Приложение 1. Гены, экспрессия которых регулируется анализируемыми нуклеотидными заменами

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| SNP | Ген | Характеристика | Количество тканей |
| rs560191 | *AC011330.13* | Не охарактеризованный транскрипт, прямая интронная последовательность гена *CATSPER2* | 4 |
| *AC011330.5* | Псевдоген гена *HISPPD2A* | 40 |
| *ADAL* | Аденозиндезаминаза, вероятно, участвует в катаболизме аденозина и в биосинтезе инозина. | 37 |
| *CATSPER2* | Кодирует член семейства белков катионных каналов, локализующихся в жгутике сперматозоидов. | 1 |
| *CATSPER2P1* | Псевдоген гена *CATSPER2* | 14 |
| *CCNDBP1* | Циклин D1-связывающий протеин. Отрицательный регулятор клеточного цикла. Блокатор E2F-зависимой транскрипции. | 4 |
| *CKMT1A* | Оба гена кодируют идентичные белки - митохондриальную креатинкиназу (MtCK), отвечающую за перенос высокоэнергетического фосфата из митохондрий в креатин; ко-локализованы. | 4 |
| *CKMT1B* | 1 |
| *LCMT2* | Метилтрансфераза | 5 |
| *MAP1A* | Ген кодирует полипептид-предшественник ассоциированного с микротрубочками протеина А1. Игрет роль в нейрогенезе. | 2 |
| *PDIA3* | Дисульфитизомераза. Белок ЭПР, кроме ферментативной функции, действует как шаперон, предотвращающий образование белковых агрегатов. | 3 |
| *RNU6-554P* | псевдоген гена малой ядерной РНК U6 | 1 |
| *STRC* | Стереоциллин. Связывается с пучком волосков сенсорных волосковых клеток во внутреннем ухе. | 27 |
| *STRCP1* | Псевдоген гена STRC. Прогнозируется участие в адгезии клеточного матрикса, прогнозируется активность на клеточной поверхности, киноцилии и кончиках стереоцилий. | 25 |
| *TGM5* | Члена семейства трансглутаминаз. Опосредует стабилизацию белковых сборок. | 4 |
| *TGM7* | Члена семейства трансглутаминаз. Опосредует стабилизацию белковых сборок. | 3 |
| ***TP53BP1*** | TP53-связывающий протеин 1. Участвет в ответе на дц разрыва ДНК, опосредуя NHEJ. | 15 |
| *TTBK2* | Серин-треонинкиназ, предположительно фосфорилирует тау-белок и тубулин. | 2 |
| *TUBGCP4* | Компонент гамма-тубулинового кольцевого комплекса | 2 |
| *ZSCAN29* | Ген семейства цинковых пальцев. Вероятно участвует в регуляции транскрипции РНК-полимеразой II. | 29 |
| rs1805800/  rs709816 | *CALB1* | Кальбиндин, член суперсемейства кальций-связывающих белков, которое включает кальмодулин и тропонин С. Играет буферную функцию в отношении цитозольного кальция. | 6/7 |
| *DECR1* | Вспомогательный фермент, участвующий в бета-окислении и метаболизме эфиров ненасыщенных жирных еноил-КоА. Локализован в митохондриях | 5/6 |
| ***NBN*** | Нибрин. Участвует в ответе на повреждение ДНК и поддержании целостности хромосом. | 18/14 |
| *OSGIN2* | Член семейства ингибиторов роста, индуцированных окислительным стрессом. Предполагается участие в негативной регуляции роста клеток. | 4/3 |
| *RP11-662G23.1* | Неохарактеризованый транскрипт, lncRNA | 1/1 |
| rs473297 | *GPR83* | G-протеин связывающий рецептор 83. Орфанный рецептор, предположительно – рецептор, связывающей нейропептид Y. Экспрессируется преимущественно в головном мозге, кроме этого – в селезенке и тимусе. | 4 |
| *IZUMO1R* | Рецептор IZUMO1, JUNO. Участвует в клеточной адгезии. | 1 |
| ***MRE11*** | Гомолог MRE11, нуклеаза репарации двухцепочечных разрывов | 49 |
| *RP11-685N10.1* | Не охарактеризованный транскрипт, кодирует lncRNA | 37 |
| rs189037/ rs1801516 | *ACAT1* | Ацетил-КоА-ацетилтрансфераза 1. Локализован в митохондриях | 9/4 |
| ***ATM*** | Серин/треонин протеин киназа. Датчик повреждений ДНК, контроль клеточного цикла, сигналинг, и т.д. | 15/1 |
| *C11orf65* | Неохарактеризованный транскрипт. Предполагается, участие в негативной регуляции деления митохондрий. | 1/3 |
| *KDELC2* | Белок ЭПР, глюкозилтрансфераза 3. Нацелен на внеклеточные EGF-повторы белков, может регулировать Notch-сигналинг. | 5/0 |
| *NPAT* | Ядерный протеин, ко-активатор гистоновой транскрипции | 11/2 |
| rs1799977 | *EPM2AIP1* | Лафорин-связывающий белок с неизвестной функцией | 1 |
| *GOLGA4* | Голджин A4. Белок аппарата Гольджи. Участвует в транспортировке эндосом к аппарату Гольджи | 3 |
| *ITGA9* | ITGA9 – субъединица альфа 9 интегрина. Опосредует межклеточную адгезию | 1 |
| *LRRFIP2* | Положительный регулятор TLR, модулятор иммунного ответа | 17 |
| ***MLH1*** | Белок мисс-матч репарации ДНК | 1 |
| *PRADC1P1* | Псевдоген гена  *PRADC1* | 1 |
| *RP11-129K12.1* | Ген длинной некодирующей РНК | 3 |
|  | Ген длинной некодирующей РНК | 1 |
| *RP11-285J16.1* | Ген длинной некодирующей РНК | 2 |
| *UBE2FP1* | Псевдоген гена UBE2F | 2 |
| rs1805321 | *ANKRD61* | Анкириновых повторов домен 61 | 7 |
| *CCZ1* | Вакуолярный протеин, компонент фактора обмена гуанина. | 8 |
| *CCZ1B* | Вакуолярный протеин, гомолог B. компонент фактора обмена гуанина. Предполагается участие в транспорте, опосредованном везикулами. | 11 |
| *EIF2AK1* | Протеинкиназа, фосфориллирующая альфа-субъединицу эукариотического фактора инициации трансляции 2 (EIF2S1/eIF-2-альфа) в ответ на различные стрессовые состояния. | 18 |
| ***PMS2*** | Эндонуклеаза, компонент системы мисс-матч репарации, | 30 |
| *RAC1* | ГТФазу, суперсемейства малых ГТФ-связывающих белков RAS. Участвует в регуляции различных клеточных процессов. | 1 |
| *SNORA42* | малая ядрышковая РНК, бокс H/ACA 80E | 4 |
| rs20579 | *AC022154.7* | Не охарактеризованный транскрипт | 1 |
| *CARD8* | Сенсор воспаления, опосредующий активацию воспаления в ответ на сигналы патогенов | 2 |
| *CTC-453G23.5* | Не охарактеризованный транскрипт | 1 |
| ***LIG1*** | ДНК лигаза 1. | 1 |
| *PLA2G4C* | Кальций-независимая фосфолипаза, лизофосфолипаза и O-ацилтрансфераза. Участвует в ремоделировании фосфолипидов с последствиями для гомеостаза мембран ЭПР и биогенеза липидных капель | 22 |
| *PLA2G4C-AS1* | Ген некодирующей РНК | 1 |