

WES MUSCLE DISORDERS DG 3.4

<i>Gene</i>	<i>Median coverage</i>	<i>% covered >10x</i>	<i>% covered >20x</i>	<i>OMIM disease ID</i>
ACADVL	178.4	100.0	100.0	201475
ACTA1	249.8	100.0	100.0	255310
ACVR1	171.2	100.0	100.0	135100
AGL	155.7	100.0	100.0	232400
AGRN	221.8	100.0	100.0	254300
ANO5	156.4	100.0	100.0	611307
ASCC1	124.5	87.1	87.1	616867
ATP2A1	189.3	100.0	100.0	601003
ATP7A	147.1	100.0	100.0	309400
B3GALNT2	146.6	92.5	92.5	615181
B4GAT1	209.0	100.0	100.0	615287
BAG3	202.6	100.0	100.0	612954
BICD2	208.5	100.0	100.0	615290
BIN1	183.0	100.0	100.0	255200
CACNA1S	174.6	100.0	100.0	170400
CAPN3	157.4	97.9	97.9	253600
CASQ1	152.7	100.0	100.0	616231
CAV3	160.8	100.0	100.0	614321;606072;607801
CAVIN1	217.0	100.0	100.0	613327
CCDC78	250.0	100.0	100.0	614807
CFL2	156.9	100.0	100.0	610687
CHAT	171.5	100.0	100.0	254210
CHCHD10	215.6	100.0	100.0	615048
CHKB	168.8	100.0	100.0	602541
CHRNA1	158.2	100.0	100.0	601462

CHRN1	180.4	100.0	100.0	601462
CHRN2	195.3	100.0	100.0	601462
CHRN3	187.3	100.0	100.0	601462
CHRN4	188.0	100.0	100.0	265000
CLCN1	188.4	100.0	100.0	160800;255700
CNTN1	158.5	100.0	100.0	612540
COL12A1	171.9	100.0	100.0	616471
COL13A1	174.6	100.0	100.0	616720
COL6A1	211.5	100.0	100.0	158810;254090
COL6A2	221.0	100.0	100.0	158810;254090;255600
COL6A3	194.7	100.0	100.0	158810;254090
COLQ	169.2	100.0	100.0	603034
CPT2	197.1	100.0	100.0	255110
CRPPA	137.3	100.0	100.0	614643
CRYAB	167.6	100.0	100.0	608810
DAG1	225.1	100.0	100.0	613818
DARS2	150.7	100.0	100.0	611105
DES	204.8	100.0	100.0	601419
DGUOK	150.7	100.0	100.0	617070
DMD	150.3	100.0	100.0	310200;300376
DNA2	158.6	100.0	100.0	615156
DNAJB6	182.4	100.0	100.0	611332
DNM2	179.5	100.0	100.0	160150
DOK7	223.3	100.0	100.0	254300
DPAGT1	177.6	100.0	100.0	614750
DPM1	139.3	99.8	97.8	608799
DPM2	247.5	100.0	100.0	615042
DPM3	219.0	100.0	100.0	612937
DYNC1H1	171.1	100.0	100.0	158600
DYSF	173.4	100.0	100.0	253601;254130

ECEL1	192.6	100.0	100.0	615065
EMD	164.1	100.0	100.0	310300
ENO3	181.7	100.0	100.0	131370
ERBB3	197.8	100.0	100.0	607598
EXOSC8	132.9	100.0	100.0	616081
FAM111B	174.2	100.0	100.0	615704
FHL1	197.3	100.0	100.0	300718;300719;300695;300696
FKBP14	163.5	100.0	100.0	614557
FKRP	223.2	100.0	100.0	236670;253280;606612;607155
FKTN	153.6	100.0	100.0	236670;611588;253800
FLNC	222.4	100.0	100.0	614065;609524
GAA	205.3	100.0	100.0	232300
GATM	166.4	100.0	100.0	612718
GBE1	155.9	100.0	100.0	232500
GFPT1	148.8	100.0	100.0	610542
GMPPB	194.2	100.0	100.0	615350
GNE	182.9	100.0	100.0	600737;605820
GRIN1	198.5	100.0	100.0	614254
GYG1	161.0	100.0	100.0	613507
GYS1	175.6	100.0	100.0	611556
HSPG2	219.3	100.0	100.0	255800;224410
IGHMBP2	196.2	100.0	100.0	604320
INPP5K	163.3	100.0	100.0	617404
ISCU	165.9	100.0	100.0	255125
ITGA7	184.2	100.0	100.0	613204
KBTBD13	253.4	100.0	100.0	609273
KCNJ2	214.4	100.0	100.0	170390
KIF21A	152.4	100.0	100.0	135700
KLHL40	203.3	100.0	100.0	615348
KLHL41	172.4	100.0	100.0	615731

KLHL9	195.2	100.0	100.0	-
LAMA2	163.5	100.0	100.0	607855
LAMP2	140.7	100.0	100.0	300257
LARGE1	191.0	100.0	100.0	608840
LDB3	189.2	100.0	100.0	609452
LDHA	154.3	100.0	100.0	612933
LMNA	185.3	100.0	100.0	159001;151660;613205;605588;181350
LMOD3	200.0	100.0	100.0	616165
LPIN1	174.3	100.0	100.0	605518
MAP3K20	164.4	100.0	100.0	617760
MEGF10	159.5	100.0	100.0	614399
MICU1	166.0	100.0	100.0	615673
MLIP	189.9	100.0	100.0	-
MSTN	138.1	100.0	100.0	614160
MTM1	143.4	100.0	100.0	310400
MUSK	166.9	100.0	100.0	608931
MYH2	218.4	100.0	100.0	605637
MYH3	198.1	100.0	100.0	601680
MYH7	212.1	100.0	100.0	608358;160500
MYOT	169.9	100.0	100.0	182920;159000;609200
MYPN	181.0	100.0	100.0	617336
NEB	180.5	99.9	99.9	256030
NEFH	231.3	100.0	100.0	616924
OPA1	137.4	100.0	100.0	125250
ORAI1	216.6	100.0	100.0	615883
PABPN1	173.4	100.0	100.0	164300
PFKM	165.6	100.0	100.0	232800
PGAM2	218.5	100.0	100.0	261670
PGK1	158.7	100.0	100.0	300653
PGM1	157.8	94.2	94.2	612934

PHKA1	151.2	100.0	99.9	300559
PHOX2A	184.7	100.0	100.0	602078
PIEZO2	173.1	100.0	100.0	108145;114300
PIP5K1C	201.5	100.0	100.0	611369
PLEC	233.2	100.0	100.0	613723
PNPLA2	238.3	100.0	100.0	610717
POLG	195.1	100.0	100.0	157640
POLG2	169.8	100.0	100.0	610131
POMGNT1	167.1	100.0	100.0	613157;253280;606822
POMGNT2	234.6	100.0	100.0	614830
POMK	197.9	100.0	100.0	615249
POMT1	166.5	100.0	100.0	609308;236670
POMT2	164.6	100.0	100.0	253280;613158
PREPL	158.1	100.0	100.0	616224
PRPS1	148.5	100.0	100.0	301835
PTRH2	211.3	100.0	100.0	616263
PYGM	181.2	100.0	100.0	232600
RAPSN	193.2	100.0	100.0	608931
RBCK1	197.8	100.0	100.0	615895
RRM2B	141.3	100.0	100.0	612075
RXYLT1	166.6	100.0	100.0	615041
RYR1	180.0	100.0	99.9	117000;255320
SCN4A	193.6	100.0	100.0	170500;168300;608390;613345
SELENON	145.3	93.0	91.5	255310;602771
SGCA	212.1	100.0	100.0	608099
SGCB	150.9	100.0	100.0	604286
SGCD	150.7	100.0	100.0	601287
SGCG	147.1	100.0	100.0	253700
SIL1	193.4	100.0	100.0	248800
SLC25A4	170.7	100.0	100.0	609283

SLC52A2	268.4	100.0	100.0	614707
SLC52A3	227.2	100.0	100.0	211530
SMCHD1	139.6	100.0	100.0	158901
SMDT1	241.8	100.0	100.0	-
SPEG	219.1	100.0	99.8	615959
SRPK3	192.5	100.0	100.0	-
STIM1	182.8	100.0	100.0	160565
SYT2	182.7	100.0	100.0	-
TANGO2	195.1	100.0	100.0	616878
TCAP	262.0	100.0	100.0	601954
TK2	166.6	100.0	100.0	609560
TNNI2	196.1	100.0	100.0	601680
TNNT1	164.3	100.0	100.0	605355
TNPO3	158.7	100.0	100.0	608423
TNRC6B	179.5	100.0	100.0	619243
TPM2	184.0	100.0	100.0	601680;108120;609285
TPM3	156.5	100.0	100.0	609284
TRAPPC11	154.1	100.0	100.0	615356
TRIM32	215.6	100.0	100.0	254110
TRIP4	150.4	100.0	100.0	616866
TRPV4	193.7	100.0	100.0	600175
TTC19	166.7	100.0	100.0	615157
TTN	186.3	100.0	100.0	603689;600334;608807
TUBB3	307.7	100.0	100.0	600638
TWNK	197.1	100.0	100.0	609286
UBA1	174.4	100.0	99.8	301830
UNC45B	161.0	100.0	100.0	618654;618655
VCP	165.0	100.0	100.0	167320
VIPAS39	140.0	100.0	100.0	613404
VMA21	139.4	100.0	100.0	310440

VRK1	152.2	100.0	100.0	607596
VWA1	212.5	100.0	100.0	619216
XK	175.2	100.0	100.0	300842
YARS2	196.1	100.0	100.0	613561
ZC4H2	162.0	100.0	100.0	314580

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](#)