

Study	Sample size	Array Type
AGES	3104	Illumina 370CNV BeadChip array
Antwerp	1161	Illumina CNV370 quad chip and Illumina HumanOmniExpress I
CHS	327	Illumina 370CNV BeadChip system in 2007
FHS	1978	Affymetrix GeneChip Human Mapping 500K Array & 50K supp <b>INGI-FVG, VBI:</b> Illumina 370K, Illumina Infinium OmniExpress700K; <b>INGI-CARL:</b> Illumina 370K, <b>SR:</b> Illumina
G-EAR	1339	Infinium OmniExpress 700K
HABC	1174	Illumina Human1M-Duo
HCHS/SOL	6909	Customized HumanOmni2.5-8 v1.1 with ~150,000 additional S
JHS	735	Affymetrix Genome-WideHuman SNP array 6.0 platform
RS-II & III	3092	Version 3 Illumina Infinium II HumanHap550 SNP chip array
TwinsUK	819	Combination of Illumina arrays; HumanHap300, HumanHap610Q, 1M-Duo and 1.2MDuo 1M

Genotyping center

Genotype calling

Laboratory of Neurogenetics, NIA,NIH,Bethesda,MD	BeadChip array
---	----------------

Translational Genomics Research instit  
Clinical Research Center's Phenotyping  
Affymetrix

Illumina BeadStudio  
Illumina BeadStudio  
Affymetrix BRLMM

University of Trieste

Illumina BeadStudio

Center for Inherited Disease Research  
iNPs  
The Broad Institute  
Human Genomics facility HuGeF ([www](http://www))

Illumina BeadStudio  
Illumina GenomeStudio  
Birdseed v1.33  
Illumina BeadStudio

Wellcome Sanger Institute

Illumina BeadStudio

### Exclusion on SNPs used for imputation

None

call rate <95%, HWE<1E-6, MAF<0.01

call rate < 97%, HWE P < 10-5, > 2 duplicate

Call rate <97%, MAF <1%,HWE < 10-6 ,mish

MAF<0.01, Call rate<0.97, HWE exact test  
p<1e-08

call rate < 97%, HWE p<10-6, MAF <1%

Call rate <98%, HWE pval<E-5, > 2 duplicate

Call rate <90%, MAF<1%, or HWE pval<E-6

Call rate <90%, no MAF/HWE filter

HRC/1KG Imputation Preparation and  
Checking Tool" (version 4.2.5) (developed  
by Will Rayner) was used to check input  
data for accuracy relative to expected  
HRC or 1000G inputs prior to imputation.

Exclusion on a per sample bias

rate < 97%, HWE deviation <  $1 \times 10^{-6}$ , mishap (PLINK haplotype-based test for non-random missing genotype data[2])  $p < 1 \times 10^{-9}$ , and mismatched positions between Illumina, dbSNP and/or HapMap

impute info metric < 0.5

call rate  $\leq 95\%$  or if their genotype was discordant with kr

Call rate < 97%, excess autosomal heterozygosity  $> \pm 5SD$ ,

Call rate < 0.97, sex mismatch

sample failure, genotypic sex mismatch, and first-degree relative in samples set

Call rate < 99%, MAF < 1%, or HWE  $pval < E-6$

Call rate < 95%

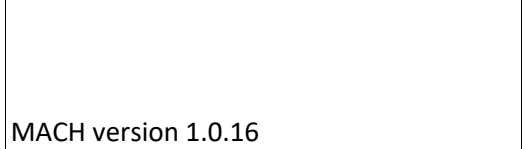
Call rate < 97.5%, sex mismatch, excess autosomal hetero:

Call rate < 98%, heterozygosity across all SNPs  $\geq 2$  s.d.

from the sample mean, evidence of non-European ancestry as assessed by PCA comparison with HapMap3 populations, observed pairwise IBD probabilities suggestive of sample identity errors

Imputation

Imputation backbone (NBCI build)



MACH version 1.0.16

1000G P1v3 (build 37)

impute2

1000G P1 interim build 37

MACH/minimac

1000G P1v3 (build 37)

MACH version 1.0.15

1000G P1v3 (build 37)

Impute 2 (Filter info score <0.4)

1000G P1v3 (build 37)

Minimac2

1000G P1v3 (build 37)

Impute 2

1000G P1v3 (build 37)

minimac3

1000G phase 3 v5 reference (build 37)

MACH/minimac

1000G P1v3 (build 37)

Michigan Imputation Server (Minimac)

1000G Phase3 v5 (GRCh37)

## Data handling and statistical tests

ProbABEL

PLINK

PLINK, Mach

R, linear mixed effect models, robust variance option to account for relatedness

GenABEL

R

GENESIS, linear mixed effect models

We used SAS and R to prepare the non-genetic (phenotype and covariate) data. EMMAX tests were performed

PLINK, Mach2DAT

GEMMA

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--



--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--



--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--



--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--



--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--



--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--



--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--



--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--



--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--



--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--



--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--



--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--



--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--



--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--



--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--



--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--



--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--



--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--



--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--