

WES NEUROPATHIES DG 3.4

<i>Gene</i>	<i>Median coverage</i>	<i>% covered >10x</i>	<i>% covered >20x</i>	<i>OMIM disease ID</i>
AAAS	170.3	100.0	100.0	231550
AARS1	162.1	100.0	100.0	613287
ABCA1	173.9	100.0	100.0	205400
ABCD1	212.8	100.0	100.0	300100
ABHD12	142.8	100.0	100.0	612674
ACOX1	153.0	100.0	100.0	No OMIM phenotype
ADPRS	189.6	100.0	100.0	618170
AFG3L2	163.6	100.0	100.0	614487
AGRN	221.8	100.0	100.0	615120
AGTPBP1	149.3	100.0	100.0	618276
AHNAK2	346.1	97.7	97.6	No OMIM phenotype
AIFM1	148.8	100.0	100.0	310490
AMACR	199.2	100.0	100.0	614307
APTX	157.1	100.0	100.0	208920
ARHGEF10	231.8	100.0	100.0	608236
ARHGEF28	160.3	100.0	100.0	-
ARSA	242.5	100.0	100.0	250100
ATAD3A	246.2	100.0	100.0	617183
ATL1	153.3	100.0	100.0	613708
ATL3	165.6	100.0	100.0	615632
ATP13A2	226.6	100.0	100.0	606693;617225
ATP1A1	169.6	100.0	100.0	618036
ATP7A	147.1	100.0	100.0	304150
B2M	253.5	100.0	100.0	No OMIM phenotype
B4GALNT1	219.2	100.0	100.0	609195

BAG3	202.6	100.0	100.0	613881;612954
BICD2	208.5	100.0	100.0	615290
BSCL2	186.5	100.0	100.0	600794
C12orf65	151.6	100.0	100.0	613559;615035
C19orf12	189.7	100.0	100.0	615043;614298
C1orf194	155.9	100.0	100.0	-
CADM3	158.8	100.0	100.0	No OMIM phenotype
CCT5	153.2	100.0	100.0	256840
CHCHD10	215.6	100.0	100.0	615911;616209;615048
CNTNAP1	175.3	100.0	100.0	618186
COA3	196.5	100.0	100.0	220110
COA7	199.5	100.0	100.0	618387
COL6A5	191.0	100.0	100.0	-
COMP	204.9	100.0	100.0	619161
COX20	133.7	100.0	100.0	220110
COX6A1	162.9	100.0	100.0	616039
CTDP1	266.2	100.0	100.0	604168
CYP27A1	183.2	100.0	100.0	213700
CYP2U1	204.3	100.0	100.0	615030
CYP7B1	147.6	100.0	100.0	270800
DARS2	150.7	100.0	100.0	611105
DCAF8	188.3	100.0	100.0	610100
DCTN1	176.3	100.0	100.0	607641
DCTN2	163.1	100.0	100.0	-
DGAT2	168.7	100.0	100.0	-
DHTKD1	171.3	100.0	100.0	615025
DNAH10	209.0	100.0	100.0	-
DNAJB2	190.4	100.0	100.0	614881
DNAJB5	184.8	100.0	100.0	-
DNAJC3	139.7	100.0	100.0	616192

DNM1L	144.0	100.0	100.0	-
DNM2	179.5	100.0	100.0	606482
DNMT1	188.7	100.0	99.7	614116
DRP2	167.1	100.0	100.0	-
DST	169.3	95.6	95.6	614653
DYNC1H1	171.1	100.0	100.0	614228
EGR2	236.5	100.0	100.0	145900;607678
ELF2	172.9	100.0	100.0	No OMIM phenotype
ELOVL5	160.4	100.0	100.0	615957
ELP1	154.9	100.0	100.0	223900
EMILIN1	214.8	100.0	100.0	-
ERBB2	224.7	100.0	100.0	619465
ERBB3	197.8	100.0	100.0	243180
EXOSC8	132.9	100.0	100.0	616081
EXOSC9	149.7	100.0	100.0	618065
FAM126A	154.5	100.0	100.0	610532
FBLN5	144.3	91.8	91.8	614434;608895;219100
FBN2	164.9	100.0	100.0	No OMIM phenotype
FBXO38	165.1	100.0	100.0	615575
FGD4	173.2	100.0	100.0	609311
FIG4	160.5	100.0	100.0	611228
FLVCR1	184.1	100.0	100.0	609033
FXN	163.7	100.0	100.0	229300
GALC	151.9	100.0	100.0	245200
GAN	167.5	100.0	100.0	256850
GARS1	153.3	100.0	100.0	601472;600794
GBA2	184.0	100.0	100.0	614409
GBE1	155.9	100.0	100.0	263570;232500
GBF1	167.2	100.0	100.0	-
GDAP1	181.6	100.0	100.0	608340;214400;607831;607706

GJB1	225.8	100.0	100.0	302800
GJB3	200.7	100.0	100.0	133200;220290;612644
GLA	161.9	91.3	91.3	301500
GLE1	163.9	100.0	100.0	611890
GNB4	168.2	100.0	100.0	615185
GNE	182.9	100.0	100.0	-
GSN	168.5	100.0	100.0	105120
HADHA	172.4	100.0	100.0	609015
HADHB	146.8	100.0	100.0	609015
HARS1	159.8	100.0	100.0	614504;616625
HINT1	186.5	100.0	100.0	137200
HK1	175.6	100.0	100.0	605285
HMBS	168.2	100.0	100.0	176000
HOXD10	202.8	100.0	100.0	192950
HSD17B4	137.6	96.6	96.6	261515;233400
HSPB1	241.3	100.0	100.0	606595;608634
HSPB3	215.2	100.0	100.0	613376
HSPB8	181.9	100.0	100.0	158590;608673
IFRD1	160.5	100.0	100.0	-
IGHMBP2	196.2	100.0	100.0	604320
INF2	212.6	100.0	100.0	614455
ITPR3	177.0	100.0	100.0	-
JAG1	188.5	100.0	100.0	-
KARS1	159.4	100.0	100.0	613641
KBTBD13	253.4	100.0	100.0	609273
KIF1A	185.8	98.0	98.0	614213
KIF1B	169.3	100.0	100.0	118210;256700;171300
KIF5A	159.7	100.0	100.0	604187
KLC2	197.5	100.0	100.0	609541
LAMA2	163.5	100.0	100.0	-

LITAF	203.8	100.0	100.0	601098
LMNA	185.3	100.0	100.0	605588
LRIG3	186.3	100.0	100.0	-
LRSAM1	151.0	100.0	100.0	614436
MAG	217.2	100.0	100.0	616680
MARS1	166.6	100.0	100.0	616280;615486
MCM3AP	187.2	100.0	100.0	618124
MED25	201.0	100.0	100.0	605589
MFN2	156.1	100.0	100.0	601152;609260
MME	140.3	98.0	98.0	617017;617018
MORC2	174.2	100.0	100.0	616688
MPV17	171.8	100.0	100.0	618400;256800
MPZ	199.3	100.0	100.0	145900;607791;118200;607677;607736
MTMR2	160.0	100.0	100.0	601382
MYH14	193.6	100.0	100.0	614369;600652
MYO1A	164.4	100.0	100.0	-
NAGLU	213.5	100.0	100.0	616491
NARS1	136.3	100.0	100.0	619091;619092
NDRG1	216.4	100.0	100.0	601455
NDUFA9	162.4	100.0	100.0	618247
NEFH	231.3	100.0	100.0	162230
NEFL	199.0	100.0	100.0	607734;607684
NEMF	144.3	100.0	100.0	619099
NFASC	180.6	100.0	100.0	618356
NGF	186.5	100.0	100.0	608654
NIPA1	184.9	100.0	100.0	600363
NMNAT2	154.8	100.0	100.0	-
NTRK1	217.1	100.0	100.0	256800
PDK3	137.6	100.0	100.0	300905
PD XK	182.3	100.0	99.8	618511

PDYN	206.5	100.0	100.0	610245
PEX1	155.5	100.0	100.0	601539;214100
PEX10	219.8	100.0	100.0	614870;614871
PEX16	196.0	100.0	100.0	614876;614877
PEX7	142.2	91.3	91.3	614879
PHYH	162.6	100.0	100.0	266500
PIEZO2	173.1	100.0	100.0	617146
PLA2G6	170.3	92.3	92.3	256600
PLD3	179.6	100.0	100.0	617770
PLEKHG5	191.4	96.3	96.3	615376;611067
PMM2	144.9	100.0	100.0	212065
PMP2	149.4	100.0	100.0	618279
PMP22	194.3	100.0	100.0	145900;118300;118220
PNKP	194.6	100.0	100.0	613402;616267
PNPT1	136.3	100.0	100.0	614932
POLG	195.1	100.0	100.0	258450;607459;157640
POLG2	169.8	100.0	100.0	-
POLR3B	153.3	100.0	100.0	-
PRDM12	189.2	96.2	94.0	616488
PRNP	242.3	100.0	100.0	-
PRPS1	148.5	100.0	100.0	301835;311070
PRX	244.6	97.9	96.8	145900;614895
PSAP	176.5	100.0	100.0	611722
RAB7A	152.0	100.0	100.0	600882
REEP1	147.7	100.0	100.0	610250;614751
RETREG1	160.5	100.0	100.0	613115
RNF170	166.7	100.0	100.0	608984
SACS	181.2	100.0	100.0	270550
SAMD9L	176.9	100.0	100.0	159550
SBF1	208.7	100.0	100.0	615284

SBF2	160.4	100.0	100.0	604563
SCARB2	161.2	100.0	100.0	-
SCN10A	180.9	100.0	100.0	615551
SCN11A	168.7	100.0	100.0	615548
SCN9A	179.1	100.0	100.0	133020;243000
SCO2	223.1	100.0	100.0	604377
SCP2	143.2	100.0	100.0	613724
SCYL1	186.5	100.0	100.0	616719
SEPTIN9	227.8	100.0	100.0	162100
SETX	171.6	100.0	100.0	602433;606002
SGPL1	161.5	100.0	100.0	-
SH3TC2	200.2	100.0	100.0	601596;613353
SIGMAR1	238.2	100.0	100.0	614373;605726
SLC12A6	155.4	100.0	100.0	218000
SLC25A19	162.4	100.0	100.0	613710
SLC25A46	185.5	100.0	100.0	616505
SLC52A2	268.4	100.0	100.0	614707
SLC52A3	227.2	100.0	100.0	211530
SLC5A7	170.2	100.0	100.0	158580
SLC9A3R1	198.6	100.0	100.0	No OMIM phenotype
SORD	161.8	98.6	96.1	618912
SOX10	254.5	100.0	100.0	609136
SPAST	155.5	100.0	100.0	182601
SPG11	166.5	100.0	100.0	616668
SPG7	175.4	100.0	100.0	607259
SPTAN1	160.9	100.0	100.0	-
SPTBN4	195.5	100.0	100.0	617519
SPTLC1	148.5	100.0	100.0	162400
SPTLC2	150.3	100.0	100.0	613640
SPTLC3	145.3	100.0	100.0	-

SURF1	171.3	100.0	100.0	256000;616684
SYT2	182.7	100.0	100.0	616040
TBCE	149.2	100.0	100.0	617207
TDP1	179.5	100.0	100.0	607250
TDRKH	164.2	100.0	100.0	-
TECPR2	179.6	100.0	100.0	615031
TFG	172.0	100.0	100.0	604484
TRIM2	169.2	93.9	93.9	615490
TRPV4	193.7	100.0	100.0	606071
TTR	153.8	94.6	94.6	105210
TUBB2A	335.8	100.0	100.0	-
TUBB3	307.7	100.0	100.0	600638
TWINK	197.1	100.0	100.0	616138
TYMP	214.5	100.0	100.0	603041
UBA5	149.1	100.0	100.0	617133
UCHL1	180.4	100.0	100.0	615491
UQCRC1	169.7	100.0	100.0	-
VCP	165.0	100.0	100.0	616687
VRK1	152.2	100.0	100.0	607596
VWA1	212.5	100.0	100.0	619216
WARS1	139.5	100.0	100.0	617721
WNK1	180.6	100.0	100.0	201300
XRCC1	185.5	100.0	100.0	617633
YARS1	164.4	100.0	100.0	608323
ZFYVE26	180.5	100.0	100.0	270700

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](#)