

# WES HEREDITARY CANCER DG 3.4

<i>Gene</i>	<i>Median coverage</i>	<i>% covered &gt;10x</i>	<i>% covered &gt;20x</i>	<i>OMIM disease ID</i>
A2ML1	154.8	100.0	100.0	-
ACD	220.7	100.0	100.0	616553
AIP	222.7	100.0	100.0	102200
AKT1	212.6	100.0	100.0	615109
ALK	213.7	100.0	100.0	613014
AMH	234.7	100.0	100.0	261550
AMHR2	203.3	100.0	100.0	261550
ANKRD26	137.0	97.2	97.2	188000
APC	198.5	100.0	100.0	175100
ARMC5	254.8	100.0	100.0	615954
ASXL1	224.7	99.9	99.9	614286
ATM	164.8	100.0	100.0	114480
ATR	173.4	100.0	100.0	614564
AXIN2	224.8	100.0	100.0	608615
BAP1	218.8	100.0	100.0	614327
BARD1	195.5	100.0	100.0	114480
BLM	173.6	100.0	100.0	210900
BMPR1A	195.3	100.0	100.0	174900
BRAF	174.2	100.0	100.0	613706
BRCA1	190.6	100.0	100.0	604370
BRCA2	171.3	100.0	100.0	612555
BRIP1	171.1	100.0	100.0	114480
BUB1	160.3	100.0	100.0	-
BUB1B	164.0	100.0	100.0	257300;176430
BUB3	164.1	100.0	100.0	-

CARD11	205.8	100.0	100.0	616452
CBL	197.3	100.0	100.0	613563
CD27	165.2	100.0	100.0	No OMIM phenotype
CD70	200.9	100.0	100.0	No OMIM phenotype
CDC73	161.0	100.0	100.0	145001
CDH1	184.9	97.8	97.8	114480;176807;176430
CDH23	181.9	100.0	100.0	617540
CDK4	201.7	100.0	100.0	609048
CDKN1A	260.0	100.0	100.0	-
CDKN1B	208.8	100.0	100.0	610755
CDKN1C	232.6	100.0	100.0	130650
CDKN2A	276.1	100.0	100.0	155601;606719;155755
CDKN2B	293.3	100.0	100.0	-
CDKN2C	229.4	100.0	100.0	-
CEBPA	178.1	100.0	100.0	601626
CHEK2	172.0	100.0	100.0	609265;114480;176807
CREBBP	224.8	100.0	100.0	180849
CTC1	179.7	100.0	100.0	612199
CTLA4	195.3	100.0	100.0	No OMIM phenotype
CTNNA1	169.2	100.0	100.0	-
CTR9	161.5	100.0	100.0	-
CYLD	177.7	100.0	100.0	601606;132700
DDB2	175.6	100.0	100.0	278740
DDX11	176.6	100.0	100.0	613398
DDX41	188.7	100.0	100.0	616871
DICER1	181.1	100.0	100.0	138800;601200;180295
DIS3L2	170.9	100.0	100.0	267000
DKC1	141.1	100.0	100.0	305000
DLST	160.9	100.0	100.0	618475
DNAJC21	151.0	100.0	100.0	617052

EGFR	204.8	100.0	100.0	211980
EGLN1	182.0	100.0	100.0	-
EGLN2	225.1	100.0	100.0	-
ELANE	284.4	100.0	100.0	202700;162800
ELP1	154.9	100.0	100.0	155255
EPCAM	157.4	100.0	99.9	613244
ERCC1	177.6	100.0	100.0	610758
ERCC2	211.5	100.0	100.0	278730
ERCC3	195.9	100.0	100.0	610651
ERCC4	200.2	100.0	100.0	278760;610965;615272
ERCC5	191.7	100.0	100.0	278780
ERCC6	175.3	100.0	100.0	600630;211980;133540;214150
ESR2	191.2	100.0	100.0	-
ETV6	216.4	100.0	100.0	616216
EXT1	185.0	100.0	100.0	133700;215300
EXT2	183.3	100.0	100.0	133701
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;613899
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	614087
FAS	186.4	100.0	100.0	601859
FASLG	226.4	100.0	100.0	601859
FBXW7	195.5	100.0	100.0	No OMIM phenotype

FH	176.6	100.0	100.0	150800;606812
FLCN	204.7	100.0	100.0	135150
G6PC3	172.4	100.0	100.0	612541
GALNT12	164.5	100.0	99.8	608812
GATA2	247.0	100.0	100.0	614286
GDNF	203.9	100.0	100.0	171300
GFI1	218.0	100.0	100.0	607847;613107
GPC3	175.9	100.0	99.9	312870
GPR161	202.0	100.0	100.0	155255
GREM1	315.9	100.0	100.0	601228
GRHL2	169.7	100.0	100.0	616029
HAVCR2	172.0	100.0	100.0	618398
HAX1	179.1	100.0	100.0	610738
HOXB13	214.0	100.0	100.0	610997
IDH1	181.1	100.0	100.0	614569
IDH2	198.6	100.0	100.0	614569
IKZF1	206.8	100.0	100.0	No OMIM phenotype
IPMK	167.9	100.0	100.0	-
ITK	171.3	100.0	100.0	No OMIM phenotype
KIF1B	169.3	100.0	100.0	171300
KIT	192.9	100.0	100.0	606764;154800;601626;273300
KRAS	158.7	100.0	100.0	601626
LHCGR	172.2	100.0	100.0	176410
LIG4	173.4	100.0	100.0	606593
LZTR1	182.8	100.0	100.0	615670
MAD2L2	160.9	100.0	100.0	617243
MAP2K1	183.0	100.0	100.0	615279
MAP2K2	232.8	100.0	100.0	615280
MAX	177.9	100.0	100.0	171300
MCM8	154.1	94.4	94.4	No OMIM phenotype

MCM9	186.3	100.0	100.0	No OMIM phenotype
MDH2	168.8	100.0	100.0	-
MEN1	208.9	100.0	100.0	131100
MET	197.9	100.0	100.0	605074
MITF	196.6	100.0	100.0	614456
MLH1	171.8	100.0	100.0	609310;276300;158320
MPL	219.1	100.0	100.0	601977;604498
MRE11	159.1	100.0	100.0	604391
MSH2	176.2	100.0	100.0	276300;158320;120435
MSH3	163.4	99.1	99.1	617100
MSH6	212.9	100.0	100.0	614350;608089;276300
MTAP	162.2	100.0	100.0	112250
MUTYH	219.6	100.0	100.0	132600;608456
NBN	169.8	100.0	100.0	251260
NF1	176.9	100.0	100.0	162200;193520;601321;607785;162210
NF2	178.5	100.0	100.0	101000;162091;607174
NHP2	165.6	100.0	100.0	613987
NOP10	155.7	100.0	100.0	224230
NPM1	152.4	100.0	100.0	601626
NRAS	184.4	100.0	100.0	613224
NSD1	199.8	100.0	100.0	601626;117550
NTHL1	248.0	100.0	100.0	602656
PALB2	194.6	100.0	100.0	114480;610832;613348
PARN	169.3	89.5	87.8	616353
PAX5	203.3	100.0	100.0	167414
PDGFB	199.5	100.0	100.0	607174
PDGFRA	191.3	100.0	100.0	173490
PHOX2B	210.0	100.0	100.0	613013
PIK3CA	167.3	100.0	100.0	612918
PMS2	181.7	100.0	100.0	276300;614337

PMS2CL				-
POLD1	247.5	100.0	100.0	612591
POLE	190.0	100.0	100.0	615083
POLH	170.8	100.0	100.0	278750
POT1	145.0	100.0	100.0	615848
POU6F2	197.5	100.0	100.0	601583
PPM1D	192.4	100.0	100.0	114480
PRF1	255.5	100.0	100.0	605027;603553
PRKAR1A	187.9	100.0	100.0	610489;160980;255960
PRKN	136.4	75.5	75.3	608935
PRSS1	315.5	100.0	100.0	167800
PTCH1	215.7	100.0	100.0	109400
PTEN	170.2	100.0	100.0	607174;158350;153480;613028;605309
PTPN11	185.6	100.0	100.0	163950
RAD50	157.0	100.0	100.0	613078
RAD51C	169.1	100.0	100.0	613390
RAD51D	179.8	100.0	100.0	614291
RAF1	181.9	100.0	100.0	611553
RB1	152.1	100.0	100.0	180200
RECQL4	275.2	100.0	100.0	266280;268400;218600
REST	188.8	98.6	98.6	616806
RET	223.6	100.0	100.0	155240;171300;171400;162300
RHBDF2	197.7	100.0	100.0	148500
RIT1	176.5	100.0	100.0	615355
RMRP				No OMIM phenotype
RNASEL	201.3	100.0	100.0	601518
RNF43	233.1	100.0	100.0	617108
RPL11	150.9	100.0	100.0	612562
RPL15	164.1	100.0	100.0	615550
RPL18	188.3	100.0	100.0	618310

RPL27	159.7	100.0	100.0	617408
RPL35A	175.5	100.0	100.0	612528
RPL5	152.4	100.0	100.0	612561
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
RPS20	170.3	100.0	100.0	-
RPS24	195.0	100.0	100.0	610629
RPS26	156.1	100.0	100.0	613309
RPS27	148.9	100.0	100.0	603702
RPS28	187.0	100.0	100.0	603685
RPS29	183.8	100.0	100.0	615909
RPS7	169.0	100.0	100.0	612563
RTEL1	204.1	100.0	100.0	615190
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
SDHA	183.5	100.0	100.0	252011;614165
SDHAF2	183.2	99.9	98.4	601650
SDHB	165.4	100.0	100.0	606764;606864;115310;171300
SDHC	190.3	100.0	100.0	605373;606764;606864
SDHD	157.3	80.1	80.1	171300;168000;114900;615106;606864
SEMA4A	178.5	100.0	100.0	-
SFTPA1	249.6	100.0	100.0	178500
SFTPA2	234.5	100.0	100.0	178500
SH2B3	204.4	100.0	100.0	-
SH2D1A	141.8	100.0	100.0	No OMIM phenotype
SHOC2	151.5	100.0	100.0	607721

SLX4	208.4	100.0	100.0	613951
SMAD4	189.0	100.0	100.0	174900;175050;139210
SMAD9	193.7	100.0	100.0	-
SMARCA4	214.9	100.0	100.0	613325
SMARCB1	234.5	100.0	100.0	614608;162091;609322
SMARCE1	162.3	100.0	100.0	607174
SOS1	144.0	100.0	100.0	610733
SPINK1	169.0	100.0	100.0	167800
SPRED1	170.6	100.0	100.0	611431
SQSTM1	198.1	100.0	100.0	602080
STK11	231.6	100.0	100.0	175200;260350
SUCLG2	161.8	100.0	100.0	No OMIM phenotype
SUFU	199.3	100.0	100.0	155255;109400;607174
TERC				127550;614743
TERF2IP	184.1	83.7	83.7	-
TERT	259.5	100.0	100.0	615134;614742;613989
TG	181.0	100.0	100.0	274700
THPO	181.5	100.0	100.0	187950
TINF2	174.9	100.0	100.0	268130;613990
TMEM127	235.2	100.0	100.0	171300
TNFRSF11A	204.3	100.0	99.7	602080
TP53	191.4	91.7	91.7	114480;151623;260350;137800;202300;114500;614740;607107;259500
TRIM28	184.4	100.0	100.0	No OMIM phenotype
TRIM37	141.8	98.7	98.7	No OMIM phenotype
TRIP13	154.1	100.0	100.0	617598
TSC1	199.5	100.0	100.0	191100
TSC2	218.7	100.0	100.0	613254
USB1	174.6	100.0	100.0	604173
VHL	228.3	100.0	100.0	263400;171300;193300
WAS	174.2	100.0	100.0	313900;300299



WRAP53	205.8	100.0	100.0	613988
WRN	150.2	100.0	100.0	277700
WT1	215.2	97.7	97.7	194070
XPA	165.8	100.0	100.0	278700
XPC	195.0	100.0	100.0	278720

*Gene symbols used follow HGNC 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](#)