

WES EPILEPSY DG 3.4

<i>Gene</i>	<i>Median coverage</i>	<i>% covered >10x</i>	<i>% covered >20x</i>	<i>OMIM disease ID</i>
AARS1	162.1	100.0	100.0	613287;616339
ABAT	164.1	100.0	100.0	613163
ABCC8	186.5	100.0	100.0	240800
ACTB	292.9	100.0	100.0	243310
ACTL6B	154.4	100.0	100.0	618468
ACY1	183.8	100.0	100.0	609924
ADSL	155.3	100.0	100.0	103050
AGA	159.4	100.0	100.0	208400
ALDH5A1	160.0	100.0	100.0	271980
ALDH7A1	154.1	100.0	100.0	266100
ALG1	180.3	100.0	100.0	608540
ALG11	179.4	96.8	96.8	613661
ALG13	147.9	100.0	99.9	300884
ALG3	189.5	100.0	100.0	601110
ALG6	140.8	100.0	100.0	603147
AMACR	199.2	100.0	100.0	614307
AMPD2	186.1	100.0	100.0	615809
AMT	186.2	100.0	100.0	605899
ANKRD11	202.6	100.0	100.0	148050
AP1G1	148.9	100.0	100.0	619467
AP3B2	173.9	100.0	99.7	617276
ARHGEF9	142.6	97.2	97.2	300607
ARID1B	213.2	98.6	98.3	135900
ARX	176.0	99.0	96.8	308350
ASAH1	149.6	100.0	100.0	159950

ASL	166.9	100.0	100.0	207900
ASNS	157.2	100.0	100.0	615574
ASXL3	195.0	100.0	100.0	615485
ATP1A1	169.6	100.0	100.0	618314
ATP1A2	191.4	100.0	100.0	104290
ATP1A3	194.6	100.0	100.0	614820
ATP6AP2	137.6	100.0	100.0	300423
ATP7A	147.1	100.0	100.0	309400
ATRX	156.7	100.0	100.0	301042
AUTS2	209.7	100.0	100.0	615834
BOLA3	159.3	100.0	100.0	614299
BRAT1	225.5	100.0	100.0	614498
BTD	176.4	83.1	83.1	253260
CACNA1A	198.4	100.0	100.0	141500
CACNA1E	186.8	100.0	100.0	618285
CACNA2D2	174.4	100.0	100.0	618501
CACNB4	178.9	100.0	100.0	607682
CAD	177.4	100.0	100.0	616457
CASK	144.9	100.0	100.0	300749
CASQ2	151.2	100.0	100.0	611938
CDKL5	134.5	92.3	92.2	300672
CERT1	166.9	100.0	100.0	616351
CHD2	163.1	100.0	100.0	615369
CHD5	200.3	100.0	100.0	No OMIM phenotype
CHRNA2	230.9	100.0	100.0	610353
CHRNA4	226.1	100.0	100.0	600513
CHRNB2	218.5	100.0	100.0	605375
CIC	264.1	100.0	100.0	617600
CILK1	165.5	100.0	100.0	617924
CLCN4	185.7	100.0	100.0	300114

CLDN16	179.9	100.0	100.0	248250
CLDN19	193.3	100.0	100.0	248190
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	610003
CNNM2	194.7	100.0	100.0	613882
CNTN2	187.9	100.0	100.0	615400
CNTNAP2	186.7	100.0	100.0	610042
COA8	167.2	93.5	93.5	220110
COL4A1	176.3	100.0	100.0	175780
COLGALT1	164.8	100.0	100.0	618360
COQ2	172.6	97.2	97.2	607426
COQ4	180.9	100.0	100.0	616276
COQ8A	209.6	100.0	100.0	612016
CPA6	149.7	100.0	100.0	614417
CPS1	160.1	100.0	100.0	237300
CPT2	197.1	100.0	100.0	600649
CSNK2B	238.6	100.0	100.0	618732
CSTB	167.7	100.0	100.0	254800
CTSD	188.3	100.0	100.0	610127
CTSF	177.5	100.0	100.0	615362
CUL4B	138.8	100.0	99.9	300354
CUX2	215.2	100.0	100.0	618141
D2HGDH	206.6	100.0	100.0	600721
DARS1	132.2	100.0	100.0	615281
DARS2	150.7	100.0	100.0	611105
DCX	184.7	100.0	100.0	300067
DDX3X	142.8	99.2	97.6	300958
DENND5A	173.5	100.0	100.0	617281

DEPDC5	173.4	100.0	100.0	604364
DHDDS	151.5	95.2	95.2	617836
DIAPH1	155.5	100.0	100.0	616632
DLAT	161.8	100.0	100.0	245348
DNAJC5	187.8	100.0	100.0	162350
DNM1	179.5	97.7	97.4	616346
DNM1L	144.0	100.0	100.0	614388
DOCK7	152.2	100.0	100.0	615730
DPAGT1	177.6	100.0	100.0	608093
DPM1	139.3	99.8	97.8	608799
DPM2	247.5	100.0	100.0	615042
DPYD	163.1	100.0	100.0	274270
DPYS	191.8	100.0	100.0	222748
DTYMK	151.5	100.0	100.0	No OMIM phenotype
DYNC1H1	171.1	100.0	100.0	614563
DYRK1A	184.5	100.0	100.0	614104
EBP	181.5	100.0	100.0	300960
EEF1A2	188.9	100.0	100.0	616409
EFHC1	166.1	98.0	98.0	254770;607631
EGF	170.9	100.0	100.0	611718
EHMT1	189.1	99.9	99.8	610253
EIF2B1	166.1	100.0	100.0	603896
EIF2B2	162.5	100.0	100.0	603896
EIF2B3	156.0	100.0	100.0	603896
EIF2B4	173.8	100.0	100.0	603896
EIF2B5	167.3	100.0	100.0	603896
EPM2A	168.9	100.0	100.0	254780
ETHE1	178.1	100.0	100.0	602473
EXOC7	164.5	100.0	100.0	619072
EXOSC3	179.9	100.0	100.0	614678

FA2H	190.0	100.0	100.0	612319
FARS2	185.4	100.0	100.0	614946
FGD1	196.6	100.0	100.0	305400
FGF12	180.2	100.0	100.0	617166
FLNA	208.6	100.0	100.0	300049
FOLR1	215.1	100.0	100.0	613068
FOXG1	215.4	100.0	100.0	613454
FOXRED1	173.4	100.0	100.0	252010
FRMPD4	176.3	98.3	98.3	300983
FRRS1L	148.2	100.0	100.0	616981
FXYD2	182.4	100.0	100.0	154020
GABRA1	181.3	100.0	100.0	615744
GABRB3	182.3	100.0	100.0	617113
GABRG2	167.8	93.0	93.0	611277
GAMT	183.7	100.0	100.0	612736
GCK	195.2	97.0	93.1	602485
GCSH	184.1	100.0	100.0	605899
GLDC	178.7	100.0	100.0	605899
GLRA1	178.2	100.0	100.0	149400
GLRB	166.4	100.0	100.0	614619
GLUD1	207.3	100.0	100.0	606762
GNAO1	178.4	100.0	100.0	615473
GOSR2	174.2	100.0	100.0	614018
GPC3	175.9	100.0	99.9	312870
GPHN	171.1	100.0	100.0	615501
GRIA3	151.0	99.9	99.7	300699
GRIN1	198.5	100.0	100.0	614254
GRIN2A	213.3	100.0	100.0	245570
GRIN2B	205.0	100.0	100.0	616139;613970
GRIN2D	162.9	99.9	99.3	617162

GRN	229.2	100.0	100.0	614706
HACE1	143.1	100.0	100.0	616756
HADH	161.7	100.0	100.0	609975
HCFC1	219.7	100.0	100.0	309541
HCN1	195.3	98.5	98.5	615871
HECW2	170.8	100.0	100.0	617268
HLCS	190.5	100.0	100.0	253270
HNRNPU	179.3	100.0	100.0	617391
HSD17B10	195.8	100.0	100.0	300438
HSD17B4	137.6	96.6	96.6	261515
IDH2	198.6	100.0	100.0	613657
IER3IP1	165.2	100.0	100.0	614231
IFIH1	165.7	100.0	100.0	615846
IQSEC2	184.8	99.8	99.1	309530
IRF2BPL	245.0	100.0	100.0	618088
ITPA	183.5	100.0	100.0	616647
JAM3	175.2	100.0	100.0	613730
KANSL1	306.9	100.0	100.0	610443
KATNB1	185.2	100.0	100.0	616212
KCNA1	235.2	100.0	100.0	160120
KCNA2	211.2	100.0	100.0	616366
KCNB1	209.5	100.0	100.0	616056
KCNC1	251.5	100.0	100.0	616187
KCNH1	198.1	98.7	98.7	611816
KCNJ10	200.2	100.0	100.0	612780
KCNJ11	225.1	100.0	100.0	601820
KCNMA1	173.4	100.0	100.0	609446
KCNQ2	232.7	100.0	100.0	613720
KCNQ3	191.5	100.0	100.0	121201
KCNT1	183.1	99.9	99.6	614959

KCNT2	151.7	100.0	100.0	617771
KCTD7	198.9	100.0	100.0	611726
KDM5C	203.5	100.0	100.0	300534
KDM6B	227.0	100.0	100.0	618505
KIF5A	159.7	100.0	100.0	617235
KMT5B	170.7	100.0	100.0	617788
KPTN	181.8	100.0	100.0	615637
LAMB1	170.8	100.0	100.0	615191
LGI1	188.1	100.0	100.0	600512
LIAS	160.2	100.0	100.0	614462
LIPT2	208.3	100.0	100.0	617668
MAPK8IP3	215.8	100.0	100.0	618443
MBD5	195.4	100.0	100.0	156200
MECP2	153.4	100.0	100.0	312750
MED12	183.9	100.0	100.0	309520
MEF2C	170.2	100.0	100.0	613443
MFF	147.2	100.0	100.0	617086
MFSD8	169.6	100.0	100.0	610951
MLC1	174.5	100.0	100.0	604004
MOCS1	187.4	100.0	100.0	252150
MOCS2	162.4	100.0	100.0	252160
MPDU1	161.4	100.0	100.0	609180
MPDZ	163.8	100.0	100.0	615219
MTFMT	161.1	100.0	100.0	614947
MTHFR	178.1	100.0	100.0	236250
MTOR	186.0	100.0	100.0	616638
MTRR	172.5	100.0	100.0	236270
NACC1	224.4	100.0	100.0	617393
NANS	199.0	100.0	100.0	610442
NARS2	152.0	100.0	100.0	616239

NBEA	157.1	100.0	100.0	-
NCDN	217.1	100.0	100.0	619373
NDUFA1	150.0	100.0	100.0	252010
NDUFA11	190.9	100.0	100.0	252010
NDUFAF1	168.7	100.0	100.0	252010
NDUFAF2	153.3	100.0	100.0	252010
NDUFAF3	190.7	100.0	100.0	252010
NDUFAF4	134.7	100.0	100.0	252010
NDUFAF5	150.1	100.0	100.0	252010
NDUFB3	157.7	100.0	100.0	252010
NDUFB9	169.5	98.7	98.7	252010
NDUFS1	158.2	100.0	100.0	252010
NDUFS2	149.2	100.0	100.0	252010
NDUFS3	190.1	95.3	91.3	252010
NDUFS4	142.1	100.0	100.0	252010
NDUFS6	208.8	100.0	100.0	252010
NDUFV1	192.8	100.0	100.0	252010
NDUFV2	137.7	100.0	100.0	252010
NECAP1	166.3	100.0	100.0	615833
NEDD4L	183.3	100.0	100.0	617201
NEU1	307.2	100.0	100.0	256550
NEXMIF	191.9	100.0	100.0	300912
NGLY1	164.3	100.0	100.0	615273
NHLRC1	231.6	100.0	100.0	254780
NPRL2	173.3	100.0	100.0	617116
NPRL3	177.8	100.0	100.0	617118
NR2F1	214.2	100.0	99.8	615722
NRXN1	200.1	100.0	100.0	614325
NUBPL	159.2	100.0	100.0	252010
NUS1	186.5	100.0	100.0	617831

OCLN	227.7	100.0	100.0	251290
OFD1	130.4	100.0	100.0	311200
OPHN1	154.2	100.0	99.5	300486
PACS1	173.2	100.0	100.0	615009
PACS2	172.1	100.0	100.0	618067
PAFAH1B1	154.8	100.0	100.0	607432
PAK3	145.2	100.0	100.0	300558
PC	204.6	100.0	100.0	266150
PCDH19	224.7	100.0	100.0	300088
PDHA1	157.0	100.0	100.0	312170
PDHB	169.6	100.0	100.0	614111
PDHX	152.1	100.0	100.0	245349
PDP1	175.7	100.0	100.0	608782
PDX1	200.0	100.0	100.0	245349
PET100	190.8	100.0	100.0	220110
PEX1	155.5	100.0	100.0	214100
PEX10	219.8	100.0	100.0	614870
PEX12	170.7	100.0	100.0	614859
PEX13	175.0	100.0	100.0	614883
PEX14	180.6	100.0	100.0	614887
PEX16	196.0	100.0	100.0	614876
PEX19	164.7	100.0	100.0	614886
PEX26	169.3	100.0	100.0	614872
PEX3	133.1	100.0	100.0	614882
PEX5	184.2	100.0	100.0	600414
PEX6	201.6	100.0	100.0	614862
PGAP3	215.8	100.0	100.0	615716
PHF6	132.0	100.0	100.0	301900
PHGDH	190.3	100.0	100.0	601815
PIGA	168.2	100.0	100.0	300868

PIGN	143.2	98.8	98.8	614080
PIGO	219.6	100.0	100.0	614749
PIGP	144.2	100.0	100.0	617599
PIGT	190.4	100.0	100.0	615398
PLA2G6	170.3	92.3	92.3	256600
PLCB1	164.6	100.0	100.0	613722
PLP1	194.0	100.0	100.0	312080
PLPBP	149.0	100.0	100.0	617290
PMM2	144.9	100.0	100.0	212065
PNKP	194.6	100.0	100.0	613402
PNPO	174.3	100.0	100.0	610090
POLG	195.1	100.0	100.0	203700
PPP2R1A	200.3	93.6	93.6	616362
PPP2R5D	177.1	100.0	100.0	616355
PPT1	132.1	82.5	82.5	256730
PQBP1	183.4	100.0	100.0	309500
PRF1	255.5	100.0	100.0	603553
PRICKLE1	185.2	100.0	100.0	612437
PRRT2	238.7	100.0	100.0	605751
PSAP	176.5	100.0	100.0	611722
PTRH2	211.3	100.0	100.0	616263
PTS	152.3	100.0	100.0	261640
PUM1	171.6	100.0	100.0	617931
PURA	214.9	100.0	100.0	616158
PYCR2	192.1	100.0	100.0	616420
QARS1	169.5	100.0	100.0	615760
QDPR	155.4	100.0	100.0	261630
RAB39B	197.2	100.0	100.0	300271
RARS2	143.7	100.0	100.0	611523
RNASEH2A	189.2	100.0	100.0	610333

RNASEH2B	127.0	91.0	91.0	610181
RNASEH2C	242.8	100.0	100.0	610329
ROGDI	192.9	100.0	100.0	226750
RPS6KA3	129.6	100.0	99.8	303600
RRM2B	141.3	100.0	100.0	612075
SAMHD1	162.7	100.0	100.0	612952
SCARB2	161.2	100.0	100.0	254900
SCN1A	180.4	100.0	100.0	607208
SCN1B	185.2	100.0	100.0	604233
SCN2A	186.3	100.0	100.0	613721
SCN3A	192.0	100.0	100.0	617935;617938
SCN8A	183.6	100.0	100.0	614558
SEMA6B	205.6	100.0	100.0	-
SEPSECS	153.8	100.0	100.0	613811
SERPINI1	148.2	100.0	100.0	604218
SHANK3	198.5	98.3	97.3	606232
SIK1	301.2	100.0	100.0	616341
SLC12A5	158.5	97.4	97.4	616645
SLC13A5	175.0	100.0	100.0	608305
SLC16A1	183.6	100.0	100.0	610021
SLC19A3	188.6	98.7	98.7	607483
SLC1A2	171.0	100.0	100.0	617105
SLC25A1	196.8	100.0	100.0	615182
SLC25A15	174.4	100.0	100.0	238970
SLC25A22	205.3	100.0	100.0	609304
SLC2A1	187.0	100.0	100.0	606777
SLC35A2	212.6	100.0	100.0	300896
SLC6A1	168.0	100.0	100.0	616421
SLC6A8	161.3	100.0	100.0	300352
SLC9A6	153.1	100.0	99.7	300243

SMARCA2	157.9	98.4	98.2	601358
SMC1A	164.8	100.0	100.0	300590
SMPD4	184.3	100.0	100.0	618622
SMS	139.8	100.0	100.0	309583
SNAP25	168.7	100.0	100.0	-
SPATA5	161.2	100.0	100.0	616577
SPTAN1	160.9	100.0	100.0	613477
ST3GAL3	167.4	95.8	95.2	615006
ST3GAL5	150.6	98.7	98.7	609056
STRADA	152.8	100.0	100.0	611087
STX1B	193.8	100.0	100.0	616172
STXBP1	161.1	100.0	100.0	612164
SUOX	207.7	100.0	100.0	272300
SYN1	182.5	100.0	100.0	300491
SYNGAP1	256.2	100.0	100.0	612621
SYNJ1	152.7	100.0	100.0	617389
SYP	201.2	100.0	100.0	300802
SZT2	186.8	100.0	100.0	615476
TANGO2	195.1	100.0	100.0	616878
TBC1D23	138.2	100.0	100.0	617695
TBC1D24	217.4	100.0	100.0	615338
TBCD	191.3	100.0	100.0	617193
TBCE	149.2	100.0	100.0	241410
TCF4	180.3	100.0	100.0	610954
TDP2	174.4	100.0	100.0	616949
TOE1	181.6	100.0	100.0	614969
TPP1	185.5	100.0	100.0	204500
TREX1	263.2	100.0	100.0	225750
TRPM3	180.5	100.0	100.0	-
TRPM6	176.7	100.0	100.0	602014

TSC1	199.5	100.0	100.0	607341;191100
TSC2	218.7	100.0	100.0	613254
TSEN15	183.1	100.0	100.0	617026
TSEN2	175.5	100.0	100.0	612389
TSEN54	199.9	100.0	100.0	277470
TUBA1A	290.3	100.0	100.0	611603
TUBB2A	335.8	100.0	100.0	615763
TUBB2B	347.5	100.0	100.0	610031
TUBB4A	308.3	99.5	97.4	612438
TUBG1	225.1	100.0	100.0	615412
UBA5	149.1	100.0	100.0	617132
UBE3A	172.8	100.0	100.0	105830
UBTF	188.7	100.0	100.0	617672
UGP2	145.8	96.6	96.3	618744
VPS11	191.3	100.0	100.0	616683
VPS53	157.8	100.0	99.8	615851
WDR26	148.0	97.0	94.3	617616
WDR45	184.2	100.0	100.0	300894
WFS1	223.7	100.0	100.0	222300
WWOX	199.9	100.0	100.0	616211
XK	175.2	100.0	100.0	300842
YWHAG	222.8	100.0	100.0	617665
ZEB2	179.1	97.4	97.4	235730

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