

WES CILIOPATHIES DG 3.4

<i>Gene</i>	<i>Median coverage</i>	<i>% covered >10x</i>	<i>% covered >20x</i>	<i>OMIM disease ID</i>
ACVR2B	180.0	100.0	100.0	613751
ADAMTS9	176.2	100.0	100.0	-
AHI1	147.1	100.0	100.0	608629
ALMS1	196.0	100.0	100.0	203800
ANKS6	183.8	100.0	99.9	615382
ARL13B	152.3	100.0	100.0	612291
ARL3	143.7	100.0	100.0	-
ARL6	140.2	100.0	100.0	613575;209900
ARMC4	153.5	96.3	96.3	615451
ARMC9	170.3	100.0	100.0	617622
B9D1	189.5	96.6	94.1	614209
B9D2	201.8	100.0	100.0	614175
BBIP1	146.4	100.0	100.0	615995
BBS1	186.4	100.0	100.0	209900
BBS10	184.2	100.0	100.0	209900
BBS12	205.6	100.0	100.0	209900
BBS2	152.2	100.0	100.0	209900
BBS4	147.8	100.0	100.0	209900
BBS5	134.2	100.0	100.0	209900
BBS7	150.5	100.0	100.0	209900
BBS9	146.9	95.8	95.8	209900
C2CD3	168.1	95.9	95.9	615948
C8orf37	156.0	100.0	100.0	617406;614500
CBY1	152.5	100.0	100.0	-
CC2D2A	156.9	97.1	97.1	612284;216360;612285

CCDC103	201.7	100.0	100.0	614679
CCDC114	187.2	100.0	100.0	615067
CCDC151	183.6	100.0	100.0	616037
CCDC28B	181.8	100.0	100.0	209900
CCDC39	135.8	100.0	100.0	613807
CCDC40	190.9	100.0	100.0	613808
CCDC65	168.9	100.0	100.0	615504
CCNO	244.9	100.0	100.0	615872
CENPF	159.0	100.0	100.0	616369
CEP104	157.0	100.0	100.0	616781
CEP120	157.1	100.0	100.0	616300
CEP164	173.1	100.0	100.0	614845
CEP290	138.8	100.0	100.0	611134;209900;611755;610189;610188
CEP41	150.3	100.0	100.0	614464
CEP55	166.8	100.0	100.0	236500
CEP83	143.0	100.0	100.0	615862
CFAP298	183.3	100.0	100.0	615500
CFAP300	144.7	100.0	100.0	618063
CFAP410	269.9	100.0	100.0	602271;617547
CFAP44	163.7	100.0	100.0	617593
CFAP53	158.8	100.0	100.0	614779
CFAP69	140.5	100.0	100.0	617959
CFC1	293.2	100.0	100.0	605376
CPLANE1	155.0	100.0	100.0	614615
CSPP1	157.6	100.0	100.0	615636
DCDC2	173.8	100.0	100.0	616217
DDX59	169.2	100.0	100.0	174300
DNAAF1	202.3	100.0	100.0	613193
DNAAF2	214.0	100.0	100.0	612518
DNAAF3	208.5	100.0	100.0	606763

DNAAF4	144.4	100.0	100.0	615482;127700
DNAAF5	180.2	100.0	100.0	614874
DNAH1	176.6	100.0	100.0	617577
DNAH11	164.8	100.0	100.0	611884
DNAH17	144.9	100.0	100.0	618643
DNAH5	164.4	100.0	100.0	608644
DNAH8	150.7	100.0	100.0	-
DNAI1	161.9	100.0	100.0	244400
DNAI2	178.9	100.0	100.0	612444
DNAJB13	176.5	100.0	100.0	610263
DNAL1	130.0	100.0	100.0	614017
DRC1	165.2	100.0	100.0	615294
DYNC2H1	143.7	100.0	100.0	613091
DYNC2LI1	137.7	100.0	100.0	617088
EVC	171.7	100.0	99.8	193530;225500
EVC2	174.7	100.0	100.0	225500
EXOC8	218.6	100.0	100.0	-
EXTL3	212.5	100.0	100.0	617425
FAM149B1	152.8	100.0	100.0	618763
FOXF1	250.3	100.0	100.0	No OMIM phenotype
FUZ	196.0	100.0	100.0	182940
GAS8	183.1	100.0	100.0	616726
GDF1	178.3	100.0	100.0	208530
GLIS2	289.6	100.0	100.0	611498
HYDIN	176.4	100.0	100.0	608647
HYLS1	197.0	100.0	100.0	236680
IFT122	167.1	100.0	100.0	218330
IFT140	196.6	100.0	100.0	266920
IFT172	164.7	100.0	100.0	615630
IFT27	154.2	100.0	100.0	615996

IFT43	156.0	100.0	100.0	614099
IFT52	150.0	100.0	100.0	617102
IFT74	133.2	100.0	100.0	619582
IFT80	150.1	100.0	100.0	611263
IFT81	121.3	95.0	95.0	617895
INPP5E	210.6	100.0	100.0	610156;213300
INTU	150.0	100.0	100.0	617925;617926
INVS	174.9	100.0	100.0	602088
IQCB1	140.4	100.0	100.0	609254
KCTD3	162.6	100.0	100.0	-
KIAA0556	189.8	100.0	100.0	616784
KIAA0586	144.7	95.8	95.8	616490
KIAA0753	154.2	100.0	100.0	617127
KIF14	151.2	100.0	100.0	616258
KIF7	196.2	100.0	100.0	200990;614120
LBR	159.0	100.0	100.0	215140;613471;169400
LCA5	167.2	100.0	100.0	604537
LRRC56	286.6	100.0	100.0	618254
LRRC6	172.3	100.0	100.0	614935
LZTFL1	135.5	100.0	100.0	209900
MAPKBP1	188.9	100.0	100.0	617271
MCIDAS	193.6	100.0	100.0	-
MKKS	185.5	100.0	100.0	209900;236700
MKS1	157.2	100.0	100.0	209900;249000
MMP21	196.9	100.0	100.0	616749
NCAPG2	155.2	100.0	100.0	618460
NEK1	142.5	100.0	100.0	263520
NEK8	191.8	100.0	100.0	615415;613824
NME5	142.5	100.0	100.0	-
NME8	145.9	100.0	100.0	610852

NODAL	205.7	100.0	100.0	270100
NPHP1	165.5	100.0	100.0	266900;609583;256100
NPHP3	155.0	100.0	100.0	208540;604387;267010
NPHP4	185.9	100.0	100.0	606996;606966
OCRL	146.6	100.0	100.0	300555;309000
OFD1	130.4	100.0	100.0	300804;300424;311200;300209
PDE6D	142.4	100.0	100.0	615665
PIBF1	132.1	100.0	100.0	617767
PIH1D3	119.8	100.0	100.0	300991
PIK3C2A	158.7	100.0	100.0	618440
PKD1	241.9	99.9	99.7	173900
PKD2	168.2	100.0	100.0	613095
PKHD1	177.9	100.0	100.0	263200
PMFBP1	175.1	100.0	100.0	618112
POC1A	162.0	100.0	100.0	614813
RPGRIP1L	154.2	100.0	99.8	216360;611560;611561
RSPH1	159.3	100.0	100.0	615481
RSPH3	192.4	100.0	100.0	616481
RSPH4A	184.4	100.0	100.0	612649
RSPH9	192.2	100.0	100.0	612650
SCLT1	131.9	95.1	95.1	-
SDCCAG8	186.4	100.0	100.0	613615
SPAG1	142.4	100.0	100.0	615505
SPATA7	166.4	100.0	100.0	604232
STK36	170.6	100.0	100.0	-
TBC1D32	142.0	100.0	100.0	-
TCTEX1D2	151.5	100.0	100.0	617405
TCTN1	165.9	95.5	94.7	614173
TCTN2	150.4	100.0	100.0	613885
TCTN3	169.8	100.0	100.0	614815;258860

TMEM107	168.6	100.0	100.0	617563;617562
TMEM138	178.6	100.0	100.0	614465
TMEM216	168.9	100.0	100.0	603194;608091
TMEM218	174.8	100.0	100.0	-
TMEM231	206.4	100.0	100.0	615397;614970
TMEM237	153.6	100.0	100.0	614424
TMEM260	171.6	100.0	100.0	617478
TMEM67	132.5	100.0	100.0	216360;607361;613550;209900;610688
TOGARAM1	174.5	100.0	100.0	-
TOPORS	187.2	100.0	100.0	-
TRAF3IP1	166.7	100.0	100.0	616629
TRIM32	215.6	100.0	100.0	254110;209900
TTBK2	169.8	100.0	100.0	604432
TTC21B	153.0	100.0	100.0	613819;613820
TTC25	160.6	100.0	100.0	617092
TTC26	147.7	100.0	100.0	-
TTC8	149.3	100.0	100.0	613464;209900
TULP1	192.8	100.0	100.0	600132;613843
VHL	228.3	100.0	100.0	263400;144700;171300;193300
WDPCP	155.8	98.1	98.1	209900
WDR19	150.1	100.0	100.0	614378;614376;614377
WDR34	219.0	100.0	100.0	615633
WDR35	151.2	100.0	100.0	614091;613610
WDR60	166.4	100.0	100.0	615503
WDR66	162.5	100.0	100.0	618152
XPNPEP3	169.6	100.0	100.0	613159
ZIC3	217.2	100.0	100.0	306955
ZMYND10	183.8	100.0	100.0	615444
ZNF423	215.9	100.0	100.0	614844

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](#)