

SNiPACard

Block annotations

Block info







genomic range	chr3:48,221,109-48,316,034 <i>el</i>
block size	94,926 bp
variant count	3 variants

Basic features

Conservation/deleteriousness		Linked genes	
phyloP	$\mu = -1.964$ [-2.748 -- 1.105]	gene(s) hit or close-by	CAMP <i>el</i> , CDC25A <i>el</i> , NDUFB1P1 <i>el</i> , RNU7-128P <i>el</i> , ZNF589 <i>el</i>
phastCons	$\mu = 0.002$ [0 - 0.007]	eQTL gene(s)	AMT <i>el</i> , ARIH2OS <i>el</i> , CDC25A <i>el</i> , FCF1P2 <i>el</i> , KLHDC8B <i>el</i> , MRPS18AP1 <i>el</i> , NCKIPSD <i>el</i> , NICN1 <i>el</i> , NME6 <i>el</i> , QRICH1 <i>el</i> , SCAP <i>el</i> , TMA7 <i>el</i> , WDR6 <i>el</i> , ZNF589 <i>el</i>
GERP++	$\mu = -0.371$ [-1.44 - 0.624]	potentially regulated gene(s)	FBXW12 <i>el</i> , MAP4 <i>el</i> , SHISA5 <i>el</i> , UQCRC1 <i>el</i>
CADD score	$\mu = 1.210$ [0.443 - 1.735]	disease gene(s)	AMT <i>el</i> , KLHDC8B <i>el</i>














Trait annotations


Disease gene annotation

gene	trait	source DB	source entry/link
AMT <i>el</i>	GLYCINE ENCEPHALOPATHY	DECIPHER	MIM:605899 
AMT <i>el</i>	GLYCINE ENCEPHALOPATHY	OMIM	MIM:605899 
KLHDC8B <i>el</i>	LYMPHOMA, HODGKIN, CLASSIC	OMIM	MIM:236000 
AMT <i>el</i>	Infantile glycine encephalopathy	OrphaNet	OrphaNet:289860 
AMT <i>el</i>	Neonatal glycine encephalopathy	OrphaNet	OrphaNet:289857 
AMT <i>el</i>	Atypical glycine encephalopathy	OrphaNet	OrphaNet:289863 

Direct effect on regulation

cis-eQTL

gene	transcript	probe	tissue	min(statistic) (type)	source	variant(s)
NME6 <i>el</i>	?	ENSG00000172113 <i>el</i>	muscularis mucosae	3.38×10 ⁻⁷ (p-value)	GTEEx Portal V6 	3
MRPS18AP1 <i>el</i>	?	ENSG00000229759 <i>el</i>	muscularis mucosae	8.74×10 ⁻⁸ (p-value)	GTEEx Portal V6 	3
ZNF589 <i>el</i>	?	ENSG00000164048 <i>el</i>	muscularis mucosae	5.58×10 ⁻⁶ (p-value)	GTEEx Portal V6 	3
NCKIPSD <i>el</i>	?	ENSG00000213672 <i>el</i>	muscularis mucosae	5.12×10 ⁻⁶ (p-value)	GTEEx Portal V6 	2
QRICH1 <i>el</i>	?	ENSG00000198218 <i>el</i>	lung	2.11×10 ⁻⁶ (p-value)	GTEEx Portal V6 	3
MRPS18AP1 <i>el</i>	?	ENSG00000229759 <i>el</i>	lung	3.98×10 ⁻⁷ (p-value)	GTEEx Portal V6 	3
SCAP <i>el</i>	?	ENSG00000114650 <i>el</i>	atrial appendage	4.01×10 ⁻⁶ (p-value)	GTEEx Portal V6 	2
MRPS18AP1 <i>el</i>	?	ENSG00000229759 <i>el</i>	atrial appendage	1.18×10 ⁻⁵ (p-value)	GTEEx Portal V6 	2
NME6 <i>el</i>	?	ENSG00000172113 <i>el</i>	transformed fibroblasts	1.48×10 ⁻⁷ (p-value)	GTEEx Portal V6 	3
MRPS18AP1 <i>el</i>	?	ENSG00000229759 <i>el</i>	transformed fibroblasts	4.53×10 ⁻¹⁰ (p-value)	GTEEx Portal V6 	3
WDR6 <i>el</i>	?	ENSG00000178252 <i>el</i>	transformed fibroblasts	3.74×10 ⁻⁷ (p-value)	GTEEx Portal V6 	2
NCKIPSD <i>el</i>	?	ENSG00000213672 <i>el</i>	transformed fibroblasts	4.27×10 ⁻⁷ (p-value)	GTEEx Portal V6 	2
MRPS18AP1 <i>el</i>	?	ENSG00000229759 <i>el</i>	tibial artery	4.55×10 ⁻⁹ (p-value)	GTEEx Portal V6 	3

ZNF589	<i>el</i>	?	ENSG00000164048	<i>el</i>	tibial artery	4.23×10 ⁻⁵ (p-value)	GTEEx Portal V6		1
WDR6	<i>el</i>	?	ENSG00000178252	<i>el</i>	tibial artery	1.31×10 ⁻⁵ (p-value)	GTEEx Portal V6		1
CDC25A	<i>el</i>	?	ENSG00000164045	<i>el</i>	tibial artery	1.43×10 ⁻⁵ (p-value)	GTEEx Portal V6		2
MRPS18AP1	<i>el</i>	?	ENSG00000229759	<i>el</i>	blood	2.78×10 ⁻⁸ (p-value)	GTEEx Portal V6		3
ZNF589	<i>el</i>	?	ENSG00000164048	<i>el</i>	blood	2.49×10 ⁻⁶ (p-value)	GTEEx Portal V6		2
MRPS18AP1	<i>el</i>	?	ENSG00000229759	<i>el</i>	thyroid	3.43×10 ⁻⁸ (p-value)	GTEEx Portal V6		3
ZNF589	<i>el</i>	?	ENSG00000164048	<i>el</i>	thyroid	1.66×10 ⁻⁵ (p-value)	GTEEx Portal V6		2
NCKIPSD	<i>el</i>	?	ENSG00000213672	<i>el</i>	skeletal muscle	1.88×10 ⁻⁶ (p-value)	GTEEx Portal V6		3
NME6	<i>el</i>	?	ENSG00000172113	<i>el</i>	skeletal muscle	2.34×10 ⁻⁶ (p-value)	GTEEx Portal V6		3
MRPS18AP1	<i>el</i>	?	ENSG00000229759	<i>el</i>	skeletal muscle	5.12×10 ⁻¹⁰ (p-value)	GTEEx Portal V6		3
TMA7	<i>el</i>	?	ENSG00000232112	<i>el</i>	skeletal muscle	8.64×10 ⁻⁷ (p-value)	GTEEx Portal V6		1
MRPS18AP1	<i>el</i>	?	ENSG00000229759	<i>el</i>	prostate	7.45×10 ⁻⁶ (p-value)	GTEEx Portal V6		1
MRPS18AP1	<i>el</i>	?	ENSG00000229759	<i>el</i>	transverse colon	3.40×10 ⁻⁶ (p-value)	GTEEx Portal V6		2
WDR6	<i>el</i>	?	ENSG00000178252	<i>el</i>	transverse colon	2.11×10 ⁻⁶ (p-value)	GTEEx Portal V6		1
ZNF589	<i>el</i>	?	ENSG00000164048	<i>el</i>	transverse colon	2.46×10 ⁻⁵ (p-value)	GTEEx Portal V6		1
MRPS18AP1	<i>el</i>	?	ENSG00000229759	<i>el</i>	sun exposed skin	8.13×10 ⁻⁷ (p-value)	GTEEx Portal V6		3
ZNF589	<i>el</i>	?	ENSG00000164048	<i>el</i>	sun exposed skin	7.28×10 ⁻⁷ (p-value)	GTEEx Portal V6		3
NCKIPSD	<i>el</i>	?	ENSG00000213672	<i>el</i>	sun exposed skin	1.16×10 ⁻⁵ (p-value)	GTEEx Portal V6		1
QRICH1	<i>el</i>	?	ENSG00000198218	<i>el</i>	sun exposed skin	2.12×10 ⁻⁵ (p-value)	GTEEx Portal V6		1
FCF1P2	<i>el</i>	?	ENSG00000228638	<i>el</i>	aorta	1.09×10 ⁻⁶ (p-value)	GTEEx Portal V6		2
WDR6	<i>el</i>	?	ENSG00000178252	<i>el</i>	aorta	7.30×10 ⁻⁶ (p-value)	GTEEx Portal V6		1
NCKIPSD	<i>el</i>	?	ENSG00000213672	<i>el</i>	subcutaneous adipocytes	4.90×10 ⁻¹⁰ (p-value)	GTEEx Portal V6		3
MRPS18AP1	<i>el</i>	?	ENSG00000229759	<i>el</i>	subcutaneous adipocytes	5.86×10 ⁻⁹ (p-value)	GTEEx Portal V6		3
ZNF589	<i>el</i>	?	ENSG00000164048	<i>el</i>	subcutaneous adipocytes	8.77×10 ⁻⁶ (p-value)	GTEEx Portal V6		2
QRICH1	<i>el</i>	?	ENSG00000198218	<i>el</i>	subcutaneous adipocytes	2.87×10 ⁻⁷ (p-value)	GTEEx Portal V6		3
WDR6	<i>el</i>	?	ENSG00000178252	<i>el</i>	subcutaneous adipocytes	6.18×10 ⁻⁸ (p-value)	GTEEx Portal V6		3
NME6	<i>el</i>	?	ENSG00000172113	<i>el</i>	subcutaneous adipocytes	6.66×10 ⁻⁶ (p-value)	GTEEx Portal V6		2
WDR6	<i>el</i>	?	ENSG00000178252	<i>el</i>	visceral adipocytes	1.14×10 ⁻⁶ (p-value)	GTEEx Portal V6		3
NME6	<i>el</i>	?	ENSG00000172113	<i>el</i>	visceral adipocytes	8.33×10 ⁻⁷ (p-value)	GTEEx Portal V6		3
ZNF589	<i>el</i>	?	ENSG00000164048	<i>el</i>	spleen	1.08×10 ⁻⁵ (p-value)	GTEEx Portal V6		1
NCKIPSD	<i>el</i>	?	ENSG00000213672	<i>el</i>	tibial nerve	8.80×10 ⁻⁸ (p-value)	GTEEx Portal V6		3
MRPS18AP1	<i>el</i>	?	ENSG00000229759	<i>el</i>	tibial nerve	1.33×10 ⁻⁹ (p-value)	GTEEx Portal V6		3
ZNF589	<i>el</i>	?	ENSG00000164048	<i>el</i>	tibial nerve	1.67×10 ⁻¹⁰ (p-value)	GTEEx Portal V6		3
WDR6	<i>el</i>	?	ENSG00000178252	<i>el</i>	tibial nerve	4.95×10 ⁻⁷ (p-value)	GTEEx Portal V6		2
ZNF589	<i>el</i>	?	ENSG00000164048	<i>el</i>	esophagus mucosa	1.33×10 ⁻⁶ (p-value)	GTEEx Portal V6		3
WDR6	<i>el</i>	?	ENSG00000178252	<i>el</i>	esophagus mucosa	5.92×10 ⁻⁶ (p-value)	GTEEx Portal V6		1

QRICH1 <i>e!</i>	?	ENSG00000198218 <i>e!</i>	esophagus mucosa	1.60×10 ⁻⁵ (p-value)	GTEEx Portal V6 <i>!M</i>	1
ZNF589 <i>e!</i>	?	ENSG00000164048 <i>e!</i>	adrenal gland	4.93×10 ⁻⁷ (p-value)	GTEEx Portal V6 <i>!M</i>	3
QRICH1 <i>e!</i>	?	ENSG00000198218 <i>e!</i>	testis	5.34×10 ⁻⁶ (p-value)	GTEEx Portal V6 <i>!M</i>	2
MRPS18AP1 <i>e!</i>	?	ENSG00000229759 <i>e!</i>	testis	6.49×10 ⁻⁸ (p-value)	GTEEx Portal V6 <i>!M</i>	3
ZNF589 <i>e!</i>	?	ENSG00000164048 <i>e!</i>	testis	7.45×10 ⁻⁷ (p-value)	GTEEx Portal V6 <i>!M</i>	3
ZNF589 <i>e!</i>	ENST00000354698 <i>e!</i>	ILMN_1654612 <i>e!</i>	skin	7.37×10 ⁻⁸ (p-value)	MuTHER consortium <i>!M</i>	2
ZNF589 <i>e!</i>	ENST00000457782 <i>e!</i>					
ZNF589 <i>e!</i>	ENST00000448461 <i>e!</i>					
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000615452 <i>e!</i>	ILMN_1669484 <i>e!</i>	adipocyte	4.99×10 ⁻⁹ (p-value)	MuTHER consortium <i>!M</i>	2
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000452875 <i>e!</i>					
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000471162 <i>e!</i>					
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000610967 <i>e!</i>					
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000395474 <i>e!</i>					
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000492780 <i>e!</i>					
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000608424 <i>e!</i>					
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000420783 <i>e!</i>					
ZNF589 <i>e!</i>	ENST00000354698 <i>e!</i>	ILMN_1654819 <i>e!</i>	blood	2.46×10 ⁻⁶ (p-value)	MuTHER consortium <i>!M</i>	2
ZNF589 <i>e!</i>	ENST00000457782 <i>e!</i>					
ZNF589 <i>e!</i>	ENST00000448461 <i>e!</i>					
SCAP <i>e!</i>	ENST00000428413 <i>e!</i>	ILMN_1677534 <i>e!</i>	blood	3.37×10 ⁻⁵ (p-value)	MuTHER consortium <i>!M</i>	1
SCAP <i>e!</i>	ENST00000545718 <i>e!</i>					
SCAP <i>e!</i>	ENST00000320017 <i>e!</i>					
SCAP <i>e!</i>	ENST00000441517 <i>e!</i>					
SCAP <i>e!</i>	ENST00000265565 <i>e!</i>					
KLHDC8B <i>e!</i>	ENST00000332780 <i>e!</i>	ILMN_1695246 <i>e!</i>	blood	2.13×10 ⁻⁹ (p-value)	MuTHER consortium <i>!M</i>	2
KLHDC8B <i>e!</i>	ENST00000462582 <i>e!</i>					
AMT <i>e!</i>	ENST00000476226 <i>e!</i>	ILMN_1665331 <i>e!</i>	b-cell	5.98×10 ⁻⁵ (p-value)	Fairfax et al. <i>!M</i>	1
AMT <i>e!</i>	ENST00000495436 <i>e!</i>					
AMT <i>e!</i>	ENST00000473163 <i>e!</i>					
AMT <i>e!</i>	ENST00000427987 <i>e!</i>					
AMT <i>e!</i>	ENST00000399379 <i>e!</i>					
AMT <i>e!</i>	ENST00000395338 <i>e!</i>					
AMT <i>e!</i>	ENST00000476127 <i>e!</i>					
AMT <i>e!</i>	ENST00000273588 <i>e!</i>					
AMT <i>e!</i>	ENST00000465925 <i>e!</i>					
AMT <i>e!</i>	ENST00000458307 <i>e!</i>					
AMT <i>e!</i>	ENST00000538581 <i>e!</i>					
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000615452 <i>e!</i>	ILMN_1669484 <i>e!</i>	monocyte	6.65×10 ⁻⁹ (p-value)	Fairfax et al. <i>!M</i>	1
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000452875 <i>e!</i>					
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000471162 <i>e!</i>					
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000395474 <i>e!</i>					
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000610967 <i>e!</i>					
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000608424 <i>e!</i>					
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000492780 <i>e!</i>					
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000420783 <i>e!</i>					
ARIH2OS <i>e!</i>	ENST00000408959 <i>e!</i>	ILMN_3241670 <i>e!</i>	monocyte	4.42×10 ⁻⁴ (p-value)	Fairfax et al. <i>!M</i>	1
QRICH1 <i>e!</i>	?	ENSG00000198218 <i>e!</i>	unexposed skin	1.51×10 ⁻⁵ (p-value)	GTEEx Portal V6 <i>!M</i>	2
WDR6 <i>e!</i>	?	ENSG00000178252 <i>e!</i>	left ventricle	5.05×10 ⁻⁶ (p-value)	GTEEx Portal V6 <i>!M</i>	1
QRICH1 <i>e!</i>	?	ENSG00000198218 <i>e!</i>	left ventricle	2.08×10 ⁻⁵ (p-value)	GTEEx Portal V6 <i>!M</i>	1

NME6 <i>e!</i>	ENST00000415053 <i>e!</i>	ILMN_2229032 <i>e!</i>	blood	1.95×10 ⁻⁵ (p-value)	Westra et al. <i>!M</i>	2
NME6 <i>e!</i>	ENST00000418431 <i>e!</i>					
NME6 <i>e!</i>	ENST00000426689 <i>e!</i>					
NME6 <i>e!</i>	ENST00000442597 <i>e!</i>					
NME6 <i>e!</i>	ENST00000415644 <i>e!</i>					
NME6 <i>e!</i>	ENST00000447314 <i>e!</i>					
NME6 <i>e!</i>	ENST00000456495 <i>e!</i>					
NME6 <i>e!</i>	ENST00000421967 <i>e!</i>					
NME6 <i>e!</i>	ENST00000452211 <i>e!</i>					
NME6 <i>e!</i>	ENST00000444069 <i>e!</i>					
NME6 <i>e!</i>	ENST00000494209 <i>e!</i>					
NME6 <i>e!</i>	ENST00000425930 <i>e!</i>					
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000615452 <i>e!</i>	ILMN_1669484 <i>e!</i>	monocyte	2.13×10 ⁻²⁵ (p-value)	Zeller et al. <i>!M</i>	1
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000452875 <i>e!</i>					
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000471162 <i>e!</i>					
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000610967 <i>e!</i>					
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000395474 <i>e!</i>					
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000492780 <i>e!</i>					
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000608424 <i>e!</i>					
WDR6 <i>e!</i>	ENST00000420783 <i>e!</i>					
NCKIPSD <i>e!</i>	ENST00000294129 <i>e!</i>	ILMN_1736623 <i>e!</i>	monocyte	1.15×10 ⁻¹² (p-value)	Zeller et al. <i>!M</i>	1
NCKIPSD <i>e!</i>	ENST00000416649 <i>e!</i>					
NCKIPSD <i>e!</i>	ENST00000470006 <i>e!</i>					
MRPS18AP1 <i>e!</i> ?		ENSG00000229759 <i>e!</i>	coronary artery	1.70×10 ⁻⁵ (p-value)	GTEx Portal V6 <i>!M</i>	1

trans-eQTL

gene	transcript	probe	chromosome	tissue	min(statistic) (type)	source	variant(s)
NICN1 <i>e!</i>	ENST00000273598 <i>e!</i>	ILMN_1807211 <i>e!</i>	chr3	monocyte	1.15×10 ⁻²⁰ (p-value)	Zeller et al. <i>!M</i>	1
NICN1 <i>e!</i>	ENST00000615713 <i>e!</i>						
AMT <i>e!</i>	ENST00000273588 <i>e!</i>						
NICN1 <i>e!</i>	ENST00000423832 <i>e!</i>						

Putative effect on regulation

ENCODE promoter-associated distal DHS (Enhancer)

SNiPA enhancer id	variant(s)	associated SNiPA promoter id	associated gene(s)
ENCE00000338474 <i>e!</i>	1	ENCP00000036343	MAP4 <i>e!</i>
		ENCP00000036362	FBXW12 <i>e!</i>
		ENCP00000036405	UQCRC1 <i>e!</i>
		ENCP00000036386	SHISA5 <i>e!</i>

Regulatory feature cluster

element id	variant(s)	tissue/cell	factors
ENSR00001363389 <i>e!</i> (TF binding site)	1	embryonic stem cell (H1ESC)	PollI, DNase1

Variation proximal to gene

gene	variant type	min(distance)	transcript	RefSeq id	protein	variant(s)
CAMP <i>e!</i>	downstream gene variant	1528	ENST00000296435 <i>e!</i>	NM_004345.4	ENSP00000296435 <i>e!</i>	1
CDC25A <i>e!</i>	upstream gene variant	4866	ENST00000459900 <i>e!</i>	?	?	1
CDC25A <i>e!</i>	downstream gene variant	3310	ENST00000437972 <i>e!</i>	?	ENSP00000404285 <i>e!</i>	1

NDUFB1P1 <i>e!</i>	upstream gene variant	1928	ENST00000435191 <i>e!</i>	?	?	1
RNU7-128P <i>e!</i>	upstream gene variant	709	ENST00000517247 <i>e!</i>	?	?	1
ZNF589 <i>e!</i>	downstream gene variant	3557	ENST00000354698 <i>e!</i>	NM_016089.2	ENSP00000346729 <i>e!</i>	1
ZNF589 <i>e!</i>	downstream gene variant	3554	ENST00000457782 <i>e!</i>	?	ENSP00000401106 <i>e!</i>	1

Putative effect on transcript

Intron variant					
gene	affected transcript	RefSeq id	protein	variant(s)	
CDC25A <i>e!</i>	ENST00000443342 <i>e!</i>	?	ENSP00000416483 <i>e!</i>	1	
CDC25A <i>e!</i>	ENST00000351231 <i>e!</i>	NM_201567.1	ENSP00000343166 <i>e!</i>	1	
CDC25A <i>e!</i>	ENST00000302506 <i>e!</i>	NM_001789.2	ENSP00000303706 <i>e!</i>	1	
ZNF589 <i>e!</i>	ENST00000427617 <i>e!</i>	?	ENSP00000392719 <i>e!</i>	1	
ZNF589 <i>e!</i>	ENST00000412564 <i>e!</i>	?	ENSP00000404398 <i>e!</i>	1	
ZNF589 <i>e!</i>	ENST00000440261 <i>e!</i>	?	ENSP00000408719 <i>e!</i>	1	
ZNF589 <i>e!</i>	ENST00000448461 <i>e!</i>	?	ENSP00000404592 <i>e!</i>	1	

