

Supplementary Table 1 Results of the polymorphism on the PATRR11

Family	Subjects	Chromosome	Position of proximal part of PATRR11					Chromosome	Position of distal part of PATRR11					A/T	A/T			
			-135	84	125	139	159		A/G	AA/AAA	(TAT)2/(TAT)3	A/T	A/T	A/G	AA/AAA	(TAT)2/(TAT)3	A/T	A/T
			A/G	AA/AAA	(TAT)2/(TAT)3	A/T	A/T		A/G	AA/AAA	(TAT)2/(TAT)3	A/T	A/T	A/G	AA/AAA	(TAT)2/(TAT)3	A/T	A/T
1	Carrier	der(11)	G	AAA	(TAT)3	A	A	der(22)	G	AAA	(TAT)3	A	A	11	AA	(TAT)2	A	A
		11	G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)2	A	A		AA	(TAT)3	A	A
	Father	11	G	AAA	(TAT)3	A	A	11	G	AAA	(TAT)3	A	A		AA	(TAT)2	A	A
2	Carrier	der(11)	G	AA	(TAT)3	T	T	der(22)	A	AA	(TAT)2	A	A	11	Del ^a	Del ^a	Del ^a	Del ^a
		11	Del ^a	Del ^a	Del ^a	Del ^a	Del ^a	11	Del ^a	Del ^a	Del ^a	Del ^a	Del ^a		AA	(TAT)2	A	A
	Father	11	G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)2	A	A		AA	(TAT)3	A	A
2	Mother	11	G	AA	(TAT)2	T	T	11	G	AAA	(TAT)3	T	A	A	Del ^a	Del ^a	Del ^a	Del ^a
		A	AAA	(TAT)3	T	A	11	G	AAA	(TAT)3	T	A	AA	(TAT)3	A	A		
	Mother	11	Del ^a	Del ^a	Del ^a	Del ^a	Del ^a	Del ^a	Del ^a	Del ^a	Del ^a	Del ^a	Del ^a	AA	(TAT)3	A	A	
3	Carrier	der(11)	A	AAA	(TAT)3	T	A	der(22)	G	AAA	(TAT)3	T	A	11	AA	(TAT)2	A	A
		11	G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)2	A	A		AA	(TAT)3	T	A
	Father	11	A	AAA	(TAT)3	T	A	11	G	AAA	(TAT)3	T	A		AA	(TAT)2	A	A
3	Mother	11	G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)2	A	A	A	AA	(TAT)3	A	A
		G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)2	A	A	AA	(TAT)3	A	A		
	Mother	11	G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)3	A	A	AA	(TAT)3	A	A	
4	Carrier	der(11)	G	AA	(TAT)3	T	T	der(22)	A	AA	(TAT)3	A	A	11	AA	(TAT)2	A	A
		11	G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)2	A	A		AA	(TAT)3	A	A
	Father	11	G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)3	A	A		AA	(TAT)2	A	A
4	Mother	11	G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)2	A	A	A	AA	(TAT)2	A	A
		G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)2	A	A	AA	(TAT)3	A	A		
	Mother	11	G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)2	A	A	AA	(TAT)3	A	A	
5	Carrier	der(11)	G	AA	(TAT)2	A	A	der(22)	A	AA	(TAT)2	A	A	11	AAA	(TAT)3	A	A
		11	G	AAA	(TAT)3	A	A	11	G	AAA	(TAT)3	A	A		AA	(TAT)2	A	A
	Father	11	G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)2	A	A		AA	(TAT)3	A	A
5	Mother	11	G	AAA	(TAT)3	A	A	11	G	AAA	(TAT)3	A	A	A	AA	(TAT)3	A	A
		G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)3	A	A	AA	(TAT)3	A	A		
	Mother	11	G	AAA	(TAT)3	A	A	11	G	AAA	(TAT)3	A	A	AA	(TAT)3	A	A	
6	Carrier	der(11)	G	AA	(TAT)3	T	T	der(22)	A	AA	(TAT)3	A	A	11	AA	(TAT)2	A	A
		11	G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)2	A	A		AA	(TAT)3	A	A
	Father	11	G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)3	A	A		AA	(TAT)2	A	A
6	Mother	11	G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)2	A	A	A	AA	(TAT)3	A	A
		G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)3	A	A	AA	(TAT)3	A	A		
	Mother	11	G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)3	A	A	AA	(TAT)3	A	A	
7	Carrier	der(11)	G	AA	(TAT)3	T	T	der(22)	A	AA	(TAT)2	A	A	11	AA	(TAT)3	A	A
		11	G	AAA	(TAT)3	A	A	11	G	AAA	(TAT)3	A	A		AA	(TAT)2	A	A
	Father	11	G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)2	A	A		AA	(TAT)3	A	A
7	Mother	11	G	AAA	(TAT)3	A	A	11	A	AA	(TAT)3	A	A	G	AA	(TAT)3	A	A
		G	AA	(TAT)3	Del ^b	Del ^b	Del ^b	11	G	AAA	(TAT)3	A	A		AA	(TAT)3	A	A
	Mother	11	G	AA	Del ^b	Del ^b	Del ^b	11	A	AA	Del ^b	Del ^b	Del ^b	A	AA	(TAT)3	A	A
8	Carrier	der(11)	G	AA	(TAT)3	T	T	der(22)	A	AA	(TAT)2	A	A	11	AA	(TAT)2	A	A
		11	G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)2	A	A		AA	(TAT)2	A	A
	Father	11	G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)2	A	A		AA	(TAT)3	A	A
8	Mother	11	G	AAA	(TAT)3	A	A	11	G	AAA	(TAT)3	A	A	A	AA	(TAT)2	A	A
		G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)2	A	A	AA	(TAT)2	A	A		
	Mother	11	G	AA	(TAT)3	T	T	11	A	AA	(TAT)2	A	A	AA	(TAT)2	A	A	

Sequences were determined by direct sequencing or cloning of PCR products. Position number of the proximal side corresponds to nucleotides from the proximal end of the PATRR11 to the distal end. Minus indicates nucleotides out side of the PATRR. Similarly, distal side is from the distal end of the PATRR11 to the proximal side.

^aThis allele was a newly certified deletion of the PATRR11.

^bThis allele was a short type of the PATRR11.