

Additional file 1 - Mutation screening results for the 41 breast cancer samples enrolled in the DAE study

Sample ID	Genotype at rs2236142 ^a	Genotype at rs2236141 ^b	1100delC carrier	Other variants (HGVS nomenclature) ^c	DAE results ^d	
					DAE value [95%CI]	p-value
1507	Het	CC		c.319+38_319+39insA	-0.16 [-0.22; -0.10]	0.0027
1526	Het	Het			-0.10 [-0.26; 0.07]	0.16
1802	CC	Het			-0.01 [-0.06; 0.04]	0.59
1928	Het	CC			-0.02 [-0.27; 0.23]	0.80
1967	Het	CC		c.319+38_319+39insA	0.01 [-0.06; 0.08]	0.47
2026	Het	Het			-0.14 [-0.29; 0.00]	0.049
2166	Het	CC		c.319+38_319+39insA	0.02 [-0.09; 0.14]	0.60
2181	Het	CC	Yes	c.319+38_319+39insA	-0.55 [-0.58; -0.48]	1.10-4
2193	Het	Het		c.252A>G	-0.07 [-0.25; 0.11]	0.30
2212	Het	CC		c.252A>G+c.319+38_319+39insA	-0.01 [-0.51; 0.49]	0.94
2234	GG	Het			-0.11 [-0.14; -0.09]	4.10-5
2247	Het	CC		c.319+38_319+39insA	0.01 [-0.33; 0.36]	0.90
2443	Het	CC			-0.03 [-0.07; 0.01]	0.095
2472	Het	CC		c.319+38_319+39insA	-0.01 [-0.08; 0.05]	0.62
2497	GG	Het			-0.02 [-0.05; 0.01]	0.16
2498	Het	CC	Yes	c.319+38_319+39insA	-0.37 [-0.53; -0.20]	0.0054
2499	GG	Het			-0.01 [-0.09; 0.07]	0.77
2500	Het	CC	Yes		-0.54 [-0.66; -0.25]	0.039
2526	Het	CC			0.04 [-0.16; 0.24]	0.61
2529	Het	CC			-0.14 [-0.25; -0.04]	0.020
2534	CC	Het			0.01 [-0.06; 0.07]	0.058
2536	Het	CC			0.06 [-0.03; 0.15]	0.12
2539	Het	CC			-0.05 [-0.23; 0.13]	0.43
2541	Het	CC			-0.07 [-0.31; 0.17]	0.43
2542	Het	CC			0.08 [-0.36; 0.52]	0.60
2557	GG	Het			-0.13 [-0.16; -0.10]	5.10-4
2570	GG	Het			-0.01 [0.07; 0.06]	0.82
2574	GG	Het			0.01 [-0.03; 0.04]	0.70
2665	Het	CC			-0.23 [-1.14; 0.68]	0.48
2666	Het	CC	Yes	c.319+38_319+39insA	-0.60 [-0.89; -0.47]	0.037
2667	Het	CC			-0.15 [-1.33; 1.03]	0.71
2668	Het	Het		c.444+24C>T	-0.08 [-0.55; 0.39]	0.64
2669	Het	Het			-0.11 [-0.21; -0.01]	0.035
2670	Het	Het			-0.19 [-0.33; -0.09]	0.0092
2671	Het	Het			-0.17 [-0.41; 0.30]	0.16
2674	Het	CC			0.05 [-0.02; 0.12]	0.12
2677	Het	Het			-0.06 [-0.41; 0.30]	0.63
2678	Het	CC			-0.01 [-0.15; 0.13]	0.85
2679	Het	CC		c.319+38_319+39insA	0.00 [-0.04; 0.03]	0.84
2680	Het	Het			0.05 [-0.14; 0.03]	0.84
2691	GG	Het			0.01 [-0.05; 0.07]	0.58

^a GG, frequent homozygote; Het, heterozygote; CC, rare homozygote.

^b CC, frequent homozygote; Het, heterozygote.

^c Number based on transcript sequence (NM_007194), +1 as A of ATG start codon.

^d DAE is expressed as the difference between the log of the signal ratio of the cDNA from the patient's LCL and the corresponding log ratio of genomic DNA.