A	NM_017433:c.G2497T:p.A833S	rs33947968	0.0645	C,H,SA
10	55780140	G	A	PCDH15	NM_001142765:c.C2350T:p.R784W	rs138010738	0.0005	C,AA
10	55892642	T	C	PCDH15	NM_001142767:c.A1799G:p.N600S	rs61731389	0.0332	C,H,AA
10	91222287	A	C	SLC16A12	NM_213606:c.T49G:p.W17G	rs3740030	0.0835	C,EA,H,AA
11	61730553	T	C	BEST1	NM_001139443:c.T1747C:p.S583P	rs17185413	0.2022	C,H,AA,SA
11	1212938	C	T	MUC5AC	공지되지 않음	rs34200684	0.0006	C,H,AA
11	1267475	T	C	MUC5B	NM_002458:c.T9365C:p.M3122T	rs58125533	0.0537	C,EA,AA,SA
12	58004070	G	A	ARHGEF25	NM_001111270:c.G71A:p.R24H	rs113892147	0.0303	C,AA
12	88472996	C	T	CEP290	NM_025114:c.G5237A:p.R1746Q	rs61941020	0.0119	C,SA
12	48368541	C	T	COL2A1	NM_033150:c.G3784A:p.V1262I	rs12721427	0.0549	C,EA,AA,SA
12	53185492	C	T	KRT3	NM_057088:c.G1297A:p.E433K	rs61929765	0.125	C,EA,H,AA
12	52867190	C	T	KRT6C	NM_173086:c.G332A:p.G111D	rs394598	0.0524	C,EA,H,AA,SA
13	99479139	T	C	DOCK9	공지되지 않음	rs17709314	0.0999	C,H
13	99554621	G	A	DOCK9	NM_001130049:c.C1304T:p.A435V	rs62620184	0.0448	C,H,SA
13	20797025	A	T	GJB6	NM_001110221:c.T595A:p.S199T	rs111033338	0.0047	C,H
14	32561296	T	C	ARHGAP5	NM_001030055:c.T1421C:p.V474A	rs200111638	0.001	C,EA,H
14	32561313	C	T	ARHGAP5	NM_001030055:c.C1438T:p.R480X	rs201966816	0.0142	C,EA,H,AA
14	32561340	G	A	ARHGAP5	NM_001030055:c.G1465A:p.E489K	rs78337553	0.013	C,EA,H,AA,SA
14	32561316	G	T	ARHGAP5	NM_001030055:c.G1441T:p.E481X	rs200628183	0.0141	C,EA,H,AA,SA
14	32562733	A	G	ARHGAP5	NM_001030055:c.A2858G:p.N953S	rs151151743	0.0036	H,AA
14	74970041	A	G	LTBP2	NM_000428:c.T4769C:p.V1590A	rs139932140	0.0078	C,EA
14	21790040	G	T	RPGRIP1	NM_020366:c.G1639T:p.A547S	rs10151259	0.2105	C,EA,AA,SA

도 6o로 계속

도 6g로 계속

도면6g

도 6f로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
14	88904567	G	A	SPATA7	NM_001040428:c.G1505A:p.R502Q	rs10139784	0.0145	C,EA,AA
15	87099508	G	A	AGBL1	NM_152336:c.G2911A:p.G971S	rs73459659	0.0227	C,AA,SA
15	87066168	G	A	AGBL1	NM_152336:c.G2545A:p.V849M	rs144777747	0.0135	C,H,SA
15	87099481	A	G	AGBL1	NM_152336:c.A2884G:p.K962E	rs8027697	0.0032	H,AA
15	73029268	A	G	BBS4	NM_001252678:c.A898G:p.M300V	rs2277596	0.0007	C,EA
15	63988400	G	C	HERC1	NM_003922:c.C5044G:p.L1682V	rs74814914	0.0286	C,H
15	74219599	T	G	LOXL1	NM_005576:c.T475G:p.S159A	rs78803776	0.0136	C,H,AA
15	65917355	T	G	SLC24A1	NM_001301031:c.T937G:p.L313V	rs35571449	0.0522	C,EA,H
15	30026582	T	C	TJP1	NM_003257:c.A1412G:p.N471S	rs2229517	0.0092	C,AA
15	31352749	G	T	TRPM1	NM_001252020:c.C1312A:p.P438T	rs141540242	0.009	C,H
15	31362148	C	G	TRPM1	NM_001252030:c.G299C:p.G100A	rs138133192	0.0091	C,H
15	31294714	C	A	TRPM1	NM_001252020:c.G4240T:p.E1414X	rs3784589	0.0653	C,H,AA,SA
16	16276292	T	C	ABCC6	NM_001171:c.A2224G:p.I742V	rs59593133	0.018	C,AA
16	16276345	C	T	ABCC6	NM_001171:c.G2171A:p.R724K	rs58073789	0.015	C,AA
16	16302586	T	C	ABCC6	NM_001171:c.A793G:p.R265G	rs72657698	0.0598	C,EA,AA,SA
16	77468558	G	C	ADAMTS18	NM_199355:c.C35G:p.P12R	rs200952997	0.0037	C,AA
16	77328990	C	A	ADAMTS18	NM_199355:c.G2836T:p.A946S	rs12935394	0.1312	C,EA,H,AA,SA
16	77327005	G	A	ADAMTS18	NM_199355:c.C3157T:p.R1053W	rs148703569	0.0015	C,H
16	77334293	C	A	ADAMTS18	NM_199355:c.G2541T:p.M847I	rs114018664	0.003	H,AA
16	57015091	G	C	CETP	NM_001286085:c.G988C:p.A330P	rs5880	0.0508	C,H,SA
16	81185412	C	T	PKD1L2	공지되지 않음	rs34444956	0.2092	C,EA,H,AA,SA
16	88493940	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G62A:p.R21H	rs145178398	0.0118	C,AA,SA
16	88496681	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G2803A:p.E935K	rs117995699	0.0023	C,EA
16	88504853	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G10891A:p.G3631R	rs3812951	0.0199	C,EA
16	88502208	A	T	ZNF469	NM_001127464:c.A8246T:p.D2749V	rs3812954	0.0577	C,EA,H,AA
16	88495163	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G1285A:p.A429T	rs113937803	0.0261	C,EA,H,AA
16	88495367	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G1489A:p.G497R	rs28723506	0.097	C,EA,H,AA,SA

도 6p로 계속

도 6h로 계속

도면6h

도 6g로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
16	88502090	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G8128A:p.A2710T	rs3812955	0.0204	C,EA,SA
16	88496786	GGCG-GC	-	ZNF469	NM_001127464:c.2908_2913del:p.970_971del	rs775423936	0.0002	C,H
16	88497219	G	T	ZNF469	NM_001127464:c.G3257T:p.R1086L	rs568046708	0.0035	C,H,AA
16	88500137	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G6175A:p.A2059T	rs144986357	0.0008	C,H,AA
16	88500348	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G6386A:p.R2129K	rs13334190	0.0647	C,EA
16	88503039	A	C	ZNF469	NM_001127464:c.A9077C:p.E3026A	rs139565761	0.001	C,H,AA
16	88504350	C	G	ZNF469	NM_001127464:c.C10388G:p.P3463R	rs183437633	0.001	C,H,AA
16	88498076	C	A	ZNF469	NM_001127464:c.C4114A:p.P1372T	rs145158875	0.0008	C,H,AA
16	88497350	C	T	ZNF469	NM_001127464:c.C3388T:p.P1130S	rs184894059	0.0009	H,AA
16	88499910	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G5948A:p.G1983D	rs79155191	0.0052	H,AA
16	88503912	G	A	ZNF469	NM_001127464:c.G9950A:p.R3317H	rs79339739	0.0012	H,AA
17	6328964	C	A	AIPL1	NM_001033054:c.G782T:p.R261L	rs150427474	0.0038	C,H
17	47284735	T	C	GNGT2	NM_001198754:c.A50G:p.Q17R	rs35638197	0.0354	C,H,AA
17	36483847	G	C	GPR179	NM_001004334:c.C5605G:p.Q1869E	rs4399578	0.0157	C,H,AA
17	7915912	C	T	GUCY2D	NM_000180:c.C2101T:p.P701S	rs34598902	0.0516	C,EA,H,AA,SA
17	39023381	G	A	KRT12	NM_000223:c.C58T:p.R20W	rs17566772	0.0752	C,AA
17	39661366	G	C	KRT13	NM_002274:c.C437G:p.A146G	rs760134	0.0535	C,EA,H,AA
17	39661366	G	C	KRT13	NM_002274:c.C437G:p.A146G	rs760134	0.0535	C,EA,H,AA
17	39671724	T	C	KRT15	NM_002275:c.A1247G:p.K416R	rs2305556	0.1695	C,EA,H,AA
17	39767694	C	T	KRT16	NM_005557:c.G674A:p.R225Q	rs142812826	0.0002	C,AA
17	39768874	C	T	KRT16	NM_005557:c.G67A:p.G23S	rs7226192	0.0079	C,H
17	39092735	C	A	KRT23	NM_015515:c.G121T:p.A41S	rs34861030	0.02	C,EA,AA,SA
17	39502849	T	G	KRT33A	NM_004138:c.A948C:p.R316S	rs149308293	0.0011	C,EA
17	5424906	C	G	NLRP1	NM_033006:c.G3631C:p.V1211L	rs11653832	0.0486	C,EA,AA,SA
17	5437285	G	A	NLRP1	NM_033006:c.C2894T:p.T965I	rs34733791	0.0476	C,EA,AA,SA
17	5433966	T	C	NLRP1	NM_033006:c.A3265G:p.M1089V	rs35596958	0.048	C,EA,AA,SA

도 6q로 계속

도 6i로 계속

도면6i

도 6h로부터 계속

CHR	위치	REF	ALT	유전자	AA 변화 REF 유전자	DBSNP ID	MAF(EXAC_ALL)	공유된 민족성
17	5436263	C	T	NLRP1	NM_033006:c.G3085A:p.V1029M	rs2301582	0.3248	C,EA,H,AA,SA
17	5445243	G	A	NLRP1	NM_001033053:c.C2633T:p.T878M	rs11657747	0.0442	C,EA,AA,SA
17	5461671	G	C	NLRP1	NM_001033053:c.C2345G:p.T782S	rs52795654	0.0525	C,EA,AA,SA
17	5462417	C	A	NLRP1	NM_001033053.2:c.G1599T:p.Q533H	rs112191372	0.004268	C,H
17	5463279	G	C	NLRP1	NM_001033053:c.C737G:p.T246S	rs11651595	0.044	C,EA,AA,SA
17	5485367	A	T	NLRP1	NM_001033053:c.T464A:p.L155H	rs12150220	0.3749	C,EA,H,AA,SA
17	6441376	G	A	PITPNM3	NM_001165966:c.C49T:p.P17S	rs28493751	0.0842	C,EA,H,AA
18	18619444	G	A	ROCK1	NM_005406:c.C1040T:p.T347M	rs113763420	0.0004	C,AA
18	18534948	G	C	ROCK1	NM_005406:c.C3649G:p.Q1217E	rs201390233	0.0734	C,EA,H,AA,SA
18	53253385	AGCAG-CAGCAG-CAGC	-	TCF4	인트로닉	NA	NA	C,EA
19	10071347	C	T	COL5A3	NM_015719:c.G5071A:p.V1691I	rs2277969	0.2105	C,EA,H,AA,SA
19	46124517	C	T	EML2	NM_012155:c.G1070A:p.R357H	rs3816045	0.0228	C,EA,H,AA,SA
19	49398405	C	T	TULP2	NM_003323:c.G364A:p.G122S	rs34378208	0.0778	C,EA,H,AA
19	22847163	G	A	ZNF492	NM_020855:c.G692A:p.G231D	rs199946960	0.0432	C,EA
19	22846680	G	C	ZNF492	NM_020855:c.G209C:p.R70T	rs12975335	0.0301	C,EA,H,AA
20	25060096	C	T	VSX1	NM_001256271:c.G479A:p.G160D	rs74315433	0.0021	C,EA
20	25059442	C	T	VSX1	NM_199425:c.G650A:p.R217H	rs6138482	0.2063	C,EA,H,AA
21	46931109	G	A	COL18A1	NM_030582:c.G4309A:p.D1437N	rs12483377	0.1125	C,EA
21	47532456	G	A	COL6A2	NM_001849:c.G679A:p.D227N	rs35881321	0.0211	C,H,AA
21	47532276	G	A	COL6A2	NM_001849:c.G499A:p.G167S	rs115957676	0.001	EA,AA
22	31289477	G	C	OSBP2	NM_001282742:c.G650C:p.S217T	rs35988107	0.0075	C,SA
X	131216454	G	A	FRMD7	NM_001306193:c.C797T:p.S266L	rs5977625	0.0481	C,AA,SA
X	38145324	T	A	RPGR	NM_001034853:c.A2928T:p.E976D	rs775098930	NA	C,SA
X	38145451	T	C	RPGR	NM_001034853:c.A2801G:p.E934G	rs751314374	0.01	C,SA

도 6r로 계속

도면6j

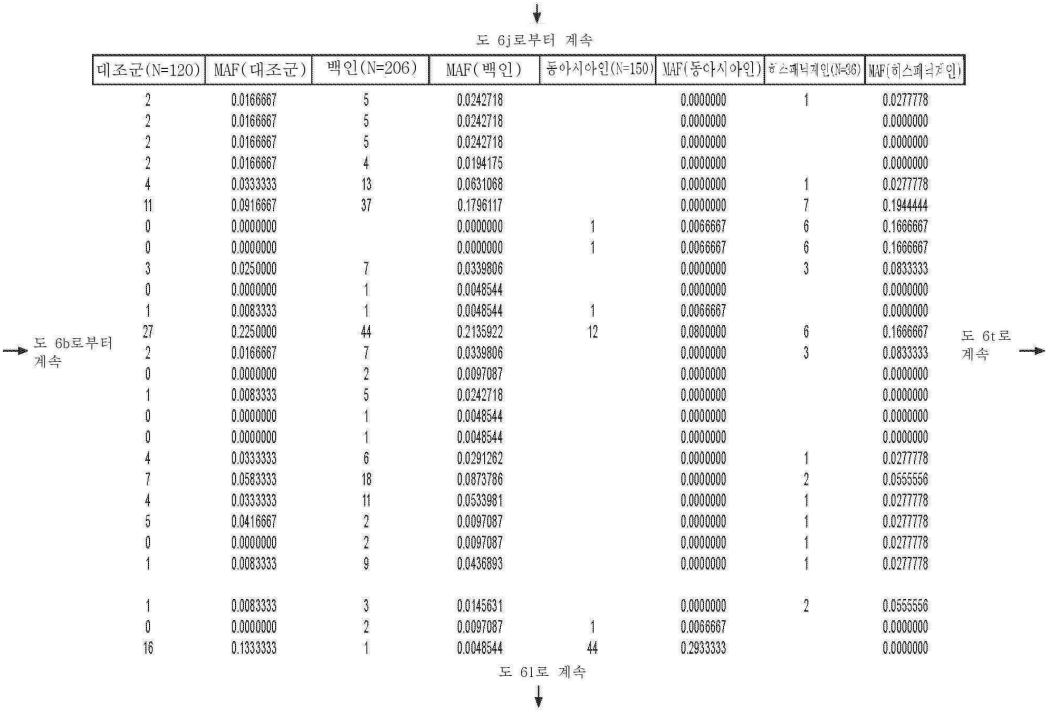
대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=36)	MAF(히스패닉계인)
5	0.0416667	12	0.0582524	1	0.0066667		0.0000000
9	0.0750000	11	0.0533981	6	0.0400000	2	0.0555556
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000	1	0.0277778
4	0.0333333	9	0.0436893		0.0000000	2	0.0555556
2	0.0166667	6	0.0291262		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	1	0.0048544	3	0.0200000		0.0000000
0	0.0000000	2	0.0097087		0.0000000		0.0000000
2	0.0166667		0.0000000	9	0.0600000	4	0.1111111
8	0.0666667	1	0.0048544	20	0.1333333	1	0.0277778
2	0.0166667	5	0.0242718		0.0000000		0.0000000
3	0.0250000	10	0.0485437	1	0.0066667		0.0000000
0	0.0000000		0.0000000	1	0.0066667		0.0000000
3	0.0250000	7	0.0339806		0.0000000	5	0.1388889
4	0.0333333	9	0.0436893		0.0000000	1	0.0277778
7	0.0583333	23	0.1116505	9	0.0600000	1	0.0277778
8	0.0666667	11	0.0533981		0.0000000		0.0000000
3	0.0250000	6	0.0291262		0.0000000	1	0.0277778
1	0.0083333	3	0.0145631	1	0.0066667		0.0000000
2	0.0166667	1	0.0048544	1	0.0066667		0.0000000
2	0.0166667	1	0.0048544	1	0.0066667		0.0000000
2	0.0166667	1	0.0048544	1	0.0066667		0.0000000
2	0.0166667	1	0.0048544	1	0.0066667		0.0000000
0	0.0000000	8	0.0388350		0.0000000	2	0.0555556
0	0.0000000	8	0.0388350		0.0000000	3	0.0833333
0	0.0000000	7	0.0339806		0.0000000	1	0.0277778
8	0.0666667	16	0.0776699		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	4	0.0194175		0.0000000	2	0.0555556

도 6a로부터

도 6s로 계속

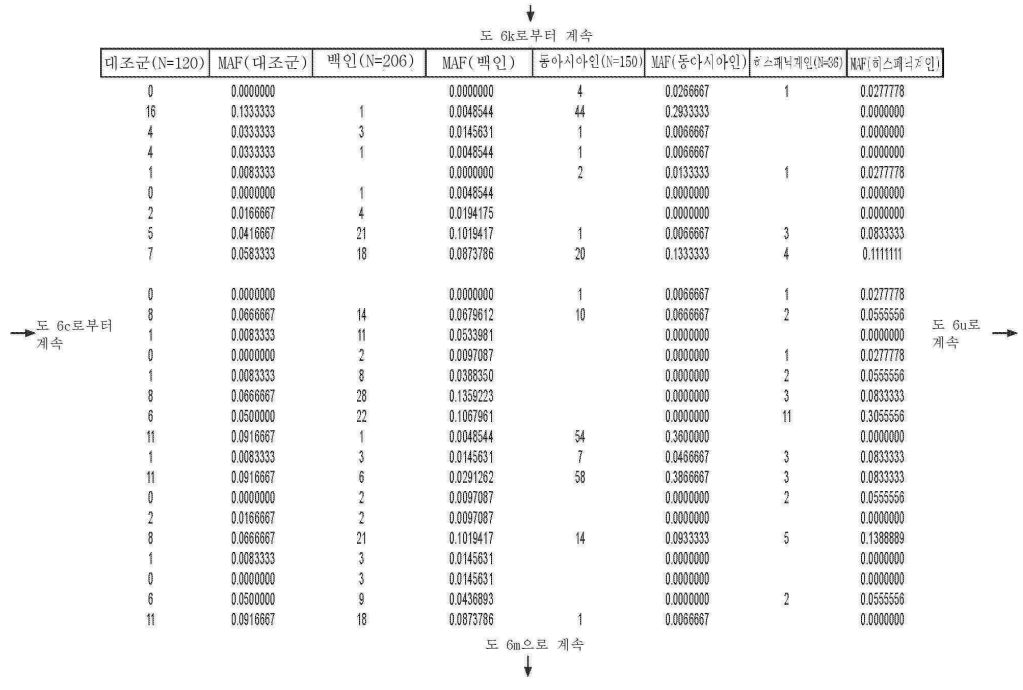
도 6k로 계속

도면6k



대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
2	0.0166667	5	0.0242718		0.0000000	1	0.0277778
2	0.0166667	5	0.0242718		0.0000000		0.0000000
2	0.0166667	5	0.0242718		0.0000000		0.0000000
2	0.0166667	4	0.0194175		0.0000000		0.0000000
4	0.0333333	13	0.0631068		0.0000000	1	0.0277778
11	0.0916667	37	0.1796117		0.0000000	7	0.1944444
0	0.0000000		0.0000000	1	0.0066667	6	0.1666667
0	0.0000000		0.0000000	1	0.0066667	6	0.1666667
3	0.0250000	7	0.0339806		0.0000000	3	0.0833333
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000		0.0000000
1	0.0083333	1	0.0048544	1	0.0066667		0.0000000
27	0.2250000	44	0.2135922	12	0.0800000	6	0.1666667
2	0.0166667	7	0.0339806		0.0000000	3	0.0833333
0	0.0000000	2	0.0097087		0.0000000		0.0000000
1	0.0083333	5	0.0242718		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000		0.0000000
4	0.0333333	6	0.0291262		0.0000000	1	0.0277778
7	0.0583333	18	0.0873786		0.0000000	2	0.0555556
4	0.0333333	11	0.0533981		0.0000000	1	0.0277778
5	0.0416667	2	0.0097087		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	2	0.0097087		0.0000000	1	0.0277778
1	0.0083333	9	0.0436893		0.0000000	1	0.0277778
1	0.0083333	3	0.0145631		0.0000000	2	0.0555556
0	0.0000000	2	0.0097087	1	0.0066667		0.0000000
16	0.1333333	1	0.0048544	44	0.2933333		0.0000000

도면61



대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000		0.0000000	4	0.0266667	1	0.0277778
16	0.1333333	1	0.0048544	44	0.2933333		0.0000000
4	0.0333333	3	0.0145631	1	0.0066667		0.0000000
4	0.0333333	1	0.0048544	1	0.0066667		0.0000000
1	0.0083333		0.0000000	2	0.0133333	1	0.0277778
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000		0.0000000
2	0.0166667	4	0.0194175		0.0000000		0.0000000
5	0.0416667	21	0.1019417	1	0.0066667	3	0.0833333
7	0.0583333	18	0.0873786	20	0.1333333	4	0.1111111
0	0.0000000		0.0000000	1	0.0066667	1	0.0277778
8	0.0666667	14	0.0679612	10	0.0666667	2	0.0555556
1	0.0083333	11	0.0533981		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	2	0.0097087		0.0000000	1	0.0277778
1	0.0083333	8	0.0388350		0.0000000	2	0.0555556
8	0.0666667	28	0.1359223		0.0000000	3	0.0833333
6	0.0500000	22	0.1067961		0.0000000	11	0.3055556
11	0.0916667	1	0.0048544	54	0.3600000		0.0000000
1	0.0083333	3	0.0145631	7	0.0466667	3	0.0833333
11	0.0916667	6	0.0291262	58	0.3866667	3	0.0833333
0	0.0000000	2	0.0097087		0.0000000	2	0.0555556
2	0.0166667	2	0.0097087		0.0000000		0.0000000
8	0.0666667	21	0.1019417	14	0.0933333	5	0.1388889
1	0.0083333	3	0.0145631		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	3	0.0145631		0.0000000		0.0000000
6	0.0500000	9	0.0436893		0.0000000	2	0.0555556
11	0.0916667	18	0.0873786	1	0.0066667		0.0000000

도면6m

도 61로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000	1	0.0048544	1	0.0066667		0.0000000
0	0.0000000	2	0.0097087		0.0000000	2	0.0555556
0	0.0000000	2	0.0097087		0.0000000	2	0.0555556
2	0.0166667	1	0.0048544		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	3	0.0145631		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000		0.0000000	4	0.0266667		0.0000000
0	0.0000000	2	0.0097087	1	0.0066667		0.0000000
5	0.0416667	19	0.0922330	0	0.0000000	2	0.0555556
4	0.0333333	10	0.0485437	6	0.0400000	1	0.0277778
3	0.0250000	1	0.0048544	3	0.0200000	1	0.0277778
5	0.0416667	21	0.1019417		0.0000000	4	0.1111111
20	0.1666667	27	0.1310680	23	0.1533333	7	0.1944444
24	0.2000000	27	0.1310680	27	0.1800000	6	0.1666667
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000	1	0.0277778
3	0.0250000	11	0.0533981		0.0000000	8	0.2222222
4	0.0333333	7	0.0339806	13	0.0866667	4	0.1111111
0	0.0000000	2	0.0097087	1	0.0066667		0.0000000
0	0.0000000		0.0000000	1	0.0066667		0.0000000
0	0.0000000	3	0.0145631		0.0000000		0.0000000
17	0.1416667	28	0.1359223	1	0.0066667		0.0000000
2	0.0166667	7	0.0339806		0.0000000		0.0000000
10	0.0833333	31	0.1504854	1	0.0066667	2	0.0555556
15	0.1250000	2	0.0097087	58	0.3866667	8	0.2222222
1	0.0083333				0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000					1	0.0277778
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000		

도 6d로부터 계속

도 6v로 계속

도 6n으로 계속

도면6n

도 6m으로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=98)	MAF(히스패닉계인)
4	0.0333333	9	0.0436893		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	7	0.0339806		0.0000000	1	0.0277778
4	0.0333333	16	0.0776699		0.0000000	1	0.0277778
6	0.0500000	24	0.1165049		0.0000000	1	0.0277778
3	0.0250000	1	0.0048544	9	0.0600000	2	0.0555556
0	0.0000000	2	0.0097087	1	0.0066667	2	0.0555556
14	0.1166667	37	0.1796117	13	0.0866667	2	0.0555556
1	0.0083333	4	0.0194175		0.0000000	1	0.0277778
4	0.0333333	12	0.0582524	6	0.0400000	2	0.0555556
3	0.0250000	11	0.0533981		0.0000000		0.0000000
3	0.0250000	10	0.0485437		0.0000000		0.0000000
1	0.0083333	0	0.0000000	1	0.0066667		0.0000000
3	0.0250000	10	0.0485437	1	0.0066667		0.0000000
3	0.0250000	10	0.0485437	1	0.0066667		0.0000000
1	0.0083333		0.0000000		0.0000000	2	0.0555556
4	0.0333333	12	0.0582524		0.0000000	1	0.0277778
3	0.0250000	16	0.0776699		0.0000000		0.0000000
1	0.0083333	1	0.0048544	13	0.0866667		0.0000000
3	0.0250000	4	0.0194175		0.0000000	1	0.0277778
6	0.0500000	24	0.1165049	13	0.0866667	2	0.0555556
10	0.0833333	3	0.0145631	15	0.1000000	8	0.2222222
11	0.0916667	3	0.0145631	14	0.0933333	7	0.1944444
3	0.0250000	9	0.0436893		0.0000000	1	0.0277778
3	0.0250000	10	0.0485437		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	1	0.0048544	1	0.0066667		0.0000000
0	0.0000000	2	0.0097087	2	0.0133333		0.0000000

도 6e로부터 계속

도 6w로 계속

도 6o로 계속

도면6o

도 6n으로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=96)	MAF(히스패닉계인)
2	0.0166667	5	0.0242718		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	3	0.0145631		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	3	0.0145631	3	0.0200000	6	0.1666667
2	0.0166667	4	0.0194175		0.0000000		0.0000000
7	0.0583333	12	0.0582524		0.0000000		0.0000000
4	0.0333333	15	0.0728155		0.0000000	2	0.0555556
1	0.0083333		0.0000000		0.0000000		0.0000000
3	0.0250000	7	0.0339806		0.0000000	1	0.0277778
13	0.1083333	20	0.0970874	16	0.1066667	0	0.0000000
24	0.2000000	47	0.2281553		0.0000000	2	0.0555556
9	0.0750000	25	0.1213592		0.0000000	3	0.0833333
2	0.0166667	4	0.0194175	16	0.1066667		0.0000000
1	0.0083333	5	0.0242718		0.0000000		0.0000000
1	0.0083333	2	0.0097087		0.0000000		0.0000000
6	0.0500000	16	0.0776699	2	0.0133333		0.0000000
8	0.0666667	29	0.1407767	11	0.0733333	4	0.1111111
22	0.1833333	28	0.1359223	57	0.3800000	7	0.1944444
5	0.0416667	13	0.0631068		0.0000000	3	0.0833333
2	0.0166667	11	0.0533981		0.0000000	2	0.0555556
1	0.0083333	2	0.0097087		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	1	0.0048544	4	0.0266667	1	0.0277778
3	0.0250000	7	0.0339806	16	0.1066667	2	0.0555556
5	0.0416667	11	0.0533981	21	0.1400000	3	0.0833333
3	0.0250000	7	0.0339806	17	0.1133333	2	0.0555556
0	0.0000000		0.0000000		0.0000000	1	0.0277778
1	0.0083333	2	0.0097087	1	0.0066667		0.0000000
18	0.1500000	41	0.1990291	1	0.0066667		0.0000000

도 6f로부터 계속

도 6x로 계속

도 6p로 계속

도면6p

도 6o로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=96)	MAF(히스패닉계인)
0	0.0000000	1	0.0048544	1	0.0066667		0.0000000
1	0.0083333	3	0.0145631		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	4	0.0194175		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000		0.0000000		0.0000000	1	0.0277778
1	0.0083333	7	0.0339806	2	0.0133333		0.0000000
3	0.0250000	6	0.0291262		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	2	0.0097087		0.0000000	1	0.0277778
6	0.0500000	15	0.0728155	3	0.0200000	3	0.0833333
0	0.0000000	4	0.0194175		0.0000000		0.0000000
2	0.0166667	1	0.0048544		0.0000000	1	0.0277778
2	0.0166667		0.0000000		0.0000000	1	0.0277778
4	0.0333333	16	0.0776699		0.0000000	1	0.0277778
5	0.0416667	3	0.0145631		0.0000000		0.0000000
5	0.0416667	3	0.0145631		0.0000000		0.0000000
8	0.0666667	18	0.0873786	4	0.0266667		0.0000000
2	0.0166667	1	0.0048544		0.0000000		0.0000000
20	0.1666667	31	0.1504854	36	0.2400000	6	0.1666667
3	0.0250000		0.0000000		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000		0.0000000		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	17	0.0825243		0.0000000	4	0.1111111
11	0.0916667	25	0.1213592	31	0.2066667	13	0.3611111
1	0.0083333	3	0.0145631		0.0000000		0.0000000
1	0.0083333	1	0.0048544	4	0.0266667		0.0000000
2	0.0166667	1	0.0048544	3	0.0200000		0.0000000
3	0.0250000	23	0.1116505	10	0.0666667	3	0.0833333
9	0.0750000	3	0.0145631	14	0.0933333	1	0.0277778
13	0.1083333	21	0.1019417	7	0.0466667	9	0.2500000

도 6g로부터 계속

도 6y로 계속

도 6q로 계속

도면6q

도 6p로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=36)	MAF(히스패닉계인)
7	0.0583333	2	0.0097087	5	0.0333333		0.0000000
0	0.0000000	3	0.0145631		0.0000000	1	0.0277778
1	0.0083333	1	0.0048544		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000	1	0.0277778
7	0.0583333	12	0.0582524	6	0.0400000	4	0.1111111
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000		0.0000000		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000		0.0000000		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000		0.0000000		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	3	0.0145631		0.0000000	1	0.0277778
4	0.0333333	1	0.0048544		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000	1	0.0277778
4	0.0333333	5	0.0242718	29	0.1933333	3	0.0833333
3	0.0250000	12	0.0582524		0.0000000		0.0000000
3	0.0250000	8	0.0388350	2	0.0133333	2	0.0555556
3	0.0250000	8	0.0388350	2	0.0133333	2	0.0555556
14	0.1166667	42	0.2038835	6	0.0400000	5	0.1388889
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000	2	0.0555556
0	0.0000000	1	0.0048544	9	0.0600000		0.0000000
0	0.0000000	1	0.0048544	1	0.0066667		0.0000000
7	0.0583333	17	0.0825243	2	0.0133333		0.0000000
7	0.0583333	17	0.0825243	2	0.0133333		0.0000000
7	0.0583333	17	0.0825243	2	0.0133333		0.0000000

도 6h로부터 계속

도 6z로 계속

도 6r로 계속

도면6r

도 6q로부터 계속

대조군(N=120)	MAF(대조군)	백인(N=206)	MAF(백인)	동아시아인(N=150)	MAF(동아시아인)	히스패닉계인(N=36)	MAF(히스패닉계인)
29	0.2416667	85	0.4126214	6	0.0400000	13	0.3611111
6	0.0500000	16	0.0776699	2	0.0133333		0.0000000
6	0.0500000	16	0.0776699	2	0.0133333		0.0000000
0	0.0000000	1	0.0048544			1	0.0277778
6	0.0500000	16	0.0776699	2	0.0133333		0.0000000
25	0.2083333	93	0.4514563	8	0.0533333	12	0.3333333
8	0.0666667	23	0.1116505	1	0.0066667	2	0.0555556
0	0.0000000	1	0.0048544		0.0000000		0.0000000
32	0.2666667	44	0.2135922	43	0.2866667	8	0.2222222
0	0.0000000	9	0.0436893	1	0.0066667		0.0000000
16	0.1333333	44	0.2135922	19	0.1266667	9	0.2500000
6	0.0500000	2	0.0097087	24	0.1600000	2	0.0555556
7	0.0583333	19	0.0922330	3	0.0200000	9	0.2500000
0	0.0000000	9	0.0436893		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	8	0.0388350	5	0.0333333	3	0.0833333
2	0.0166667	1	0.0048544	2	0.0133333		0.0000000
30	0.2500000	39	0.1893204	51	0.3400000	5	0.1388889
5	0.0416667	21	0.1019417	1	0.0066667		0.0000000
2	0.0166667	4	0.0194175		0.0000000	1	0.0277778
0	0.0000000		0.0000000	1	0.0066667		0.0000000
0	0.0000000	8	0.0388350		0.0000000		0.0000000
3	0.0250000	9	0.0436893		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	3	0.0145631		0.0000000		0.0000000
0	0.0000000	4	0.0194175		0.0000000		0.0000000

도 6i로부터 계속

도 6aa로 계속

도면6s

아프리카계 미국인(N=36)	MAF(아프리카계 미국인)	남아시아인(N=10)	MAF(남아시아인)
15	0.4166667	2	0.2000000
3	0.0833333		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000	1	0.1000000
1	0.0277778	1	0.1000000
	0.0000000	1	0.1000000
	0.0000000	2	0.2000000
13	0.3611111		0.0000000
2	0.0555556		0.0000000
	0.0000000	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
9	0.2500000	1	0.1000000
1	0.0277778		0.0000000
3	0.0833333	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
1	0.0277778	1	0.1000000
	0.0000000	1	0.1000000
	0.0000000	1	0.1000000
2	0.0555556		0.0000000
3	0.0833333		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
9	0.2500000	1	0.1000000

→ 도 6j로부터 계속

도 6t로 계속 ↓

도면6t

도 6s로부터 계속

아프리카계 미국인(N=36)	MAF(아프리카계 미국인)	남아시아인(N=10)	MAF(남아시아인)
2	0.0555556	2	0.2000000
	0.0000000	2	0.2000000
	0.0000000	2	0.2000000
1	0.0277778		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
4	0.1111111	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
2	0.0555556		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
7	0.1944444	2	0.2000000
1	0.0277778	1	0.1000000
1	0.0277778		0.0000000
2	0.0555556		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
9	0.2500000		0.0000000
	0.0000000	1	0.1000000
	0.0000000	1	0.1000000
1	0.0277778		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000

도 6k로부터 계속

도 6u로 계속

도면6u

도 6t로부터 계속

아프리카계 미국인(N=36)	MAF(아프리카계 미국인)	남아시아인(N=10)	MAF(남아시아인)
	0.0000000		0.0000000
2	0.0555556	1	0.1000000
1	0.0277778	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000	1	0.1000000
11	0.3055556		0.0000000
5	0.1388889	3	0.3000000
1	0.0277778		0.0000000
7	0.1944444	2	0.2000000
1	0.0277778		0.0000000
2	0.0555556		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
2	0.0555556		0.0000000
1	0.0277778	2	0.2000000
1	0.0277778		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
15	0.4166667	2	0.2000000
7	0.1944444		0.0000000
	0.0000000	1	0.1000000
14	0.3888889	2	0.2000000
	0.0000000	1	0.1000000
2	0.0555556		0.0000000
	0.0000000	2	0.2000000
8	0.2222222		0.0000000

도 6l로부터 계속

도 6v로 계속

도면6v

도 6u로부터 계속

아프리카계 미국인(N=36)	MAF(아프리카계 미국인)	남아시아인(N=10)	MAF(남아시아인)
3	0.0833333		0.0000000
12	0.3333333		0.0000000
12	0.3333333		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
5	0.1388889		0.0000000
2	0.0555556	1	0.1000000
	0.0000000	1	0.1000000
1	0.0277778		0.0000000
6	0.1666667		
4	0.1111111		
4	0.1111111		0.0000000
3	0.0833333	4	0.4000000
6	0.1666667	1	0.1000000
	0.0000000	1	0.1000000
3	0.0833333	1	0.1000000
	0.0000000	1	0.1000000
3	0.0833333		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000	2	0.2000000
	0.0000000		0.0000000
1	0.0277778		
1	0.0277778		0.0000000

도 6m으로부터 계속

도 6w로 계속

도면6w

도 6v로부터 계속

아프리카계 미국인(N=36)	MAF(아프리카계 미국인)	남아시아인(N=10)	MAF(남아시아인)
	0.0000000		0.0000000
3	0.0833333		0.0000000
2	0.0555556	1	0.1000000
2	0.0555556	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
3	0.0833333	3	0.3000000
3	0.0833333	3	0.3000000
	0.0000000		0.0000000
4	0.1111111	1	0.1000000
3	0.0833333	1	0.1000000
2	0.0555556	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
1	0.0277778	1	0.1000000
2	0.0555556	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
4	0.1111111	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
6	0.1666667	1	0.1000000
3	0.0833333		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
3	0.0833333		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000

도 6n으로부터 계속

도 6x로 계속

도면6x

도 6w로부터 계속

아프리카계 미국인(N=36)	MAF(아프리카계 미국인)	남아시아인(N=10)	MAF(남아시아인)
2	0.0555556		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000	2	0.2000000
	0.0000000	2	0.2000000
	0.0000000	1	0.1000000
	0.0000000	1	0.1000000
1	0.0277778		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
4	0.1111111		0.0000000
5	0.1388889	5	0.5000000
6	0.1666667		0.0000000
4	0.1111111	1	0.1000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000	1	0.1000000
1	0.0277778	1	0.1000000
1	0.0277778		0.0000000
4	0.1111111	2	0.2000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
4	0.1111111		0.0000000
4	0.1111111	1	0.1000000
4	0.1111111	1	0.1000000
2	0.0555556		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
4	0.1111111	3	0.3000000

도 6o로부터 계속

도 6y로 계속

도면6y

도 6x로부터 계속

아프리카계 미국인(N=36)	MAF(아프리카계 미국인)	남아시아인(N=10)	MAF(남아시아인)
5	0.1388889		0.0000000
2	0.0555556	1	0.1000000
	0.0000000	1	0.1000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
6	0.1666667		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
2	0.0555556	5	0.5000000
4	0.1111111		0.0000000
3	0.0833333		0.0000000
2	0.0555556	1	0.1000000
1	0.0277778		0.0000000
2	0.0555556	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
2	0.0555556		0.0000000
	0.0000000	1	0.1000000
3	0.0833333	2	0.2000000
1	0.0277778	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
3	0.0833333		0.0000000
1	0.0277778	1	0.1000000

도 6p로부터 계속

도 6z로 계속

도면6z

도 6y로부터 계속

아프리카계 미국인(N=36)	MAF(아프리카계 미국인)	남아시아인(N=10)	MAF(남아시아인)
	0.0000000	1	0.1000000
	0.0000000		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
6	0.1666667		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
2	0.0555556		0.0000000
2	0.0555556		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
5	0.1388889		0.0000000
1	0.0277778	1	0.1000000
1	0.0277778		0.0000000
6	0.1666667		0.0000000
6	0.1666667		0.0000000
8	0.2222222		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
1	0.0277778	2	0.2000000
	0.0000000		0.0000000
8	0.2222222	1	0.1000000
6	0.1666667	1	0.1000000
6	0.1666667	1	0.1000000

도 6q로부터 계속

도 6aa로 계속

도면6aa

도 6z로부터 계속

아프리카계 미국인(N=36)	MAF(아프리카계 미국인)	남아시아인(N=10)	MAF(남아시아인)
4	0.1111111	2	0.2000000
2	0.0555556	1	0.1000000
3	0.0833333	1	0.1000000
2	0.0555556	1	0.1000000
3	0.0833333	4	0.4000000
2	0.0555556		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
12	0.3333333	2	0.2000000
	0.0000000		0.0000000
13	0.3611111	1	0.1000000
2	0.0555556	1	0.1000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
10	0.2777778		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
2	0.0555556		0.0000000
	0.0000000		0.0000000
4	0.1111111		0.0000000
1	0.0277778		0.0000000
	0.0000000	1	0.1000000
3	0.0833333	2	0.2000000
	0.0000000	1	0.1000000
	0.0000000	2	0.2000000

도 6r로부터 계속

도면7a

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
PIKFYVE	209204738	T	G	rs61752191	7.445221988	10.99075775	1.061	65.94454648
GSN	124072992	G	A	rs41305623	7.297884642	10.92000131	1.048	65.52000786
ABCB5	20698170	T	G	rs199799182	3.998479589	7.098680693	1.043	56.78944555
COL5A1	137708884	C	T	rs61739195	4.523907939	8.320947224	0.927	49.92568334
CHST6	75513395	A	G	신규	6.060676854	7.640481078	0.833	45.84288647
PRDM5	121739667	T	A	rs146268537	6.509351654	11.36403959	1.061	45.45615835
ZEB1	31810782	A	C	rs118020901	4.938973916	6.70820032	1.088	40.24920192
MAP3K19	135744373	G	A	rs55867035	4.843600489	7.493452549	1.048	37.46726274
ABCB5	20793011	G	C	신규	2.082456433	4.91028734	1.048	34.37201138
AGBL1	86813160	G	A	rs199769049	2.082456433	5.583851032	1.048	33.50310619
ABCB5	20782629	A	G	rs189610663	1.711374705	4.068369126	1.088	32.54695301
COL8A2	36565674	C	T	rs779010935	2.392104822	4.468752836	0.807	31.28126985
PXDN	1652088	G	T	신규	2.56661194	4.431902898	1.048	31.02332029
CHST6	75512734	C	A	rs140699573	1.8720208	4.195130203	0.729	29.36591142
ZEB1	31809258	T	C	rs747652843	3.998479589	7.168892246	1.061	28.67556898
RAF1	12626632	T	G	rs745876012	1.794445831	4.086675957	1.061	28.6067317
KRT12	39022440	T	C	rs147564242	2.082456433	4.022893898	1.061	28.16025729
LTBP2	74968234	C	T	rs779067555	2.56661194	3.958356999	0.935	27.70849899
COL4A3	228172594	T	C	rs200302125	1.604740677	3.424322794	1.061	27.39458236
COL5A1	137688701	A	G	rs61736966	3.468364707	8.953770474	1.185	26.86131142
ABCB5	20793113	A	G	rs58795451	1.046941737	3.349730584	1.199	26.79784467
COL5A1	137706719	C	G	rs140797509	2.114088993	4.394124008	0.843	26.36474405
COL8A2	36565837	C	T	rs115156902	3.998479589	6.269469962	0.807	25.07787985
COL4A4	227973980	G	A	rs537557592	2.307095162	4.990955086	0.953	24.95477543
MTOR	11272469	C	T	rs768076455	4.064729967	4.981143262	0.852	24.90571631
TLN1	35719525	G	T	신규	1.683748741	4.146703411	1.048	24.88022046
GSN	124073007	G	A	rs368197143	1.82601854	4.823411974	1.048	24.11705987

도 7b로 계속

도면7b

도 7a로부터

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
MTOR	11189856	C	T	rs139043855	2.082456433	4.810711794	0.935	24.05355897
ABCB5	20784936	C	A	rs144219498	1.308920715	3.400600861	0.935	23.80420602
COL4A3	228158021	C	T	rs55816283	2.142152929	3.920587843	0.935	23.52352706
AGBL1	86800154	C	T	rs185896474	2.082360271	3.825850037	0.935	22.95510022
LTBP2	74968213	C	G	신규	2.082456433	4.385626379	0.935	21.9281319
ITGB1	33209254	A	C	rs201578528	1.865372055	5.454938693	1.14	21.81975477
VSX1	25058398	T	C	rs148957473	1.604740677	3.052325405	0.946	21.36627783
MYLK	123419283	G	A	rs200423083	3.998479589	7.071660106	1.036	21.21498032
TGFBI	135394841	G	A	rs200887459	1.154942389	2.946252613	1.048	20.62376829
KRT12	39023030	C	G	rs58038639	2.082456433	2.477953003	0.069	19.82362403
LTBP2	74976898	G	A	rs149991486	2.279315324	3.964228931	0.953	19.82114466
SHC1	154942911	G	A	rs115641580	1.864098582	3.952476297	0.953	19.76238149
ZNF469	88504062	A	G	신규	1.308920715	3.943040553	1.083	19.71520277
ABCB5	20685484	C	A	rs2074000	2.283378403	3.883383715	0.935	19.41691858
ZEB1	31810385	C	G	신규	1.711374705	3.21311931	0.852	19.27871586
KRT12	39021137	G	A	rs61735165	1.21045438	3.153619442	1.048	18.92171665
VSX1	25058389	G	C	rs576300014	1.254396383	2.697861991	0.935	18.88503393
ABCB5	20793107	C	A	rs377131299	1.787209265	3.138963926	0.935	18.83378356
COL5A1	137721882	G	C	신규	2.082456433	3.611060581	0.953	18.0553029
DIAPH1	140908492	C	A	rs370578225	1.473988805	3.000034183	0.935	18.0002051
IL1A	113539246	C	T	rs3783531	1.689042027	3.587871277	0.935	17.93935639
MTOR	11272422	G	A	rs746532612	1.49705933	2.911007097	0.953	17.46604258
ZNF469	88501431	C	A	rs201943633	3.998479589	4.346781561	-0.044	17.38712625
PTK2	141711018	C	T	rs200596356	1.49471852	2.874564966	0.935	17.2473898
COL5A1	137693848	C	T	신규	1.357747888	2.866115753	0.843	17.19669452
MTOR	11298591	G	A	rs780398729	1.041086412	2.863362877	1.048	17.18017726
ABCB5	20691167	G	A	rs151326874	1.111915537	2.777956166	0.993	16.66773699

도 7c로 계속

도면7c

도 7b로부터 계속

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ITGB1	33209192	T	C	rs372397463	1.346903435	2.761361763	1.011	16.56817058
COL4A4	227973559	G	T	rs749481247	1.308920715	3.290212458	0.902	16.45106229
ZNF469	88503039	A	C	rs139565761	1.308920715	3.962805126	1.088	15.8512205
ADAMTS18	77465400	G	A	신규	1.341477853	3.157090028	0.998	15.78545014
ROCK1	18619444	G	A	rs113763420	1.046941737	2.619228791	0.953	15.71537275
TLN1	35712890	T	A	rs756028633	1.467040886	3.142039112	1.061	15.71019556
LTBP2	74973503	T	G	rs761055280	1.473988805	3.088308972	0.964	15.44154486
PXDN	1651959	C	T	rs6723697	1.046941737	2.572504453	0.935	15.43502672
ITGB1	33218888	T	C	신규	1.308920715	3.669121058	1.011	14.67648423
KRT3	53186577	G	A	rs199614200	1.803075446	2.414136373	0	14.48481824
ZNF469	88502468	C	G	rs751901105	2.024731814	3.508898137	0.852	14.03559255
CYP4V2	187122332	G	A	rs34745240	16.40655143	13.89348218	0.953	13.89348218
MYLK	123385116	C	T	rs780094038	1.090838209	2.699693866	0.935	13.49846933
SHC1	154942864	G	A	rs563504056	1.117543639	2.691266377	0.953	13.45633189
ZNF469	88501344	G	A	rs547492890	1.782822912	3.360192143	0.902	13.44076857
PIKFYVE	209179036	G	A	rs146158348	1.154942389	2.679242385	0.953	13.39621192
MYLK	123471343	C	T	rs779602599	1.052918689	2.665950592	0.935	13.32975296
TLN1	35706215	T	C	신규	1.346903435	2.613587897	0.956	13.06793948
FYN	112041046	G	A	rs762290632	1.418211561	3.233273169	1.048	12.93309268
COL4A4	227912247	G	A	rs79143859	1.117543639	2.959474903	1.048	11.83789961
PIKFYVE	209168938	T	C	신규	1.346903435	2.902939808	1.061	11.61175923
COL5A1	137727030	G	A	rs143859495	1.573609109	2.880022245	0.953	11.52008898
GSN	124083642	C	T	rs116185403	1.227180183	2.763027329	0.75	11.05210932
PXDN	1664701	G	A	rs373022614	1.924925542	1.807466353	-0.017	10.84479812
COL5A1	137726950	C	T	rs2229817	1.49471852	2.645609165	0.852	10.58243666
LTBP2	74967651	C	T	rs143010135	1.111915537	2.62141819	0.935	10.48567276
MYLK	123512528	C	T	rs767453947	1.041086412	2.557414444	0.935	10.22965778

도 7d로 계속

도면7d

도 7c로부터 계속

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
IL1A	113535653	C	A	rs1801715	1.467040886	2.549435566	0.852	10.19774226
PXN	120652725	C	T	rs111674215	1.328544696	2.536643925	0.831	10.1465757
ZNF469	88505454	C	T	신규	2.307095162	3.367008187	0.807	10.10102456
KRT3	53184043	C	T	rs367763143	2.082456433	3.21504366	0.772	9.64513098
FYN	112041022	G	C	rs376255649	1.368071308	3.173268878	1.048	9.519806634
COL4A3	228142188	T	C	신규	1.467040886	3.142039112	1.061	9.426117335
ZNF469	88504766	C	T	rs200668806	5.380113481	4.604499134	-0.031	9.208998269
PXN	120653019	C	T	rs192670913	1.025676306	2.301614601	0.831	9.206458404
ZEB1	31810514	A	G	rs138507868	1.177127237	3.031148131	1.088	9.093444393
WNT9B	44952657	C	G	신규	1.341477853	2.964329077	0.935	8.892987232
TLN1	35704761	C	T	rs771374255	1.23224986	2.93999823	0.847	8.819994689
ITGB1	33214913	A	T	신규	1.729798129	1.757236511	0.195	8.786182556
KRT12	39017974	T	C	rs150149178	2.082456433	2.192140991	0.113	8.768563962
ZNF469	88496148	T	G	rs753664726	1.473988805	2.896849256	0.9	8.690547767
COL4A4	227872865	G	A	rs200973262	2.082456433	1.703765732	0.137	8.518828659
FYN	111983038	G	C	rs28763975	3.92270113	2.633880723	0.154	7.90164217
ABCB5	20767954	G	A	rs17143304	2.355592989	1.535984426	0.076	7.679922129
MAP3K19	135744416	C	G	rs1112542	1.346903435	2.559274834	0.935	7.677824502
PIKFYVE	209138313	G	A	rs199642033	4.529884427	7.506924039	1.048	7.506924039
LCAT	67973896	C	T	rs755270091	2.082456433	3.735347816	0.922	7.470695632
SLC4A11	3208967	C	T	rs34224785	1.096019601	2.472050348	0.847	7.416151043
NLRP1	5424936	C	T	rs114529583	4.186377725	3.698122133	-0.768	7.396244266
SHC1	154938662	T	C	rs8191979	8.452547266	7.340202295	0.118	7.340202295
ABCB5	20666226	A	G	rs201244034	1.513413173	3.547948014	1.088	7.095896029
LTBP2	74972796	C	T	신규	1.346903435	2.355431529	0.852	7.066294588
WNT9B	44949945	A	G	rs118185468	5.235665827	7.043191906	1.083	7.043191906
TGFBI	135391462	A	G	rs188677757	1.254396383	3.512962168	1.199	7.025924335

도 7e로 계속

도면7e

도 7d로부터 계속

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ZNF469	88495372	G	A	신규	4.164888985	7.021802026	0.998	7.021802026
PXN	120651699	C	A	신규	1.007933509	2.30692467	0.837	6.92077401
WNT9A	228109286	C	T	rs552502207	1.177127237	2.247776418	0.789	6.743329254
VSX1	25062560	G	A	rs369865672	1.864098582	2.210697578	0.084	6.632092734
COL4A4	227924228	G	A	rs36121515	1.49471852	1.307730722	0.067	6.538653609
PXN	120653371	C	T	rs200855138	1.54404072	3.18728751	0.831	6.374575021
COL4A4	227927294	C	T	rs34236495	1.49471852	3.115200019	0.935	6.230400038
ZNF469	88498277	C	T	rs761094844	1.740280194	1.5349284	-0.007	6.1397136
ZNF469	88504203	G	C	rs199528724	1.309996605	2.958473106	0.949	5.916946212
MAP3K19	135744007	T	C	rs3905317	1.346903435	2.902939808	1.061	5.805879616
KERA	91449949	A	G	rs377616201	3.205470899	5.675950174	1.199	5.675950174
PIK3CG	106509082	G	A	rs144565710	1.03344886	2.597448039	0.953	5.194896079
ADAMTS18	77401554	C	T	rs200404040	1.346903435	2.559274834	0.935	5.118549668
RHOA	49398403	G	A	신규	1.729798129	2.508644107	0.551	5.017288215
ZNF469	88504204	G	C	rs56236932	5.504470701	4.890054144	0.014	4.890054144
ZNF469	88495361	C	T	rs202205643	2.082456433	2.430047393	0.049	4.860094785
AGBL1	87066168	G	A	rs144777747	2.954390882	2.382412923	0.135	4.764825847
COL8A2	36564213	C	G	rs199786966	1.144729549	2.359501305	0.834	4.719002609
MAPK3	30133311	C	T	rs200617125	1.009661703	2.344843255	0.852	4.689686509
ABCB5	20682892	C	T	rs141511940	2.082456433	2.30230492	-0.005	4.60460984
ZNF469	88496681	G	A	rs117995699	1.689042027	1.144032232	-0.208	4.576128929
LTBP2	75018994	G	A	rs137854861	3.998479589	4.517087187	0.063	4.517087187
COL5A1	137591755	C	T	rs41306397	3.205470899	2.254839914	0.02	4.509679827
LTBP2	75017841	G	A	rs147534770	1.346903435	1.110404041	0.1	4.441616166
COL4A4	227872887	C	T	rs77104306	1.117543639	1.1073966	0.065	4.4295864
MYLK	123453061	A	G	rs3796164	5.808400022	4.332955894	-0.276	4.332955894
ADAMTS18	77468556	C	G	rs751818903	1.54404072	1.374610262	-0.01	4.123830785

도 7f로 계속

도면7f

도 7e로부터 계속

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ROCK1	18564483	G	C	rs45562542	1.963895092	3.878559436	0.998	3.878559436
ABCB5	20767981	T	C	rs117749018	2.082456433	1.930627453	0.022	3.861254906
ZNF469	88495094	T	C	신규	1.238309099	1.267184001	0.133	3.801552002
AGBL1	86697745	A	G	신규	1.158986639	3.718537372	1.199	3.718537372
ZNF469	88504239	G	A	rs75288466	1.21045438	1.207498449	0.088	3.622495348
KRT3	53183951	C	CGCTGCCACCGCT-GAAACCGCT	rs570613061	3.58380065	3.183962839	0.207102714	3.406840238
ABCB5	20666206	G	T	rs369958537	2.082456433	1.650223545	-0.338	3.300447089
DIAPH1	140953564	GGAGGAGGAGGA	-	rs766218160	2.89520377	3.06823822	0.207102714	3.283014895
ZNF469	88504578	G	A	rs199610834	1.513413173	3.099898634	0.953	3.099898634
MYLK	123419062	T	C	rs75370906	1.090838209	3.062214612	1.061	3.062214612
ZNF469	88496786	GGCGGC	-	rs775423936	3.312136684	2.816841544	0.207102714	3.014020452
ABCB5	20784910	T	C	rs60197951	2.760947676	1.476473208	-0.215	2.952946415
ZNF469	88504350	C	G	rs183437633	1.308920715	0.977215713	-0.312	2.931647138
COL4A4	227917090	T	C	rs80243096	1.404954624	1.392540836	-0.121	2.785081673
VSX1	25062342	G	T	rs6050307	1.489353914	1.276285464	-0.071	2.552570928
AGBL1	87099508	G	A	rs73459659	5.369607585	2.440852996	-0.983	2.440852996
COL8A2	36563777	G	A	rs117860804	1.096019601	1.203276084	0.127	2.406552167
DIAPH1	140953259	G	A	rs200606811	1.117543639	2.36555308	0.824	2.36555308
COL4A3	228029515	C	T	rs139271412	1.117543639	1.10518402	0.063	2.21036804
LTBP2	74975983	C	T	rs761500203	1.099224002	1.101726802	0.025	2.203453603
COL4A3	228029513	C	G	rs184704920	1.82601854	1.101289269	-0.429	2.202578538
MTOR	11307762	T	C	rs146393749	1.534103874	2.116584728	0.144	2.116584728
IL6	22767134	C	A	rs142759801	1.090838209	0.699869341	-0.415	2.099608024
GSN	124074641	A	G	rs11550199	2.082456433	2.053268302	-0.119	2.053268302
AGBL1	86687049	C	T	rs186767486	1.117543639	0.657711992	-0.456	1.973135977
ZNF469	88502583	C	T	rs536725615	1.275893308	0.968259966	-0.455	1.936519933

도 7g로 계속

도면7g

도 7f로부터 계속

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
ZNF469	88502234	G	A	신규	1.887718324	1.834672844	0.032	1.834672844
ZNF469	88502972	CTTCCCGGGAACACC	-	rs281865162	2.082456433	1.712756795	0.207102714	1.83264977
ZNF469	88497404	C	G	신규	2.082456433	1.815630549	-0.242	1.815630549
LTBP2	75052587	G	A	rs149952751	1.23682719	1.701930387	0.429	1.701930387
NLRP1	5463226	A	-	신규	1.49471852	1.504402901	0.207102714	1.609711104
PAX6	31814881	A	C	rs763811795	1.513413173	1.470308329	0.207102714	1.573229912
FOXE3	47882574	G	C	rs281865461	1.473988805	0.769221498	-0.426	1.538442996
PAX6	31814918	G	A	rs767105283	1.49471852	1.38819461	0.207102714	1.485368232
LTBP2	75078581	G	C	신규	2.024731814	1.470058311	-0.018	1.470058311
MYLK	123419782	G	A	rs3732485	2.950545845	1.46681334	-0.275	1.46681334
MBNL1	152150657	CTGCAGCTG	-	rs532866577	1.238309099	1.364652518	0.207102714	1.460178194
ZNF469	88500137	G	A	rs144986357	1.308920715	1.407692923	0.053	1.407692923
ZNF469	88502573	G	A	rs202129382	2.082456433	0.673904049	-0.938	1.347808098
COL4A4	227973575	CCGGAGG	-	신규	1.046941737	1.242322528	0.207102714	1.329285105
LTBP2	74995228	C	T	rs145507464	2.082456433	1.321602553	-0.357	1.321602553
PIK3R1	67575499	T	A	신규	1.254396383	1.223186824	0.144	1.223186824
ADAMTS18	77468362	G	C	rs766063430	1.154942389	1.202657946	0.152	1.202657946
ZNF469	88504673	G	T	rs199760004	1.308920715	1.174628749	-0.128	1.174628749
PXN	120653416	C	T	rs770650321	1.23224986	1.168135607	-0.076	1.168135607
DIAPH1	140953681	C	T	rs182139018	1.573609109	1.068010976	-0.039	1.068010976
ZNF469	88502882	A	C	rs141776185	1.117543639	1.052335369	0.014	1.052335369
NLRP1	5461675	G	T	rs201368394	1.177127237	1.035559095	0.014	1.035559095
ADAMTS18	77401479	G	A	rs35701343	1.717201969	0.999699969	-0.206	0.999699969
MYLK	123444833	C	T	rs199988497	1.341477853	0.490981282	-0.863	0.981962564
ZNF469	88495487	G	A	rs184458982	1.21045438	0.488483699	-0.817	0.976967398
IL6	22771038	A	T	rs2069860	1.534103874	0.962524087	-0.644	0.962524087
LTBP2	75052569	G	A	rs143282840	2.082456433	0.946370334	-0.727	0.946370334

도 7h로 계속

도면7h

도 7g로부터 계속

유전자	위치	REF	변이체	rsID	비조정된OR	조정된OR	보존	위험 점수
CYP4V2	187118720	G	A	rs34331648	1.117543639	0.822844413	-0.232	0.822844413
ZNF469	88494769	C	G	rs770483852	1.534103874	0.780987458	-0.853	0.780987458
ZNF469	88504853	G	A	rs3812951	1.052918689	0.749432286	-0.334	0.749432286
IL1RN	113890284	G	A	rs45507693	1.090838209	0.626966846	-0.525	0.626966846
NLRP1	5463093	C	T	rs140628502	1.683748741	0.625823848	-0.843	0.625823848
ZNF469	88498704	G	A	rs748403721	1.308920715	0.500549962	-0.981	0.500549962
AGBL1	87217666	C	T	rs185919705	1.158986639	0.165023137	-1.916	0.495069412
ZNF469	88498076	C	A	rs145158875	1.308920715	0.427822084	-1.138	0.427822084
ZNF469	88504205	G	C	rs532857190	1.803075446	0.404680106	-1.786	0.404680106
ZNF469	88501038	G	A	rs111828626	1.130110896	0.395391108	-1.182	0.395391108
ZNF469	88505284	C	A	rs141042464	1.308920715	0.110576481	-2.491	0.110576481