

WES HEREDITARY CANCER DG 3.6

<i>Gene</i>	<i>Median coverage</i>	<i>% covered >10x</i>	<i>% covered >20x</i>	<i>OMIM disease ID</i>
A2ML1	127.9	100.0	100.0	-
ACD	120.5	100.0	100.0	616553
AIP	116.2	100.0	100.0	102200
AKT1	130.3	100.0	100.0	615109
ALK	133.5	100.0	99.9	613014
AMH	156.3	100.0	100.0	261550
AMHR2	140.9	100.0	100.0	261550
ANKRD26	146.6	97.2	97.2	188000
APC	147.1	100.0	100.0	175100
ARMC5	142.9	100.0	100.0	615954
ASXL1	133.0	100.0	100.0	614286
ATM	151.7	100.0	100.0	114480
ATR	147.5	100.0	100.0	614564
AXIN2	137.9	100.0	100.0	608615
BAP1	123.5	100.0	100.0	614327
BARD1	160.8	100.0	100.0	114480
BLM	142.4	100.0	100.0	210900
BMPR1A	149.3	100.0	100.0	174900
BRAF	139.7	100.0	100.0	613706
BRCA1	151.1	100.0	100.0	604370
BRCA2	166.9	100.0	100.0	612555
BRIP1	154.4	100.0	100.0	114480
BUB1	150.4	100.0	100.0	-
BUB1B	139.4	100.0	100.0	257300;176430
BUB3	140.5	100.0	100.0	-

CARD11	122.6	100.0	100.0	616452
CBL	127.1	100.0	100.0	613563
CD27	110.0	100.0	100.0	No OMIM phenotype
CD70	110.2	100.0	100.0	No OMIM phenotype
CDC73	152.2	100.0	100.0	145001
CDH1	125.2	98.7	98.7	114480;176807;176430
CDH23	124.2	100.0	100.0	617540
CDK4	153.8	100.0	100.0	609048
CDKN1A	146.6	100.0	100.0	-
CDKN1B	133.7	100.0	100.0	610755
CDKN1C	165.2	100.0	100.0	130650
CDKN2A	190.0	100.0	100.0	155601;606719;155755
CDKN2B	179.0	100.0	100.0	-
CDKN2C	129.3	100.0	100.0	-
CEBPA	118.4	100.0	100.0	601626
CHEK2	129.8	100.0	100.0	609265;114480;176807
CREBBP	126.6	100.0	100.0	180849
CTC1	120.1	100.0	100.0	612199
CTLA4	131.1	100.0	100.0	No OMIM phenotype
CTNNA1	128.1	100.0	100.0	-
CTR9	145.5	100.0	100.0	-
CYLD	147.9	100.0	100.0	601606;132700
DDB2	124.3	100.0	100.0	278740
DDX11	141.5	100.0	100.0	613398
DDX41	133.5	100.0	100.0	616871
DGCR8	122.8	100.0	100.0	No OMIM phenotype
DICER1	149.7	100.0	100.0	138800;601200;180295
DIS3L2	128.9	100.0	100.0	267000
DKC1	105.8	100.0	100.0	305000
DLST	132.1	100.0	100.0	618475

DNAJC21	143.7	100.0	100.0	617052
EGFR	133.1	100.0	100.0	211980
EGLN1	126.0	100.0	100.0	-
EGLN2	144.8	100.0	100.0	-
ELANE	138.9	100.0	100.0	202700;162800
ELP1	140.0	100.0	100.0	155255
EPAS1	126.3	100.0	100.0	611783
EPCAM	149.8	100.0	100.0	613244
ERCC1	117.2	100.0	100.0	610758
ERCC2	127.7	100.0	100.0	278730
ERCC3	133.3	100.0	100.0	610651
ERCC4	143.3	100.0	100.0	278760;610965;615272
ERCC5	144.3	100.0	100.0	278780
ERCC6	143.9	100.0	100.0	600630;211980;133540;214150
ESR2	150.5	100.0	100.0	-
ETV6	126.9	100.0	100.0	616216
EXT1	131.8	100.0	100.0	133700;215300
EXT2	130.2	100.0	100.0	133701
EZH2	139.3	100.0	100.0	277590
FANCA	134.3	100.0	100.0	227650
FANCB	117.5	100.0	100.0	300514
FANCC	147.7	100.0	100.0	227645;613899
FANCD2	148.9	100.0	100.0	227646
FANCE	134.7	100.0	100.0	600901
FANCF	135.7	100.0	100.0	603467
FANCG	122.6	100.0	100.0	614082
FANCI	145.9	100.0	100.0	609053
FANCL	164.1	100.0	100.0	614083
FANCM	150.0	100.0	100.0	614087
FAS	161.5	100.0	100.0	601859

FASLG	156.7	100.0	100.0	601859
FBXW7	139.0	99.5	98.2	No OMIM phenotype
FH	143.5	100.0	100.0	150800;606812
FLCN	122.3	100.0	100.0	135150
G6PC3	125.5	100.0	100.0	612541
GALNT12	124.7	100.0	100.0	608812
GATA2	129.9	100.0	100.0	614286
GDNF	164.1	100.0	100.0	171300
GFI1	138.0	100.0	100.0	607847;613107
GPC3	107.5	99.6	98.9	312870
GPR161	126.2	100.0	100.0	155255
GREM1	143.4	100.0	100.0	601228
GRHL2	131.5	100.0	100.0	616029
HAVCR2	135.7	100.0	100.0	618398
HAX1	128.3	100.0	100.0	610738
HOXB13	142.6	100.0	100.0	610997
IDH1	138.2	100.0	100.0	614569
IDH2	129.7	100.0	100.0	614569
IKZF1	141.5	100.0	100.0	No OMIM phenotype
IPMK	162.7	100.0	100.0	-
ITK	125.5	100.0	100.0	No OMIM phenotype
KIF1B	129.0	100.0	100.0	171300
KIT	150.1	100.0	100.0	606764;154800;601626;273300
KRAS	161.6	100.0	100.0	601626
LHCGR	152.7	100.0	100.0	176410
LIG4	156.5	100.0	100.0	606593
LZTR1	134.2	100.0	100.0	615670
MAD2L2	118.1	100.0	100.0	617243
MAP2K1	137.0	100.0	100.0	615279
MAP2K2	132.0	100.0	100.0	615280

MAX	133.3	100.0	100.0	171300
MBD4	146.6	100.0	100.0	No OMIM phenotype
MCM8	137.7	94.4	94.4	No OMIM phenotype
MCM9	137.7	100.0	100.0	No OMIM phenotype
MDH2	125.2	100.0	100.0	-
MEN1	121.8	100.0	100.0	131100
MET	147.6	100.0	100.0	605074
MITF	137.1	99.9	99.7	614456
MLH1	138.5	100.0	100.0	609310;276300;158320
MPL	123.2	100.0	100.0	601977;604498
MRE11	155.3	100.0	100.0	604391
MSH2	145.6	100.0	100.0	276300;158320;120435
MSH3	150.8	100.0	100.0	617100
MSH6	155.4	100.0	100.0	614350;608089;276300
MTAP	142.1	100.0	100.0	112250
MUTYH	129.1	100.0	100.0	132600;608456
NBN	158.2	100.0	100.0	251260
NF1	147.4	100.0	100.0	162200;193520;601321;607785;162210
NF2	123.1	100.0	100.0	101000;162091;607174
NHP2	118.6	100.0	100.0	613987
NOP10	131.5	100.0	100.0	224230
NPM1	143.1	100.0	100.0	601626
NRAS	139.4	100.0	100.0	613224
NSD1	126.6	100.0	100.0	601626;117550
NTHL1	135.7	100.0	100.0	602656
PALB2	136.3	100.0	100.0	114480;610832;613348
PARN	132.6	97.0	95.9	616353
PAX5	119.7	100.0	100.0	167414
PDGFB	127.0	100.0	100.0	607174
PDGFRA	133.4	100.0	100.0	173490

PHOX2B	105.8	100.0	100.0	613013
PIK3CA	150.5	100.0	100.0	612918
PMS2	132.9	100.0	100.0	276300;614337
PMS2CL				-
POLD1	133.4	100.0	100.0	612591
POLE	132.3	100.0	100.0	615083
POLH	123.0	100.0	100.0	278750
POT1	156.3	100.0	100.0	615848
POU6F2	130.4	100.0	100.0	601583
PPM1D	137.7	100.0	100.0	114480
PRDM10	125.3	100.0	100.0	-
PRF1	136.5	100.0	100.0	605027;603553
PRKAR1A	148.3	100.0	100.0	610489;160980;255960
PRKN	129.3	91.9	91.1	608935
PRSS1	182.9	100.0	100.0	167800
PTCH1	125.9	100.0	100.0	109400
PTEN	148.9	100.0	100.0	607174;158350;153480;613028;605309
PTPN11	144.8	100.0	100.0	163950
RAD50	147.8	100.0	100.0	613078
RAD51C	141.7	100.0	100.0	613390
RAD51D	133.3	100.0	100.0	614291
RAF1	133.3	100.0	100.0	611553
RB1	148.9	100.0	99.7	180200
RECQL4	130.2	100.0	100.0	266280;268400;218600
REST	143.3	98.2	98.2	616806
RET	127.5	100.0	100.0	155240;171300;171400;162300
RHBDF2	125.0	100.0	100.0	148500
RIT1	136.9	100.0	100.0	615355
RMRP				No OMIM phenotype
RNASEL	134.3	100.0	100.0	601518

RNF43	114.1	100.0	100.0	617108
RPA1	129.5	100.0	100.0	Sharma et al. 2021. Gain-of-Function Mutations in RPA1 Cause a Syndrome with Short Telomeres and Somatic Genetic Rescue. Blood. 2021 Nov 12:blood.2021011980. doi: 10.1182/blood.2021011980. Epub ahead of print. PMID: 34767620.
RPL11	124.1	100.0	100.0	612562
RPL15	84.4	99.6	96.8	615550
RPL18	126.8	100.0	100.0	618310
RPL27	124.4	100.0	100.0	617408
RPL35A	155.7	100.0	100.0	612528
RPL5	155.9	100.0	100.0	612561
RPS10	156.7	100.0	100.0	613308
RPS15A	111.3	79.7	79.7	618313
RPS17	80.5	100.0	100.0	612527
RPS19	124.1	100.0	100.0	105650
RPS20	147.5	100.0	100.0	-
RPS24	153.4	100.0	100.0	610629
RPS26	74.6	100.0	98.8	613309
RPS27	114.7	100.0	100.0	603702
RPS28	138.2	100.0	100.0	603685
RPS29	140.8	100.0	100.0	615909
RPS7	158.7	100.0	100.0	612563
RTEL1	126.6	100.0	100.0	615190
RUNX1	151.6	100.0	100.0	601626;601399
SAMD9	158.3	100.0	100.0	617053
SAMD9L	152.6	100.0	100.0	159550
SBDS	135.3	100.0	100.0	260400
SDHA	125.1	100.0	100.0	252011;614165
SDHAF2	135.0	100.0	98.3	601650
SDHB	136.6	100.0	100.0	606764;606864;115310;171300
SDHC	138.7	100.0	100.0	605373;606764;606864
SDHD	87.4	78.9	78.9	171300;168000;114900;615106;606864

SEMA4A	123.4	100.0	100.0	-
SFTPA1	166.3	100.0	100.0	178500
SFTPA2	150.6	100.0	100.0	178500
SH2B3	148.6	100.0	100.0	-
SH2D1A	123.0	100.0	100.0	No OMIM phenotype
SHOC2	151.1	100.0	100.0	607721
SLC25A11	140.8	100.0	100.0	618464
SLX4	125.5	100.0	100.0	613951
SMAD4	142.1	100.0	100.0	174900;175050;139210
SMAD9	128.9	100.0	100.0	-
SMARCA4	125.2	100.0	100.0	613325
SMARCB1	118.8	100.0	100.0	614608;162091;609322
SMARCE1	159.0	100.0	100.0	607174
SOS1	145.6	100.0	100.0	610733
SPINK1	186.4	99.9	99.2	167800
SPRED1	146.7	100.0	100.0	611431
SQSTM1	144.9	100.0	100.0	602080
STK11	157.7	100.0	100.0	175200;260350
SUCLG2	124.3	100.0	99.8	No OMIM phenotype
SUFU	121.5	100.0	100.0	155255;109400;607174
TERC				127550;614743
TERF2IP	124.0	99.7	96.0	-
TERT	156.5	100.0	100.0	615134;614742;613989
TG	127.2	100.0	100.0	274700
THPO	120.4	100.0	100.0	187950
TINF2	124.5	100.0	100.0	268130;613990
TMEM127	143.0	100.0	100.0	171300
TNFRSF11A	146.0	100.0	99.6	602080
TP53	127.2	94.7	94.7	114480;151623;260350;137800;202300;114500;614740;607107;259500
TRIM28	134.4	100.0	100.0	No OMIM phenotype

TRIM37	137.1	98.3	98.3	No OMIM phenotype
TRIP13	139.8	100.0	100.0	617598
TSC1	125.8	100.0	100.0	191100
TSC2	134.8	100.0	100.0	613254
USB1	132.2	100.0	100.0	604173
VHL	147.2	100.0	100.0	263400;171300;193300
WAS	85.1	100.0	98.8	313900;300299
WRAP53	132.0	100.0	100.0	613988
WRN	149.0	100.0	100.0	277700
WT1	125.9	100.0	100.0	194070
XPA	180.2	100.0	100.0	278700
XPC	129.7	100.0	100.0	278720

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](#)