

WES INHERITED BONE MARROW FAILURE AND/OR PREDISPOSITION TO HEMATOLOGICAL MALIGNANCIES

DG 3.4

<i>Gene</i>	<i>Median coverage</i>	<i>% covered >10x</i>	<i>% covered >20x</i>	<i>OMIM disease ID</i>
ABCB7	157.8	99.7	99.5	301310
ABCD4	162.3	100.0	100.0	614857
ACBD5	170.3	100.0	100.0	-
ACD	220.7	100.0	100.0	616553
ALAS2	182.2	100.0	100.0	300751;300752
AMN	202.3	100.0	100.0	261100
ANKRD26	137.0	97.2	97.2	188000
AP3B1	145.9	100.0	100.0	608233
ASXL1	224.7	99.9	99.9	614286
ATR	173.4	100.0	100.0	210600
BLM	173.6	100.0	100.0	210900
BRAF	174.2	100.0	100.0	613706;613707;115150
BRCA1	190.6	100.0	100.0	604370;617883;614320
BRCA2	171.3	100.0	100.0	612555;605724
BRIP1	171.1	100.0	100.0	114480;609054
C15orf41	157.0	100.0	100.0	615631
CAD	177.4	100.0	100.0	616457
CASP10	162.9	100.0	100.0	605027;603909
CBL	197.3	100.0	100.0	613563;607785
CDAN1	177.8	100.0	100.0	224120

CEBPA	178.1	100.0	100.0	601626
CLPB	167.7	100.0	100.0	616271
COX4I2	153.7	100.0	100.0	612714
CSF3R	213.3	100.0	100.0	617014;162830
CTC1	179.7	100.0	100.0	612199
CTLA4	195.3	100.0	100.0	616100
CUBN	163.6	100.0	100.0	261100
CXCR4	197.1	100.0	100.0	193670
DBF4	153.7	100.0	100.0	No OMIM phenotype
DDX41	188.7	100.0	100.0	616871
DHFR	148.6	100.0	100.0	613839
DICER1	181.1	100.0	100.0	180295;601200;138800;618272
DKC1	141.1	100.0	100.0	305000
DNAJC21	151.0	100.0	100.0	617052
EFL1	172.1	100.0	100.0	617941
ELANE	284.4	100.0	100.0	202700;162800
EPO	183.8	100.0	100.0	617907;617911
ERCC4	200.2	100.0	100.0	278760;610965;615272
ERCC6L2	175.3	100.0	100.0	615715
ETV6	216.4	100.0	100.0	616216
EZH2	169.0	100.0	100.0	277590
FANCA	183.6	100.0	100.0	227650
FANCB	152.8	100.0	100.0	300514
FANCC	195.5	97.3	97.3	227645
FANCD2	176.8	98.8	98.8	227646
FANCE	178.3	100.0	100.0	600901
FANCF	266.4	100.0	100.0	603467
FANCG	193.3	100.0	100.0	614082
FANCI	140.1	100.0	100.0	609053
FANCL	150.8	100.0	100.0	614083

FANCM	152.5	100.0	100.0	227650
FAS	186.4	100.0	100.0	601859
FASLG	226.4	100.0	100.0	601859
G6PC3	172.4	100.0	100.0	612541
GATA1	226.4	100.0	100.0	314050;300835;300367
GATA2	247.0	100.0	100.0	614172
GBA	231.0	100.0	100.0	230900;231005;230800;231000
GFI1	218.0	100.0	100.0	607847;613107
GP1BA	216.0	100.0	100.0	231200;153670;177820
GP1BB	165.8	100.0	100.0	231200
GRHL2	169.7	100.0	100.0	616029
HAVCR2	172.0	100.0	100.0	618398
HAX1	179.1	100.0	100.0	610738
HOXA11	229.8	100.0	100.0	605432
IKZF1	206.8	100.0	100.0	616873
IKZF5	194.8	100.0	100.0	619130
IVD	181.5	100.0	100.0	243500
JAGN1	170.0	100.0	99.8	616022
KIF23	151.8	100.0	100.0	No OMIM phenotype
KLF1	237.6	100.0	100.0	613673
KRAS	158.7	100.0	100.0	609942;615278;614470
LAPTM5	142.3	100.0	100.0	No OMIM phenotype
LIG4	173.4	100.0	100.0	606593
LPIN2	158.2	100.0	100.0	609628
MAD2L2	160.9	100.0	100.0	617243
MCM4	152.7	95.5	95.5	609981
MDM4	187.7	100.0	100.0	618849
MECOM	197.1	100.0	100.0	616738
MLH1	171.8	100.0	100.0	609310;276300
MPL	219.1	100.0	100.0	601977;604498

MSH2	176.2	100.0	100.0	120435;276300
MSH6	212.9	100.0	100.0	614350;276300
MVK	167.2	90.5	90.5	260920;610377
MYH9	198.1	100.0	100.0	155100
MYSM1	144.8	96.4	96.4	618116
NBEAL2	197.4	100.0	100.0	139090
NBN	169.8	100.0	100.0	609135;251260;613065
NF1	176.9	100.0	100.0	162200;607785
NFE2	219.2	100.0	100.0	No OMIM phenotype
NHP2	165.6	100.0	100.0	613987
NOP10	155.7	100.0	100.0	224230
NPAT	163.0	100.0	100.0	No OMIM phenotype
NPM1	152.4	100.0	100.0	-
NRAS	184.4	100.0	100.0	613224;614470
PALB2	194.6	100.0	100.0	114480;610832;613348
PARN	169.3	89.5	87.8	616353;616371
PARP4	158.9	100.0	100.0	No OMIM phenotype
PAX5	203.3	100.0	100.0	615545
PMS2	181.7	100.0	100.0	614337;276300
POT1	145.0	100.0	100.0	615848
PRDX2	153.8	100.0	100.0	No OMIM phenotype
PRF1	255.5	100.0	100.0	605027;609135;603553
PTPN11	185.6	100.0	100.0	163950;607785;151100
RAD51	152.3	89.4	89.4	114480;617244
RAD51C	169.1	100.0	100.0	613390;613399
RBBP6	163.2	100.0	100.0	No OMIM phenotype
RBM8A	174.7	100.0	100.0	274000
RFWD3	176.1	100.0	100.0	No OMIM phenotype
RMRP				250250;250460;607095
RPA1	156.3	100.0	100.0	No OMIM phenotype

RPL11	150.9	100.0	100.0	612562
RPL15	164.1	100.0	100.0	615550
RPL18	188.3	100.0	100.0	618310
RPL26	157.0	100.0	100.0	614900
RPL27	159.7	100.0	100.0	617408
RPL31	142.6	100.0	100.0	-
RPL35	156.7	100.0	100.0	618312
RPL35A	175.5	100.0	100.0	612528
RPL4	162.2	100.0	100.0	No OMIM phenotype
RPL5	152.4	100.0	100.0	612561
RPL9	147.0	100.0	100.0	-
RPS10	171.4	100.0	100.0	613308
RPS15A	134.6	80.4	80.4	618313
RPS17	98.4	100.0	100.0	612527
RPS19	167.2	100.0	100.0	105650
RPS24	195.0	100.0	100.0	610629
RPS26	156.1	100.0	100.0	613309
RPS27	148.9	100.0	100.0	617409
RPS28	187.0	100.0	100.0	606164
RPS29	183.8	100.0	100.0	615909
RPS7	169.0	100.0	100.0	612563
RTEL1	204.1	100.0	100.0	615190;616373
RUNX1	251.5	100.0	100.0	601626;601399
SAMD9	169.2	100.0	100.0	617053
SAMD9L	176.9	100.0	100.0	159550
SBDS	173.0	100.0	100.0	260400
SEC23B	158.5	100.0	100.0	224100
SH2B3	204.4	100.0	100.0	133100;254450;187950
SH2D1A	141.8	100.0	100.0	308240
SLC19A2	184.4	100.0	100.0	249270

SLC25A38	161.7	100.0	100.0	205950
SLC37A4	160.2	100.0	100.0	232240;232220
SLC46A1	221.9	100.0	100.0	229050
SLX4	208.4	100.0	100.0	613951
SOS1	144.0	100.0	100.0	610733
SRP54	135.8	100.0	100.0	618752
SRP72	160.4	100.0	100.0	614675
STIM1	182.8	100.0	100.0	185070;612783
STN1	149.9	100.0	100.0	617341
TAZ	188.0	100.0	100.0	302060
TBXAS1	168.9	100.0	100.0	614158;231095
TCIRG1	221.5	100.0	100.0	259700
TERC				127550;614743
TERF2IP	184.1	83.7	83.7	No OMIM phenotype
TERT	259.5	100.0	100.0	613989;614742
TET2	224.3	100.0	100.0	619126;614286
THPO	181.5	100.0	100.0	187950
TINF2	174.9	100.0	100.0	268130;613990
TLR8	157.4	100.0	100.0	No OMIM phenotype
TP53	191.4	91.7	91.7	618165;151623
TSR2	171.4	100.0	100.0	300946
TYK2	219.7	100.0	100.0	511521
UBA1	174.4	100.0	99.8	301054
UBE2T	168.1	100.0	100.0	616435
USB1	174.6	100.0	100.0	604173
VPS13B	157.1	99.5	99.4	216550
VPS45	147.1	95.3	95.3	615285
VPS4A	176.0	100.0	100.0	619273
WAS	174.2	100.0	100.0	301000;313900;300299
WRAP53	205.8	100.0	100.0	613988

XRCC2	187.5	100.0	100.0	617247
YARS2	196.1	100.0	100.0	613561
ZCCHC8	157.7	100.0	100.0	618674

Gene symbols used follow HGCN guidelines: Gray KA, Yates B, Seal RL, Wright MW, Bruford EA. Nucleic Acids Res. 2015 Jan 43(Database issue):D1079-85.

TWIST is the default chemistry for all WES samples. Agilent V5 was the default chemistry until Q3 2021.

Median Coverage describes the average number of reads seen across 50 exomes.

Covered 10x describes the percentage of a gene's coding sequence that is covered at least 10x.

Covered 20x describes the percentage of a gene's coding sequence that is covered at least 20x.

Genes with no value for coverage are non protein coding genes.

Non protein coding genes are covered, but as coverage statistics are based on protein coding regions, statistics could not be generated.

OMIM release used for OMIM disease identifiers and descriptions: September 1st, 2021.

[EAS.GenProductCoverage.pdf.footer.ad01](#)