**附录**

**附表1 常见变异和罕见变异在各染色体上的数量分布**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **染色体** | **常见变异数量** | **罕见变异数量** |
| chr1 | 1072015 | 5374375 |
| chr2 | 1143806 | 5935980 |
| chr3 | 971078 | 4860191 |
| chr4 | 995813 | 4736241 |
| chr5 | 862086 | 4403301 |
| chr6 | 899840 | 4123421 |
| chr7 | 803610 | 3905045 |
| chr8 | 755377 | 3839022 |
| chr9 | 593033 | 2966165 |
| chr10 | 690141 | 3301385 |
| chr11 | 679473 | 3365378 |
| chr12 | 661017 | 3206454 |
| chr13 | 496784 | 2360534 |
| chr14 | 449439 | 2202876 |
| chr15 | 403966 | 2020172 |
| chr16 | 425861 | 2271710 |
| chr17 | 377322 | 1950642 |
| chr18 | 389944 | 1877052 |
| chr19 | 320873 | 1509730 |
| chr20 | 300061 | 1512545 |
| chr21 | 196182 | 911005 |
| chr22 | 193881 | 908120 |
| chrX | 449027 | 1010076 |
| chrY | 6671 | 2149 |
| 合计 | 14137300 | 68553569 |

注**：**常见变异：MAF (Minor allele frequency) ≥ 1%；罕见变异：MAF < 1%。

**附表2 国际千人基因组计划中常见变异和罕见变异在基因组各功能区的分布**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因组区域** | **常见变异** | **常见变异频率（%）** | **罕见变异** | **罕见变异频率（%）** |
| 剪接位点 | 4176 | 0.030 | 24867 | 0.036 |
| 外显子区 | 91968 | 0.65 | 946773 | 1.38 |
| 5′非翻译区 | 196721 | 1.39 | 1100498 | 1.60 |
| 3′非翻译区 | 301650 | 2.13 | 1680153 | 2.45 |
| 启动子区 | 857148 | 6.06 | 4285192 | 6.25 |
| 下游区域 | 763004 | 5.40 | 3766600 | 5.49 |
| 内含子区 | 6651345 | 47.00 | 32833316 | 47.90 |
| 基因间区 | 5273334 | 37.30 | 23941985 | 34.90 |
| 合计 | 14139346 | 1 | 68579384 | 1 |

注：常见变异：MAF (Minor allele frequency) ≥ 1%；罕见变异：MAF < 1%。

**附表3 GTEx中常见变异和罕见变异在不同组织间的分布**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **组织类型** | **剪接位点** | **外显子区** | **5′非翻译区** | **3′非翻译区** | **启动子区** | **下游区域** | **内含子区** | **基因间区** |
| **罕见/常见变异** | **罕见/常见变异** | **罕见/常见变异** | **罕见/常见变异** | **罕见/常见变异** | **罕见/常见变异** | **罕见/常见变异** | **罕见/常见变异** |
| 甲状腺 | 64 | 521 | 1535 | 22884 | 2239 | 45993 | 3013 | 66897 | 6587 | 144930 | 31672 | 796894 | 7979 | 174897 | 16202 | 384531 |
| 胫骨神经 | 27 | 479 | 1446 | 22470 | 2116 | 45086 | 2878 | 66560 | 5976 | 141736 | 28111 | 777220 | 7447 | 170540 | 15320 | 378029 |
| 小腿皮肤 | 56 | 576 | 1451 | 22068 | 2012 | 43658 | 2741 | 63977 | 5758 | 137179 | 26180 | 726196 | 7238 | 166060 | 14796 | 356156 |
| 成纤维细胞 | 30 | 837 | 1294 | 20357 | 1902 | 40898 | 2575 | 60835 | 5515 | 129454 | 27292 | 702809 | 6759 | 155246 | 13284 | 340790 |
| 睾丸 | 40 | 465 | 1004 | 19309 | 1438 | 40331 | 1991 | 58903 | 4145 | 128148 | 19155 | 692391 | 5111 | 153893 | 11307 | 363975 |
| 胫骨动脉 | 31 | 623 | 1307 | 20458 | 1929 | 41161 | 2559 | 60513 | 5320 | 127581 | 25310 | 688828 | 6699 | 154481 | 13868 | 327823 |
| 皮下脂肪 | 26 | 497 | 1249 | 20398 | 1850 | 40947 | 2548 | 60019 | 5263 | 126836 | 24965 | 668123 | 6581 | 153654 | 13160 | 323657 |
| 骨骼肌 | 28 | 460 | 1211 | 19279 | 1766 | 38670 | 2385 | 56860 | 5034 | 120246 | 24000 | 633313 | 6255 | 145712 | 11370 | 295189 |
| 未暴露皮肤 | 25 | 527 | 1154 | 19628 | 1666 | 39281 | 2217 | 57030 | 4619 | 121439 | 20737 | 627853 | 5788 | 147143 | 11207 | 301430 |
| 食管粘膜 | 25 | 639 | 1126 | 19397 | 1684 | 37865 | 2170 | 55190 | 4635 | 119162 | 20186 | 609110 | 5836 | 145022 | 11302 | 294362 |
| 食管肌层 | 25 | 682 | 1072 | 18566 | 1567 | 37713 | 2087 | 55071 | 4325 | 115091 | 19239 | 602453 | 5294 | 139534 | 10860 | 284554 |
| 全血 | 17 | 341 | 1159 | 18319 | 1683 | 36296 | 2257 | 52350 | 4991 | 112844 | 21584 | 557451 | 6417 | 139449 | 11055 | 267528 |
| 肺 | 20 | 443 | 1027 | 17649 | 1504 | 35948 | 1951 | 51420 | 4208 | 110141 | 18275 | 559367 | 5262 | 134109 | 10296 | 263114 |
| 主动脉 | 23 | 413 | 829 | 16126 | 1252 | 32355 | 1598 | 47375 | 3418 | 98911 | 14947 | 509502 | 4153 | 120470 | 8577 | 237702 |
| 内脏脂肪网膜 | 14 | 413 | 879 | 16106 | 1240 | 32731 | 1688 | 46423 | 3609 | 98539 | 16320 | 492233 | 4404 | 119737 | 8225 | 232733 |
| 右心房 | 14 | 499 | 705 | 13799 | 964 | 28435 | 1288 | 40766 | 2714 | 85016 | 11587 | 429352 | 3335 | 102967 | 6192 | 199173 |
| 横结肠 | 18 | 413 | 665 | 14256 | 1005 | 29335 | 1354 | 41435 | 2816 | 86243 | 11780 | 409935 | 3530 | 105511 | 7021 | 193540 |
| 乳腺 | 14 | 206 | 637 | 13511 | 989 | 28314 | 1291 | 39526 | 2705 | 83397 | 12178 | 400401 | 3338 | 101248 | 5803 | 185240 |
| 胃食管 | 15 | 431 | 632 | 13432 | 895 | 27725 | 1215 | 39570 | 2591 | 81161 | 11120 | 393091 | 3100 | 98712 | 5971 | 179149 |
| 乙状结肠 | 13 | 231 | 584 | 12808 | 884 | 26861 | 1175 | 38057 | 2383 | 77877 | 9976 | 379426 | 2821 | 95349 | 5587 | 174852 |
| 左心室 | 14 | 381 | 599 | 12621 | 896 | 26053 | 1182 | 37699 | 2425 | 76990 | 9986 | 375658 | 2931 | 94372 | 5256 | 171793 |
| 小脑 | 3 | 264 | 539 | 12572 | 784 | 26139 | 1083 | 37626 | 2248 | 76543 | 9005 | 374688 | 2677 | 93105 | 4826 | 166080 |
| 胰腺 | 11 | 254 | 508 | 12312 | 802 | 25376 | 1004 | 35485 | 2036 | 73802 | 8643 | 360121 | 2482 | 91231 | 5048 | 168682 |
| 脾脏 | 16 | 259 | 520 | 11664 | 748 | 24213 | 954 | 34092 | 2023 | 71145 | 8026 | 336192 | 2566 | 87474 | 4874 | 154790 |
| 脑垂体 | 4 | 167 | 472 | 10895 | 642 | 22636 | 837 | 32178 | 1759 | 66323 | 7374 | 311968 | 2204 | 81027 | 4230 | 141994 |
| 胃 | 10 | 257 | 456 | 10938 | 720 | 23025 | 857 | 31773 | 1883 | 65929 | 7669 | 308282 | 2282 | 81732 | 4273 | 137206 |
| 脑半球 | 9 | 221 | 414 | 10521 | 599 | 22118 | 778 | 31146 | 1663 | 63438 | 6867 | 308561 | 2046 | 77686 | 3549 | 134067 |
| 大脑皮层 | 8 | 203 | 436 | 10248 | 641 | 21682 | 824 | 30990 | 1777 | 62154 | 7067 | 294596 | 2082 | 75893 | 4076 | 136441 |
| 肾上腺 | 3 | 310 | 347 | 9118 | 544 | 19185 | 703 | 27689 | 1534 | 55752 | 5974 | 267961 | 1766 | 68286 | 3261 | 119087 |
| 尾状核 | 10 | 209 | 351 | 8888 | 514 | 19087 | 688 | 27320 | 1495 | 55014 | 5858 | 260183 | 1685 | 66600 | 3649 | 118720 |
| 伏隔核 | 8 | 194 | 356 | 8791 | 523 | 18952 | 667 | 26910 | 1407 | 53923 | 5629 | 254484 | 1668 | 65212 | 3382 | 116301 |
| 前列腺 | 2 | 143 | 267 | 8117 | 480 | 17838 | 612 | 24215 | 1303 | 49086 | 4702 | 219473 | 1476 | 60414 | 2792 | 99913 |
| 额叶皮质 | 4 | 122 | 296 | 7806 | 442 | 16901 | 541 | 24363 | 1183 | 47886 | 4613 | 222666 | 1423 | 57860 | 2832 | 101796 |
| 大脑壳核 | 2 | 133 | 266 | 7203 | 381 | 15717 | 529 | 22365 | 1069 | 45143 | 4358 | 208477 | 1313 | 54759 | 2649 | 94707 |
| 冠状动脉 | 5 | 95 | 243 | 7335 | 389 | 15563 | 480 | 21935 | 1088 | 44510 | 4160 | 203881 | 1261 | 54694 | 2279 | 88985 |
| 回肠 | 1 | 145 | 277 | 6666 | 410 | 14482 | 527 | 19755 | 1131 | 40123 | 4478 | 173848 | 1398 | 49639 | 2741 | 79064 |
| 肝脏 | 0 | 213 | 248 | 6302 | 374 | 13321 | 445 | 18542 | 1021 | 38381 | 4302 | 174570 | 1241 | 47634 | 2314 | 80719 |
| 下丘脑 | 1 | 82 | 220 | 5998 | 339 | 13161 | 419 | 18531 | 960 | 36821 | 3650 | 165107 | 1058 | 44574 | 2023 | 75285 |
| 海马体 | 1 | 80 | 227 | 5748 | 340 | 12718 | 406 | 18158 | 887 | 36145 | 3505 | 161505 | 1025 | 44010 | 2067 | 72481 |
| 卵巢 | 5 | 123 | 213 | 5824 | 315 | 12949 | 423 | 17671 | 857 | 35492 | 3386 | 160999 | 1011 | 43652 | 1679 | 68758 |
| 脑前扣带皮层 | 3 | 82 | 231 | 5601 | 340 | 12599 | 369 | 17592 | 876 | 34591 | 3532 | 154160 | 1088 | 42314 | 1974 | 69671 |
| 淋巴细胞 | 4 | 112 | 189 | 4953 | 303 | 10960 | 358 | 14716 | 760 | 30312 | 2833 | 132582 | 976 | 37710 | 1568 | 53792 |
| 脑脊髓颈 | 1 | 67 | 175 | 4485 | 275 | 10178 | 319 | 14235 | 672 | 27960 | 2443 | 127561 | 819 | 34280 | 1536 | 56903 |
| 小唾液腺 | 1 | 87 | 175 | 4687 | 299 | 10611 | 361 | 14192 | 739 | 28616 | 2803 | 122362 | 913 | 36146 | 1868 | 56029 |
| 脑杏仁核 | 1 | 54 | 140 | 3710 | 199 | 8546 | 227 | 11992 | 510 | 23592 | 1852 | 103000 | 559 | 28705 | 1203 | 45918 |
| 阴道 | 1 | 71 | 127 | 3608 | 186 | 8663 | 256 | 11022 | 553 | 21719 | 1828 | 93744 | 547 | 27347 | 1016 | 41741 |
| 子宫 | 0 | 68 | 123 | 3401 | 189 | 8359 | 265 | 11041 | 524 | 21530 | 1942 | 90806 | 625 | 26807 | 1012 | 39113 |
| 脑黑质 | 2 | 46 | 127 | 3055 | 175 | 7244 | 234 | 9848 | 464 | 19178 | 1804 | 85212 | 571 | 23810 | 1054 | 37129 |
| 肾皮质 | 0 | 33 | 36 | 1169 | 62 | 2893 | 82 | 3791 | 147 | 7545 | 676 | 31690 | 176 | 9393 | 378 | 13498 |

注**：**常见变异：MAF (Minor allele frequency) ≥ 1%；罕见变异：MAF < 1%。



**附图1 常见变异和罕见变异的密度排名后500位的基因GO富集分析**

**a.** 外显子区常见变异分布密度较低的基因GO富集分析；**b.** 外显子区罕见变异分布密度较低的基因GO富集分析；**c.** 基因调控区常见变异分布密度较低的基因GO富集分析；**d.** 基因调控区罕见变异分布密度较低的基因GO富集分析。