

**Identification of a founder effect involving n.197C>T variant in *RMRP* gene associated to Cartilage-Hair Hypoplasia syndrome in Brazilian patients**

Maria Eduarda Gomes<sup>1\*</sup>, Fernanda Kehdy<sup>2</sup>, Fernanda Saloum de Neves-Manta<sup>2</sup>, Dafne Dain Gandelman Horovitz<sup>3</sup>, Maria Teresa Sanseverino<sup>4</sup>, Gabriela Ferraz Leal<sup>5</sup>, Têmis Maria Felix<sup>4</sup>, Denise Pontes Cavalcanti<sup>6</sup>, Juan Clinton Llerena Jr.<sup>3,7,8</sup>, Sayonara Gonzalez<sup>1</sup>

**S1 Table: Genotype of Brazilian patients with CHH (NCBI reference sequence: NR\_003051.4)**

Sample ID	Allele 1	Allele 2
1	g.-20_-1dup20(ACTCTGTGAAGCTGAGGACG)	g.197C>T
2	n.-24_-3dup22(TACTACTCTGTGAAGCTGAGAA)	n.197C>T
3	n.-18_-2trip17(TCTGTGAAGCTGAGGAC)	n.195G>A
4	n.-23_-14dup10(ACTACTCTGT)	n.98_99dup2(TG)
5	n.-22_-13dup9(TACTCTGTG)	n.197C>T
6	n.98_99dup2(TG)	n.197C>T
7	n.11T>A	n.197C>T
<b>8</b>	<b>n.-21_-2dup20(TACTCTGTGAAGCTGAGGAC)</b>	<b>n.197C&gt;T</b>
<b>9</b>	<b>n.-24_-3dup22(TACTACTCTGTGAAGCTGAGAA)</b>	<b>n.197C&gt;T</b>
<b>10</b>	<b>n.-5_+5dup10(GGACGTGGTT)</b>	<b>n.72A&gt;G</b>
<b>11</b>	<b>n.197C&gt;T</b>	<b>n.246G&gt;C</b>
<b>12</b>	<b>n.-18_-2dup17(TCTGTGAAGCTGAGGAC)</b>	<b>n.197C&gt;T</b>
<b>13</b>	<b>n.-24_-3dup22(TACTACTCTGTGAAGCTGAGAA)</b>	<b>n.197C&gt;T</b>
14	n.-18_-2dup17(TCTGTGAAGCTGAGGAC)	n.182G>A
15	n.7G>T	n.197C>T
16 <sup>#</sup>	n.37C>G	n.253A>C
17 <sup>#</sup>	n.37C>G	n.253A>C
18	n.-12_+2dup14(AAGCTGAGGACGTG)	n.197C>T
19	n.-7_-6ins20(GGGACTACTCTGTGAAGCTG)	n.197C>T
20	n.-24_-3dup22(TACTACTCTGTGAAGCTGAGAA)	n.98_99dup2(TG)
21	n.98_99dup2(TG)	n.148G>C
22	n.7G>T	n.197C>T
23	n.-21_-2dup20(TACTCTGTGAAGCTGAGAAC) + n.262_332dup70	n.197C>T
24*	n.-24_-3dup22(TACTACTCTGTGAAGCTGAGAA)	n.197C>T
25*	n.-24_-3dup22(TACTACTCTGTGAAGCTGAGAA)	n.197C>T
26	n.37C>G	n.99G>A
27	n.-24_-3dup22(TACTACTCTGTGAAGCTGAGAA)	n.197C>T
28	n.70_71ins1(T)	n.197C>T
<b>29</b>	<b>n.-19_+4dup23(CTCTGTGAAGCTGAGAACGTGGT)</b>	<b>n.6C&gt;T</b>
<b>30</b>	<b>n.37C&gt;T</b>	<b>n.197C&gt;T</b>
<b>31</b>	<b>n.-24_-3dup22(TACTACTCTGTGAAGCTGAGAA)</b>	<b>n.197C&gt;T</b>
<b>32</b>	<b>n.-23_-9dup15(ACTACTCTGTGAAGC)</b>	<b>n.197C&gt;T</b>

Data previously published and available in Gomes *et al.*, 2019. New patients included in the cohort are indicated in bold. #, \* indicate siblings;

**S3 Table:** Individual ancestry averages analyzed for 3 parental populations generated by Software Structure.

PATIENT	% AFR	% EUR	% AME
1	0.120	0.719	0.161
2	0.282	0.537	0.181
3	0.178	0.686	0.136
4	0.108	0.706	0.187
5	0.280	0.493	0.226
6	0.238	0.502	0.260
7	0.389	0.458	0.154
14	0.138	0.606	0.257
15	0.199	0.631	0.170
16	0.331	0.532	0.137
17	0.345	0.495	0.159
18	0.257	0.642	0.101
19	0.233	0.570	0.197
20	0.384	0.493	0.123
21	0.127	0.699	0.174
22	0.174	0.546	0.280
23	0.437	0.371	0.192
24	0.217	0.612	0.171
25	0.251	0.605	0.144
26	0.159	0.734	0.107
27	0.191	0.647	0.162

S3 Table: List of haplotypes found in patients

Patient ID	rs10972552	rs7021463	rs1339374	rs1361338	Variant
1	T	C	G	A	g.197C>T
	T	C	G	C	g.-20_-1dup20(ACTCTGTGAAGCTGAGGACG)
2	T	G	G	C	g.-24_-3dup22(TACTACTCTGTGAAGCTGAGAA)
	T	C	G	A	g.197C>T
3	T	C	G	A	g.195G>A
	C	C	G	A	g.-18_-2trip17(TCTGTGAAGCTGAGGAC)
4	C	C	G	C	g.-23_-14dup10(ACTACTCTGT)
	T	C	G	A	g.98_99dup2(TG)
5	T	C	G	A	g.197C>T
	T	G	G	C	g.-21_-13dup9(TACTCTGTG)
6	T	C	G	A	g.197C>T
	T	C	G	A	g.98_99dup2(TG)
7	C	C	A	A	g.11T>A
	T	C	G	A	g.197C>T
8	C	C	A	A	g.-21_-2dup20(TACTCTGTGAAGCTGAGGAC)
	T	C	G	A	g.197C>T
9	T	C	G	A	g.197C>T
	T	G	G	C	g.-24_-3dup22(TACTACTCTGTGAAGCTGAGAA)
10	C	C	A	A	g.-5_+5dup10(GGACGTGGTT)
	C	C	G	C	g.72A>G
11	T	C	G	A	g.197C>T
	C	C	G	C	g.246G>C
14	C	C	A	A	g.182G>A
	T	C	G	A	g.-18_-2dup17(TCTGTGAAGCTGAGGAC)
15	T	C	G	A	g.197C>T

	T	C	G	A	g.7G>T
16	C	C	G	C	g.37C>G
	C	C	A	C	g.253A>C
18	T	C	G	A	g.197C>T
	T	C	G	A	g.-12_+2dup14(AAGCTGAGGACGTG)
19	T	C	G	A	g.197C>T
	C	C	G	C	g.-7_-6ins20(GGGACTACTCTGTGAAGCTG)
20	T	C	G	A	g.98_99dup2(TG)
	T	G	G	C	g.-24_-3dup22(TACTACTCTGTGAAGCTGAGAA)
21	C	C	G	C	g.148G>C
	T	C	G	A	g.98_99dup2(TG)
22	T	C	G	A	g.197C>T
	T	C	G	A	g.7G>T
23	T	C	G	A	g.197C>T
	T	G	G	C	g.-21_-2dup20(TACTCTGTGAAGCTGAGAAC)
25	T	C	G	A	g.197C>T
	T	G	G	C	g.-24_-3dup22(TACTACTCTGTGAAGCTGAGAA)
26	T	C	G	A	g.99G>A
	T	C	G	A	g.37C>G
27	T	G	G	C	g.-24_-3dup22(TACTACTCTGTGAAGCTGAGAA)
	T	C	G	A	g.197C>T
29	C	C	G	C	g.37C>T
	C	C	G	C	g.197C>T
30	T	C	G	A	g.6C>T
	T	G	G	C	g.-19_+4dup23(CTCTGTGAAGCTGAGAACGTGGT)
31	T	C	G	A	g.197C>T
	T	G	G	C	g.-24_-3dup22(TACTACTCTGTGAAGCTGAGAA)
32	T	C	G	A	g.197C>T
	T	C	G	A	g.-23_-9dup15(ACTACTCTGTGAAGC)