

WES METABOLIC DISORDERS DG 3.4

<i>Gene</i>	<i>Median coverage</i>	<i>% covered >10x</i>	<i>% covered >20x</i>	<i>OMIM disease ID</i>
AASS	159.6	100.0	100.0	238700;268700
ABAT	164.1	100.0	100.0	613163
ABCC8	186.5	100.0	100.0	600509
ABCD1	212.8	100.0	100.0	300100
ABCD2	185.2	100.0	100.0	601081
ABCD3	142.1	100.0	100.0	170995
ABCD4	162.3	100.0	100.0	614857
ABCG5	179.3	100.0	100.0	210250
ABCG8	179.4	100.0	100.0	210250;611465
ABHD12	142.8	100.0	100.0	612674
ABHD5	166.6	100.0	100.0	275630
ACACA	202.7	100.0	100.0	613933
ACAD8	184.5	100.0	100.0	611283
ACAD9	173.2	100.0	100.0	611126
ACADM	151.3	100.0	100.0	201450
ACADS	216.7	100.0	100.0	201470
ACADSB	142.3	100.0	100.0	610006
ACADVL	178.4	100.0	100.0	201475
ACAT1	132.8	100.0	100.0	203750
ACAT2	164.0	100.0	100.0	614055
ACBD5	170.3	100.0	100.0	616618
ACO2	179.3	100.0	100.0	614559
ACOX1	153.0	100.0	100.0	264470
ACOX2	171.3	100.0	100.0	601641
ACSF3	192.8	100.0	100.0	614265

ACSL4	146.2	100.0	100.0	300387
ACY1	183.8	100.0	100.0	609924
ADA	165.7	100.0	100.0	102700
ADCK5	222.2	100.0	100.0	-
ADCY5	181.3	100.0	99.9	606703
ADK	118.5	84.5	84.5	614300
ADSL	155.3	100.0	100.0	103050
AGA	159.4	100.0	100.0	208400
AGK	153.0	91.2	91.2	259900
AGL	155.7	100.0	100.0	212350;614691
AGPAT2	162.5	100.0	100.0	232400
AGPS	144.1	100.0	99.9	608594
AGXT	187.8	100.0	100.0	600121
AHCY	184.4	100.0	100.0	613752
AK1	180.2	100.0	100.0	612631
AK2	156.1	100.0	100.0	267500
AKR1C1	199.2	100.0	100.0	No OMIM phenotype
AKR1D1	152.3	100.0	100.0	235555
ALAD	197.3	100.0	100.0	612740
ALAS2	182.2	100.0	100.0	300751;300752
ALDH18A1	163.9	100.0	100.0	219150
ALDH1A3	171.3	100.0	100.0	615113
ALDH2	184.1	100.0	100.0	610251
ALDH3A2	142.9	93.2	93.2	270200
ALDH4A1	173.0	100.0	100.0	239510
ALDH5A1	160.0	100.0	100.0	271980
ALDH6A1	165.3	100.0	100.0	614105
ALDH7A1	154.1	100.0	100.0	266100
ALDOA	213.3	100.0	100.0	611881
ALDOB	162.5	100.0	100.0	229600

ALG1	180.3	100.0	100.0	608540
ALG10	182.4	100.0	100.0	613688
ALG11	179.4	96.8	96.8	613661
ALG12	203.6	100.0	100.0	607143
ALG13	147.9	100.0	99.9	300884
ALG14	153.8	100.0	100.0	612866
ALG2	203.0	100.0	100.0	607906
ALG3	189.5	100.0	100.0	601110
ALG6	140.8	100.0	100.0	603147
ALG8	153.5	96.6	96.6	608104
ALG9	145.7	100.0	100.0	608776
ALOX12B	207.6	100.0	100.0	242100
ALPL	204.4	100.0	100.0	146300;241510;241500
AMACR	199.2	100.0	100.0	214950;614307
AMN	202.3	100.0	100.0	261100
AMPD1	166.6	100.0	100.0	615511
AMPD3	173.8	100.0	100.0	612874
AMT	186.2	100.0	100.0	605899
AP1S1	144.7	100.0	100.0	609313
AP3B2	173.9	100.0	99.7	617276
APOA5	208.7	100.0	100.0	606368
APOC2	189.3	100.0	100.0	207750
APRT	224.5	100.0	100.0	614723
ARG1	150.2	92.9	92.9	207800
ARSA	242.5	100.0	100.0	250100
ARSB	166.7	100.0	100.0	253200
ASAH1	149.6	100.0	100.0	159950;228000
ASL	166.9	100.0	100.0	207900
ASNS	157.2	100.0	100.0	108370
ASPA	153.9	100.0	100.0	271900

ASS1	181.4	100.0	100.0	215700
ATIC	161.8	100.0	100.0	608688
ATP1A1	169.6	100.0	100.0	182310
ATP6AP1	182.5	100.0	100.0	300197
ATP6AP2	137.6	100.0	100.0	301045
ATP6V0A2	164.1	100.0	100.0	219200;278250
ATP6V1A	144.1	100.0	100.0	607027
ATP6V1E1	135.3	100.0	100.0	108746
ATP7A	147.1	100.0	100.0	309400
ATP7B	181.7	100.0	100.0	277900
ATP8B1	159.7	100.0	100.0	243300
AUH	183.5	100.0	100.0	250950
B3GALNT1	190.1	100.0	100.0	615021
B3GALNT2	146.6	92.5	92.5	615181
B3GALT6	231.8	99.8	98.8	615291
B3GAT3	188.1	96.2	94.9	245600
B3GLCT	149.7	100.0	100.0	261540
B4GALT1	190.9	100.0	100.0	607091
B4GALT7	162.3	100.0	100.0	130070
B4GAT1	209.0	100.0	100.0	615287
BAAT	250.0	100.0	100.0	607748
BCAT1	164.8	100.0	100.0	113520
BCAT2	191.5	100.0	100.0	113530
BCKDHA	188.0	100.0	100.0	248600
BCKDHB	169.3	100.0	100.0	248600
BCKDK	186.0	100.0	100.0	614901
BCO1	172.9	100.0	100.0	115300
BLVRA	156.6	100.0	100.0	614156
BMP2	196.6	100.0	100.0	235200
BPGM	168.5	100.0	100.0	222800

BSCL2	186.5	100.0	100.0	615924;269700;619112;270685
BTD	176.4	83.1	83.1	253260
C1GALT1C1	174.2	100.0	100.0	300622
C2orf69	164.5	100.0	100.0	619423
CA5A	157.0	87.7	87.7	114761
CAD	177.4	100.0	100.0	114010
CANT1	218.1	100.0	100.0	251450
CAT	158.8	100.0	100.0	614097
CAV1	196.0	100.0	100.0	612526;606721;615343
CAVIN1	217.0	100.0	100.0	613327
CBLIF	156.3	100.0	100.0	609342
CBS	276.5	100.0	100.0	236200
CCDC115	188.9	100.0	100.0	613734
CD320	204.2	100.0	100.0	606475
CEL	177.0	100.0	99.9	609812
CERKL	157.7	100.0	100.0	608380
CERS3	151.3	100.0	100.0	615276
CFTR	155.5	100.0	100.0	167800;277180;219700;211400;614122
CHIT1	167.6	100.0	100.0	600031
CHKB	168.8	100.0	100.0	602541
CHST14	217.4	100.0	100.0	601776
CHST3	228.0	100.0	100.0	245600;143095
CHST6	290.8	100.0	100.0	217800
CHSY1	195.8	100.0	99.9	605282
CIDEC	208.5	100.0	100.0	615238
CLCN7	203.7	100.0	100.0	618541
CLN3	179.0	92.7	92.5	204200
CLN5	136.4	71.7	71.6	256731
CLN6	176.7	100.0	100.0	601780
CLN8	260.6	100.0	100.0	600143

CLPB	167.7	100.0	100.0	616271
CMAS	168.6	100.0	100.0	603316
COG1	189.0	100.0	100.0	611209
COG2	147.5	100.0	100.0	606974
COG4	165.7	100.0	100.0	613489
COG5	148.7	100.0	100.0	613612
COG6	144.9	100.0	100.0	614576
COG7	164.1	100.0	100.0	608779
COG8	209.7	100.0	100.0	611182
COMT	201.0	100.0	100.0	167870;181500
COQ2	172.6	97.2	97.2	609825
COQ4	180.9	100.0	100.0	616276
COQ5	156.2	100.0	100.0	616359
COQ6	189.0	100.0	100.0	614647
COQ7	172.2	100.0	100.0	601683
COQ8A	209.6	100.0	100.0	606980
COQ8B	183.5	100.0	100.0	615567
COQ9	164.2	100.0	100.0	612837
CP	161.2	100.0	100.0	604290
CPOX	185.1	100.0	100.0	121300
CPS1	160.1	100.0	100.0	237300;265380
CPT1A	172.8	100.0	100.0	255120
CPT2	197.1	100.0	100.0	255110;608836;614212;600649
CRAT	188.4	100.0	100.0	600184
CRPPA	137.3	100.0	100.0	614643;616052
CTH	153.6	100.0	100.0	219500
CTNS	157.9	100.0	100.0	219800;219900;219750
CTSA	177.2	100.0	100.0	256540
CTSC	176.9	100.0	100.0	170650;245010;245000
CTSD	188.3	100.0	100.0	610127

CTSK	177.6	100.0	100.0	265800
CUBN	163.6	100.0	100.0	261100
CYB561	219.6	100.0	100.0	600019
CYB5R3	150.1	100.0	100.0	250800
CYP11A1	188.0	100.0	100.0	613743
CYP11B1	252.6	100.0	100.0	202010;103900
CYP11B2	247.2	100.0	100.0	610600;203400
CYP17A1	177.3	100.0	100.0	202110
CYP19A1	172.7	100.0	100.0	613546;139300
CYP1B1	238.9	100.0	100.0	231300;604229
CYP21A2	378.7	100.0	100.0	201910
CYP27A1	183.2	100.0	100.0	213700
CYP27B1	204.4	100.0	100.0	264700
CYP2R1	168.3	100.0	100.0	600081
CYP2U1	204.3	100.0	100.0	615030
CYP7B1	147.6	100.0	100.0	270800;613812
D2HGDH	206.6	100.0	100.0	600721
DAO	143.3	100.0	100.0	181500
DBH	193.8	100.0	100.0	223360
DBT	149.9	100.0	100.0	248600
DCXR	210.2	100.0	100.0	260800
DDC	154.9	100.0	100.0	608643
DDHD1	182.0	100.0	100.0	609340
DDOST	168.5	100.0	100.0	614507
DEGS1	173.2	100.0	100.0	615843
DGAT1	170.7	100.0	100.0	615863
DGKE	179.3	100.0	100.0	615008
DGUOK	150.7	100.0	100.0	251880
DHCR24	174.1	97.7	97.7	602398
DHCR7	189.2	100.0	100.0	270400

DHDDS	151.5	95.2	95.2	608172
DHFR	148.6	100.0	100.0	613839
DHODH	177.3	100.0	100.0	263750
DLD	150.5	100.0	100.0	246900
DMGDH	165.9	100.0	100.0	605850
DNAJC12	162.0	100.0	100.0	606060
DNAJC19	135.8	100.0	100.0	610198
DNM1L	144.0	100.0	100.0	614388
DNM2	179.5	100.0	100.0	606482;160150
DNMT1	188.7	100.0	99.7	614116
DNMT3B	185.3	100.0	100.0	242860
DOLK	194.5	100.0	100.0	610768
DPAGT1	177.6	100.0	100.0	608093;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
DPYD	163.1	100.0	100.0	274270
DPYS	191.8	100.0	100.0	222748
DTYMK	151.5	100.0	100.0	188345
EBP	181.5	100.0	100.0	302960
ECHS1	159.3	100.0	100.0	616277
EDEM3	159.8	100.0	100.0	PMID: 34143952
ELOVL1	166.3	100.0	100.0	611813
ELOVL4	164.2	100.0	100.0	600110;614457
ENO3	181.7	100.0	100.0	612932
EOGT	116.6	94.3	90.6	614789
EPG5	167.5	100.0	100.0	242840
EPHX1	181.2	100.0	100.0	189800;607748
EPHX2	161.0	100.0	100.0	143890
ETFA	143.5	100.0	100.0	231680

ETFB	214.7	100.0	100.0	231680
ETFDH	151.6	100.0	100.0	231680
ETHE1	178.1	100.0	100.0	602473
EXT1	185.0	100.0	100.0	133700;215300
EXT2	183.3	100.0	100.0	133701
EYA1	161.7	100.0	100.0	601653
FA2H	190.0	100.0	100.0	612319
FAH	155.7	100.0	100.0	276700
FAR1	150.9	100.0	100.0	616107
FBN1	164.0	100.0	100.0	616914
FBP1	171.1	93.7	93.7	229700
FBP2	176.8	100.0	100.0	PMID: 33977262
FCSK	197.4	100.0	100.0	608675
FDFT1	167.0	100.0	100.0	184420
FECH	159.7	100.0	100.0	177000
FH	176.6	100.0	100.0	606812
FKRP	223.2	100.0	100.0	613153;606612;606596;607155
FKTN	153.6	100.0	100.0	613152;611615;611588;253800
FLAD1	214.3	100.0	100.0	610595
FMO3	176.5	100.0	100.0	602079
FOLR1	215.1	100.0	100.0	613068
FTCD	260.2	100.0	100.0	229100
FUCA1	184.9	100.0	100.0	230000
FUT2	206.2	100.0	100.0	612542
FUT6	273.3	100.0	100.0	613852
FUT8	164.4	100.0	100.0	602589
G6PC	179.0	100.0	100.0	232200
G6PC3	172.4	100.0	100.0	612541
G6PD	199.7	100.0	100.0	134700;611162
GAA	205.3	100.0	100.0	232300

GAD1	165.0	100.0	100.0	603513
GALC	151.9	100.0	100.0	245200
GALE	161.2	100.0	100.0	230350
GALK1	195.4	100.0	100.0	230200
GALM	165.8	100.0	100.0	137030
GALNS	171.8	100.0	100.0	253000
GALNT2	169.4	100.0	100.0	618885
GALNT3	177.6	100.0	100.0	601756
GALT	182.2	100.0	100.0	230400
GAMT	183.7	100.0	100.0	612736
GANAB	168.1	100.0	100.0	104160
GATM	166.4	100.0	100.0	612718
GBA	231.0	100.0	100.0	230900;127750;231005;231000;168600;608013;230800
GBA2	184.0	100.0	100.0	614409
GBE1	155.9	100.0	100.0	263570;232500
GCDH	191.9	100.0	100.0	231670
GCH1	178.1	100.0	100.0	233910;128230
GCK	195.2	97.0	93.1	125853;606176;125851;602485
GCLC	153.7	100.0	100.0	608446;230450
GCLM	147.9	100.0	100.0	608446
GCSH	184.1	100.0	100.0	605899
GFPT1	148.8	100.0	100.0	610542;608931
GGPS1	181.3	100.0	100.0	606982
GK	143.3	100.0	100.0	307030
GLA	161.9	91.3	91.3	301500
GLB1	172.2	100.0	100.0	230650;253010;230600;230500
GLDC	178.7	100.0	100.0	605899
GLRA1	178.2	100.0	100.0	149400
GLRX5	178.2	100.0	100.0	205950
GLS	155.7	100.0	100.0	138280

GLUD1	207.3	100.0	100.0	606762
GLUL	186.4	100.0	100.0	610015
GLYCTK	213.4	100.0	100.0	220120
GM2A	186.1	100.0	100.0	272750
GMPPA	206.7	100.0	100.0	615495
GMPPB	194.2	100.0	100.0	615352;615351;615350
GMPS	153.3	100.0	100.0	601626
GNE	182.9	100.0	100.0	269921;600737;605820
GNMT	183.7	100.0	100.0	606664
GNPAT	153.2	100.0	100.0	222765
GNPTAB	172.5	100.0	100.0	252500;252600
GNPTG	178.6	100.0	100.0	252605
GNS	162.5	100.0	100.0	252940
GOT1	169.2	100.0	100.0	614419
GOT2	169.5	100.0	100.0	138150
GPD1	164.9	100.0	100.0	614480
GPD1L	171.0	100.0	100.0	611777
GPHN	171.1	100.0	100.0	252150
GPI	180.9	100.0	100.0	613470
GPIHBP1	228.8	100.0	100.0	612757
GPT2	167.6	100.0	100.0	138210;616281
GPX1	210.7	100.0	100.0	614164
GRHPR	151.1	100.0	99.9	260000
GSS	180.2	100.0	100.0	231900;266130
GUSB	178.1	100.0	100.0	253220
GYG1	161.0	100.0	100.0	613507
GYS1	175.6	100.0	100.0	611556
GYS2	166.7	100.0	100.0	240600
H6PD	226.2	100.0	100.0	604931
HADH	161.7	100.0	100.0	231530;609975

HADHA	172.4	100.0	100.0	609015;609016
HADHB	146.8	100.0	100.0	609015
HAGH	169.1	100.0	99.7	614033
HEXA	165.6	100.0	100.0	272800
HEXB	168.9	100.0	100.0	268800
HFE	187.7	100.0	100.0	235200
HGD	154.0	100.0	100.0	203500
HGSNAT	139.0	92.1	92.1	252930
HIBADH	161.8	100.0	100.0	608475
HIBCH	143.3	100.0	100.0	250620
HK1	175.6	100.0	100.0	235700
HLCS	190.5	100.0	100.0	253270
HMBS	168.2	100.0	100.0	176000
HMGCL	158.7	100.0	100.0	246450
HMGCS2	161.5	100.0	100.0	605911
HMOX1	195.4	100.0	100.0	614034;606963
HNF1A	264.0	100.0	100.0	142410
HNF4A	187.5	100.0	100.0	600281
HOGA1	187.5	100.0	100.0	613616
HPD	152.9	100.0	100.0	140350;276710
HPDL	244.6	100.0	100.0	619026;619027
HPRT1	133.7	100.0	100.0	300323;300322
HS6ST1	225.5	100.0	100.0	614880
HSD11B1	159.7	100.0	100.0	614662
HSD11B2	186.6	100.0	100.0	218030
HSD17B10	195.8	100.0	100.0	300438;300705;300220
HSD17B3	185.2	99.0	99.0	264300
HSD17B4	137.6	96.6	96.6	261515;233400
HSD3B2	242.3	100.0	100.0	201810
HSD3B7	200.8	100.0	100.0	607765

HTRA2	192.5	100.0	100.0	606441
HYAL1	227.8	100.0	100.0	601492
IDH2	198.6	100.0	100.0	613657
IDH3B	186.6	100.0	100.0	612572
IDI1	164.1	100.0	100.0	604055
IDS	174.6	100.0	100.0	309900
IDUA	200.6	100.0	100.0	607015;607014;607016
IMPAD1	201.7	100.0	100.0	614078
IMPDH1	182.1	100.0	100.0	180105;613837
INPP5E	210.6	100.0	100.0	610156
INPPL1	195.1	100.0	100.0	258480
INSR	167.7	100.0	100.0	147670
IREB2	154.7	100.0	100.0	147582
ITCH	149.7	95.6	93.9	606409
ITPA	183.5	100.0	100.0	147520
IVD	181.5	100.0	100.0	243500
KCNA2	211.2	100.0	100.0	616366
KCNJ11	225.1	100.0	100.0	600937
KMT2A	188.7	100.0	100.0	605130
KMT2D	227.9	100.0	100.0	147920
L2HGDH	166.3	100.0	100.0	236792
LAMP2	140.7	100.0	100.0	300257
LARGE1	191.0	100.0	100.0	613154;608840
LCAT	199.7	100.0	100.0	136120;245900
LCT	195.9	100.0	100.0	223000
LDHA	154.3	100.0	100.0	612933
LDHB	178.2	100.0	100.0	614128
LFNG	179.6	99.3	96.6	609813
LIAS	160.2	100.0	100.0	607031
LIPA	155.9	95.2	95.2	278000

LIPC	161.0	100.0	100.0	614025;125853;612797
LIPE	212.3	100.0	100.0	615980
LIPT1	173.1	100.0	100.0	610284
LIPT2	208.3	100.0	100.0	617659
LMBRD1	126.7	96.1	96.1	277380
LMF1	207.8	100.0	100.0	611761
LMNA	185.3	100.0	100.0	151660
LMNB2	198.2	100.0	99.8	608709
LPIN1	174.3	100.0	100.0	268200
LPIN2	158.2	100.0	100.0	609628
LPL	166.8	100.0	100.0	144250;238600
LRAT	197.8	100.0	100.0	268000;613341
LTC4S	187.9	100.0	100.0	614037
LYST	160.3	100.0	100.0	214500
MAN1B1	190.0	100.0	100.0	614202
MAN2B1	179.3	100.0	100.0	248500
MAN2B2	196.6	100.0	100.0	No OMIM phenotype
MANBA	162.6	100.0	100.0	248510
MAOA	153.6	99.9	99.4	300615
MAT1A	164.9	100.0	100.0	250850
MBOAT7	319.1	100.0	100.0	617188
MCCC1	158.4	100.0	100.0	210200
MCCC2	167.1	100.0	100.0	210210
MCEE	182.0	100.0	100.0	251120
MCOLN1	172.6	100.0	100.0	252650
MDH1	142.0	100.0	100.0	154200
MFSD2A	171.1	100.0	100.0	614397
MFSD8	169.6	100.0	100.0	610951
MGAT2	172.2	100.0	100.0	212066
MINPP1	201.2	100.0	100.0	188470

MLYCD	209.5	100.0	100.0	248360
MMAA	171.0	100.0	100.0	251100
MMAB	179.2	100.0	100.0	251110
MMACHC	189.1	100.0	100.0	277400
MMADHC	138.8	89.7	89.7	277410
MMUT	158.2	100.0	100.0	251000
MOCOS	176.6	100.0	100.0	613274
MOCS1	187.4	100.0	100.0	252150
MOCS2	162.4	100.0	100.0	252150
MOGS	217.2	100.0	100.0	606056
MORC2	174.2	100.0	100.0	616688;619090
MPDU1	161.4	100.0	100.0	609180
MPI	199.5	100.0	100.0	602579
MRPL44	176.5	100.0	100.0	615395
MRPS36	181.0	100.0	100.0	611996
MSMO1	153.9	100.0	100.0	607545
MTHFD1	167.3	100.0	100.0	601634
MTHFR	178.1	100.0	100.0	181500;236250;188050;601634
MTM1	143.4	100.0	100.0	310400
MTMR2	160.0	100.0	100.0	601382
MTR	160.0	100.0	100.0	250940;601634
MTRR	172.5	100.0	100.0	236270
MVK	167.2	90.5	90.5	175900;260920;610377
NADK2	140.2	100.0	100.0	615787
NAGA	170.9	100.0	100.0	609242;609241
NAGLU	213.5	100.0	100.0	252920
NAGS	215.7	100.0	100.0	237310
NANS	199.0	100.0	100.0	605202
NAXD	199.4	100.0	100.0	618321
NAXE	180.1	100.0	100.0	608862

NBAS	166.8	100.0	100.0	608025
NEU1	307.2	100.0	100.0	256550
NGLY1	164.3	100.0	100.0	610661
NMNAT1	135.1	100.0	98.5	608553
NNT	158.2	96.4	96.4	614736
NPC1	166.4	100.0	100.0	257220
NPC2	156.3	100.0	100.0	607625
NPL	165.4	100.0	100.0	611412
NSD1	199.8	100.0	100.0	130650;601626;117550
NSDHL	179.4	100.0	100.0	308050;300831
NT5C3A	149.1	100.0	100.0	266120
NT5E	172.8	100.0	100.0	211800
NUS1	186.5	100.0	100.0	610463
OAT	142.1	100.0	100.0	258870
OCRL	146.6	100.0	100.0	300555;309000
ODC1	158.8	100.0	100.0	619075
OGDH	180.0	100.0	100.0	613022
OGDHL	182.4	100.0	100.0	No OMIM phenotype
OPA3	225.6	100.0	100.0	258501
OPLAH	229.8	100.0	100.0	260005
OTC	140.3	100.0	100.0	311250
OXCT1	143.8	100.0	100.0	245050
PAH	153.2	100.0	100.0	261600
PANK2	192.2	100.0	100.0	234200;607236
PC	204.6	100.0	100.0	266150
PCBD1	143.6	100.0	100.0	264070
PCCA	145.6	100.0	100.0	606054
PCCB	149.2	99.9	98.1	606054
PCK1	182.4	100.0	100.0	614168
PCK2	191.3	100.0	100.0	614095

PCYT1A	173.1	100.0	100.0	123695;608940
PCYT2	169.3	100.0	100.0	602679
PDSS1	150.4	97.4	97.4	607429
PDSS2	164.1	100.0	100.0	610564
PEPD	192.0	100.0	100.0	170100
PEX1	155.5	100.0	100.0	601539;214100
PEX10	219.8	100.0	100.0	614871;614870
PEX11B	166.5	100.0	100.0	614920
PEX12	170.7	100.0	100.0	614859
PEX13	175.0	100.0	100.0	614885;614883
PEX14	180.6	100.0	100.0	614887
PEX16	196.0	100.0	100.0	614876;614877
PEX19	164.7	100.0	100.0	614886
PEX2	199.4	100.0	100.0	614866;614867
PEX26	169.3	100.0	100.0	614872;614873
PEX3	133.1	100.0	100.0	614882
PEX5	184.2	100.0	100.0	202370;214110
PEX6	201.6	100.0	100.0	614862;614863
PEX7	142.2	91.3	91.3	215100;614879
PFKM	165.6	100.0	100.0	232800
PGAM2	218.5	100.0	100.0	261670
PGAP1	144.3	100.0	100.0	611655
PGAP2	192.9	100.0	100.0	614207
PGAP3	215.8	100.0	100.0	611801
PGK1	158.7	100.0	100.0	300653
PGM1	157.8	94.2	94.2	614921;612934
PGM2L1	150.3	100.0	100.0	PMID: 33979636
PGM3	146.9	91.7	91.7	172100
PHGDH	190.3	100.0	100.0	601815
PHKA1	151.2	100.0	99.9	300559

PHKA2	164.9	100.0	100.0	306000
PHKB	146.8	100.0	100.0	172490
PHKG1	170.8	100.0	100.0	172470
PHKG2	189.0	100.0	100.0	172471
PHYH	162.6	100.0	100.0	266500
PI4K2A	169.4	100.0	100.0	No OMIM phenotype
PIGA	168.2	100.0	100.0	300818;300868
PIGB	156.6	100.0	100.0	604122
PIGC	199.6	100.0	100.0	601730
PIGL	169.4	100.0	100.0	280000
PIGM	195.5	100.0	100.0	610293
PIGN	143.2	98.8	98.8	614080
PIGO	219.6	100.0	100.0	614749
PIGP	144.2	100.0	100.0	605938
PIGQ	229.9	100.0	100.0	605754
PIGT	190.4	100.0	100.0	610272
PIGV	188.8	100.0	100.0	239300
PIGW	247.0	100.0	100.0	610275
PIGY	206.6	100.0	100.0	610662
PIK3CA	167.3	100.0	100.0	114480;182000;603387;114550;167000;602501;612918;211980;114500;615108;613659;162900
PIK3R1	179.4	100.0	100.0	615214
PIK3R2	200.0	100.0	100.0	603387
PIK3R5	174.5	100.0	100.0	615217
PIKFYVE	164.9	100.0	100.0	121850
PIP5K1C	201.5	100.0	100.0	611369
PKLR	268.8	100.0	100.0	102900;266200
PLA2G5	156.1	100.0	100.0	228980
PLA2G6	170.3	92.3	92.3	610217;256600;612953
PLA2G7	146.4	100.0	100.0	614278;600807;147050
PLCB1	164.6	100.0	100.0	613722

PLCB4	151.2	100.0	100.0	614669
PLCD1	200.7	100.0	100.0	151600
PLCE1	178.5	100.0	100.0	610725
PLCG2	176.1	100.0	100.0	614878;614468
PLIN1	188.5	100.0	100.0	613877
PLOD1	163.3	100.0	100.0	225400
PLOD2	149.7	100.0	100.0	609220
PLOD3	178.8	100.0	100.0	612394
PLPBP	149.0	100.0	100.0	604436
PMM2	144.9	100.0	100.0	212065
PNLIP	152.1	100.0	100.0	614338
PNMT	211.8	100.0	100.0	145500
PNP	177.3	100.0	100.0	613179
PNPLA2	238.3	100.0	100.0	610717
PNPLA6	197.9	100.0	100.0	612020
PNPO	174.3	100.0	100.0	610090
POFUT1	171.7	100.0	100.0	607491
POGLUT1	154.2	100.0	100.0	615618
POLD1	247.5	100.0	100.0	615381
POLR3A	163.4	100.0	100.0	607694
POLR3B	153.3	100.0	100.0	607694;614381
POMGNT1	167.1	100.0	100.0	613151;253280;613157
POMGNT2	234.6	100.0	100.0	614830
POMK	197.9	100.0	100.0	615249;616094
POMT1	166.5	100.0	100.0	609308;236670;613155
POMT2	164.6	100.0	100.0	613156;236670;613158;613150
PPARG	183.6	98.3	98.3	604367
PPCS	225.1	100.0	100.0	609853
PPM1K	176.1	100.0	100.0	615135
PPOX	179.6	100.0	100.0	176200

PPT1	132.1	82.5	82.5	256730
PRKAG2	157.4	100.0	99.9	602743
PRKCSH	180.8	100.0	100.0	177060
PRODH	276.5	100.0	100.0	600850;239500
PRPS1	148.5	100.0	100.0	304500;301835;311070;300661
PSAP	176.5	100.0	100.0	611722;610539;249900;611721
PSAT1	169.2	100.0	100.0	610992
PSPH	162.6	100.0	100.0	614023
PTEN	170.2	100.0	100.0	176807;155600;607174;188470;158350;608089;153480;613028;275355;605309;276950
PTGIS	182.6	100.0	100.0	145500
PTPN11	185.6	100.0	100.0	163950;156250;607785;151100
PTS	152.3	100.0	100.0	261640
PUS3	206.2	100.0	100.0	616283
PYCR1	209.2	100.0	100.0	612940;614438
PYCR2	192.1	100.0	100.0	616420
PYGL	166.9	100.0	100.0	232700
PYGM	181.2	100.0	100.0	232600
QDPR	155.4	100.0	100.0	261630
RBCK1	197.8	100.0	100.0	610924;615895
RDH12	151.4	100.0	100.0	612712
RDH5	186.2	100.0	100.0	136880
RFT1	151.9	100.0	100.0	612015
RINT1	159.2	100.0	100.0	610089
RPE65	163.5	100.0	100.0	204100;613794
RPIA	168.9	100.0	100.0	608611
RPN2	157.7	100.0	100.0	180490
RXYLT1	166.6	100.0	100.0	615041
SARDH	189.2	91.4	91.4	268900
SAT1	173.9	100.0	100.0	308800
SC5D	151.8	100.0	100.0	607330

SCARB2	161.2	100.0	100.0	254900
SCP2	143.2	100.0	100.0	613724
SCYL1	186.5	100.0	100.0	607982
SEC23B	158.5	100.0	100.0	610512
SELENBP1	181.3	100.0	100.0	604188
SEPSECS	153.8	100.0	100.0	613811
SERAC1	147.9	100.0	100.0	614739
SGSH	221.6	100.0	100.0	252900
SI	143.6	100.0	100.0	222900
SLC10A7	149.5	100.0	100.0	611459
SLC12A1	152.5	96.2	96.2	600839
SLC13A3	170.0	100.0	100.0	606411
SLC16A1	183.6	100.0	100.0	245340
SLC17A5	157.1	100.0	100.0	604369;269920
SLC18A2	176.3	100.0	100.0	193001
SLC22A12	212.2	100.0	100.0	607096
SLC22A5	189.6	100.0	100.0	212140
SLC25A1	196.8	100.0	100.0	615182
SLC25A13	158.8	100.0	100.0	603471
SLC25A15	174.4	100.0	100.0	238970
SLC25A19	162.4	100.0	100.0	607196
SLC25A20	138.2	100.0	100.0	212138
SLC25A21	164.7	100.0	100.0	607571
SLC25A32	165.9	100.0	100.0	610815
SLC25A38	161.7	100.0	100.0	205950
SLC25A42	183.1	100.0	100.0	610823
SLC28A1	161.2	100.0	100.0	606207
SLC2A1	187.0	100.0	100.0	606777
SLC2A2	159.6	100.0	100.0	227810
SLC2A9	163.4	100.0	100.0	606142

SLC30A10	208.3	100.0	100.0	613280
SLC33A1	177.8	100.0	100.0	612539;614482
SLC35A1	154.9	100.0	100.0	603585
SLC35A2	212.6	100.0	100.0	314375
SLC35A3	115.1	81.0	81.0	605632
SLC35C1	221.2	100.0	100.0	266265
SLC35D1	138.3	100.0	100.0	610804
SLC37A4	160.2	100.0	100.0	232220
SLC39A14	165.6	93.6	93.5	608736
SLC39A4	238.7	100.0	100.0	201100
SLC39A8	180.1	100.0	100.0	608732
SLC3A1	179.8	96.6	96.6	220100
SLC44A1	158.5	100.0	100.0	606105
SLC46A1	221.9	100.0	100.0	229050
SLC52A1	229.3	100.0	100.0	615026
SLC52A2	268.4	100.0	100.0	614707
SLC52A3	227.2	100.0	100.0	211530
SLC5A1	160.1	100.0	100.0	606824
SLC5A2	199.9	100.0	100.0	233100
SLC6A19	190.5	100.0	100.0	608893
SLC6A5	180.7	100.0	100.0	614618
SLC6A8	161.3	100.0	100.0	300352
SLC6A9	212.0	100.0	100.0	617301
SLC7A7	181.9	100.0	100.0	222700
SLC7A9	167.1	100.0	100.0	220100
SLCO1B1	142.5	99.9	99.9	237450
SLCO1B3	148.5	100.0	100.0	237450
SMPD1	228.7	100.0	100.0	257200;607616
SMS	139.8	100.0	100.0	309583
SNX14	139.0	100.0	100.0	616354

SOD1	162.8	100.0	100.0	618598;105400
SOD2	192.1	100.0	100.0	147460
SPR	210.1	100.0	100.0	612716
SPTLC1	148.5	100.0	100.0	162400
SPTLC2	150.3	100.0	100.0	613640
SQOR	168.9	100.0	100.0	617658
SRD5A2	240.2	100.0	100.0	264600
SRD5A3	190.7	100.0	100.0	612713;612379
SSR4	178.0	100.0	100.0	300934
ST3GAL3	167.4	95.8	95.2	611090;615006
ST3GAL5	150.6	98.7	98.7	609056
STAR	160.3	100.0	100.0	201710
STS	171.7	97.4	97.3	308100
STT3A	154.0	100.0	100.0	601134
STT3B	165.8	100.0	100.0	608605
STX5	165.3	100.0	100.0	603189
SUCLA2	155.1	100.0	99.9	612073
SUCLG1	153.2	100.0	100.0	245400
SUCLG2	161.8	100.0	100.0	603922
SUGCT	153.1	100.0	100.0	231690;277410
SUMF1	172.7	100.0	100.0	272200
SUOX	207.7	100.0	100.0	272300
TALDO1	172.4	100.0	100.0	606003
TANGO2	195.1	100.0	100.0	616830
TAT	172.1	100.0	100.0	276600
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
TCN2	173.3	100.0	100.0	275350
TECR	197.0	100.0	100.0	614020

TH	202.4	100.0	100.0	605407
TIMM50	205.0	100.0	100.0	607381
TK2	166.6	100.0	100.0	609560
TKFC	189.9	100.0	100.0	615844
TKT	170.0	98.8	98.7	606781
TMEM106B	152.0	100.0	100.0	617964
TMEM165	157.0	100.0	100.0	614727
TMEM199	159.4	100.0	100.0	616815
TMEM70	178.1	100.0	100.0	612418
TMLHE	151.5	99.6	99.5	300872
TPI1	175.7	100.0	100.0	615512
TPK1	154.4	100.0	100.0	606370
TPMT	131.0	100.0	100.0	610460
TPP1	185.5	100.0	100.0	204500
TRAK1	184.3	100.0	100.0	608112
TRAPPC11	154.1	100.0	100.0	614138
TRAPPC2L	196.5	100.0	100.0	610970
TREH	178.1	100.0	100.0	612119
TUSC3	170.7	100.0	100.0	611093
TYMP	214.5	100.0	100.0	603041
TYMS	183.9	100.0	100.0	188350
TYR	192.6	100.0	100.0	203100;103470;601800;606952
TYRP1	192.5	100.0	100.0	612271;203290
UFM1	168.0	100.0	100.0	617899
UGT1A1	210.4	100.0	100.0	237900;143500;601816;218800;606785
UMPS	165.6	97.0	97.0	258900
UPB1	184.4	100.0	100.0	613161
UROC1	179.9	100.0	100.0	276880
UROD	194.6	100.0	100.0	176100
UROS	177.5	100.0	100.0	263700

VMA21	139.4	100.0	100.0	300913
VPS13B	157.1	99.5	99.4	607817
VPS33A	153.8	89.9	89.9	617303
XDH	170.4	100.0	100.0	278300
XYLT1	186.4	100.0	99.7	608124
XYLT2	223.0	96.7	96.7	608125
ZBTB11	171.8	100.0	100.0	No OMIM phenotype
ZMPSTE24	139.3	100.0	100.0	608612

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](#)