

WES HEART DISORDERS¹ DG 3.4

<i>Gene</i>	<i>Median coverage</i>	<i>% covered >10x</i>	<i>% covered >20x</i>	<i>OMIM disease ID</i>
AARS2	191.4	100.0	100.0	614096
ABCC6	258.8	100.0	100.0	614473
ABCC9	157.9	100.0	100.0	614050
ABL1	233.2	100.0	100.0	617602
ACAD8	184.5	100.0	100.0	611283
ACAD9	173.2	100.0	100.0	611126
ACADVL	178.4	100.0	100.0	201475
ACSF3	192.8	100.0	100.0	614265
ACTC1	218.1	100.0	100.0	612794;613424;612098;613424
ACTN2	170.7	100.0	100.0	102573
ACVR2B	180.0	100.0	100.0	613751
ADAMTS19	181.4	100.0	100.0	-
ADCY5	181.3	100.0	99.9	606703
AGK	153.0	91.2	91.2	212350;614691
AGL	155.7	100.0	100.0	232400
AGPAT2	162.5	100.0	100.0	608594
AKAP9	156.3	100.0	100.0	611820
ALDH1A2	153.7	100.0	100.0	603687
ALMS1	196.0	100.0	100.0	203800
ALPK3	212.8	100.0	100.0	618052
ANK2	178.0	100.0	100.0	600919
ANKRD1	147.5	100.0	100.0	609599
ATPAF2	166.7	100.0	100.0	604273
BAG3	202.6	100.0	100.0	613881
BANF1	154.6	100.0	100.0	614008

BMPR2	177.0	99.9	99.9	178600
BRAF	174.2	100.0	100.0	211980
BSCL2	186.5	100.0	100.0	269700
BVES	159.1	100.0	100.0	616812
CACNA1C	178.0	100.0	100.0	611875
CACNA1D	168.7	100.0	100.0	614896
CACNA2D1	137.0	100.0	100.0	114204
CACNB2	163.5	100.0	100.0	611876
CALM1	153.6	100.0	100.0	614916
CALM2	112.9	72.0	72.0	114182
CALM3	183.6	100.0	100.0	114183
CASQ2	151.2	100.0	100.0	611938
CASZ1	205.8	99.8	99.0	No OMIM phenotype
CAV1	196.0	100.0	100.0	606721;612526;615343
CAV3	160.8	100.0	100.0	607801;192600
CCDC114	187.2	100.0	100.0	615067
CDH2	178.2	100.0	100.0	-
CFAP53	158.8	100.0	100.0	614779
CFC1	293.2	100.0	100.0	613853;217095;605376
CHD7	185.7	100.0	100.0	214800
CHKB	168.8	100.0	100.0	602541
CHRM2	202.6	100.0	100.0	-
CITED2	203.1	100.0	100.0	614433
COQ2	172.6	97.2	97.2	607426;146500
COX15	166.9	100.0	100.0	256000;615119
CPT1A	172.8	100.0	100.0	255120
CPT2	197.1	100.0	100.0	255110;608836;614212;600649
CRELD1	176.3	100.0	100.0	606217
CRYAB	167.6	100.0	100.0	615184
CSRP3	186.8	100.0	100.0	607482

CTNNA3	161.7	100.0	100.0	615616
DCHS1	225.1	100.0	100.0	607829
DES	204.8	100.0	100.0	604765;615325
DMD	150.3	100.0	100.0	300376
DOLK	194.5	100.0	100.0	610768
DPM3	219.0	100.0	100.0	612937
DPP6	164.0	100.0	99.9	612956
DSC2	167.0	100.0	100.0	610476
DSG2	177.8	100.0	100.0	610193
DSP	176.2	100.0	100.0	607450
DTNA	163.9	100.0	100.0	604169
DZIP1	168.4	100.0	100.0	-
EEF1A2	188.9	100.0	100.0	616409;616393
EHMT1	189.1	99.9	99.8	610253
ELN	221.0	100.0	100.0	123700
EMD	164.1	100.0	100.0	310300
ENPP1	143.8	100.0	99.9	125853;601665;208000;613312;615522
FAH	155.7	100.0	100.0	276700
FBXO32	133.9	100.0	100.0	-
FGF12	180.2	100.0	100.0	617166
FHL1	197.3	100.0	100.0	300696
FHL2	189.2	100.0	100.0	-
FHOD3	181.1	100.0	100.0	-
FKRP	223.2	100.0	100.0	607155
FKTN	153.6	100.0	100.0	611615
FLNA	208.6	100.0	100.0	314400
FLNC	222.4	100.0	100.0	614065
FLT4	224.1	100.0	100.0	602089;153100
FNIP1	161.5	100.0	100.0	-
FOXC2	222.2	100.0	100.0	153400

FOXD4	412.3	100.0	100.0	-
FOXH1	233.0	100.0	100.0	603621
FOXL1	259.6	100.0	100.0	-
GAA	205.3	100.0	100.0	232300
GATA4	203.9	100.0	100.0	607941
GATA5	222.3	100.0	100.0	611496
GATA6	207.5	100.0	100.0	614475
GATAD1	147.4	100.0	100.0	614672
GATB	158.3	100.0	100.0	-
GATC	216.7	100.0	100.0	-
GBE1	155.9	100.0	100.0	263570;232500
GDF1	178.3	100.0	100.0	217095
GDF2	224.3	100.0	100.0	615506
GJA5	231.3	100.0	100.0	614049
GLA	161.9	91.3	91.3	301500
GLB1	172.2	100.0	100.0	230650;253010;230600;230500
GLIS1	218.3	100.0	100.0	No OMIM phenotype
GLYR1	161.8	100.0	100.0	No OMIM phenotype
GMPPB	194.2	100.0	100.0	615352
GNB2	200.7	100.0	100.0	-
GNPTAB	172.5	100.0	100.0	252500;252600
GPD1L	171.0	100.0	100.0	611777
HADHA	172.4	100.0	100.0	609015;609016
HADHB	146.8	100.0	100.0	609015
HAND1	201.6	100.0	100.0	602406
HAND2	207.1	100.0	100.0	-
HCN2	151.8	94.1	91.3	-
HCN3	281.7	100.0	100.0	-
HCN4	232.7	100.0	100.0	613123
HEY2	219.1	100.0	100.0	604674

HFE	187.7	100.0	100.0	235200
HJV	228.4	100.0	100.0	602390
HSPB6	231.1	100.0	100.0	-
HSPD1	154.0	100.0	100.0	No OMIM phenotype
IDUA	200.6	100.0	100.0	607014
ILK	180.7	100.0	100.0	-
ITPA	183.5	100.0	100.0	613850;616647
JAG1	188.5	100.0	100.0	118450
JPH2	240.1	100.0	100.0	613873
JUP	192.8	100.0	100.0	611528
KCNA5	286.5	100.0	100.0	612240
KCND2	186.9	100.0	100.0	-
KCND3	207.7	100.0	100.0	607346
KCNE1	323.6	100.0	100.0	612347
KCNE2	196.9	100.0	100.0	611493
KCNE3	216.0	100.0	100.0	613119
KCNE4	204.8	100.0	100.0	-
KCNE5	240.7	100.0	100.0	300328
KCNH2	216.4	100.0	100.0	613688
KCNJ11	225.1	100.0	100.0	606176
KCNJ2	214.4	100.0	100.0	170390
KCNJ5	211.8	100.0	100.0	613677
KCNJ8	191.5	100.0	100.0	600935
KCNK3	246.3	100.0	100.0	615344
KCNN3	204.0	100.0	100.0	-
KCNQ1	187.3	100.0	100.0	607554
KDR	181.9	100.0	100.0	No OMIM phenotype
KLHL24	165.9	100.0	100.0	617294
KMT2D	227.9	100.0	100.0	147920
KRAS	158.7	100.0	100.0	109800

LAMA2	163.5	100.0	100.0	607855
LAMA4	162.3	100.0	100.0	615235
LAMP2	140.7	100.0	100.0	300257
LDB3	189.2	100.0	100.0	601493
LEFTY2	271.7	100.0	100.0	601877
LIMS2	176.1	100.0	100.0	616827
LMCD1	196.2	100.0	100.0	No OMIM phenotype
LMNA	185.3	100.0	100.0	159001;115200
LRRC10	211.7	100.0	100.0	610846
LZTR1	182.8	100.0	100.0	616564;615670
MCTP2	150.6	100.0	100.0	-
MED13L	185.7	100.0	100.0	608808
MIB1	161.4	100.0	100.0	615092
MIPEP	158.5	100.0	100.0	617228
MLYCD	209.5	100.0	100.0	248360
MMP21	196.9	100.0	100.0	616749
MTO1	154.2	94.3	92.1	614702
MUC16	213.8	100.0	100.0	No OMIM phenotype
MYBPC3	192.4	100.0	100.0	115197
MYBPHL	162.8	100.0	100.0	-
MYH11	229.4	100.0	100.0	132900
MYH6	218.5	100.0	100.0	614089
MYH7	212.1	100.0	100.0	613426
MYH7B	211.1	100.0	100.0	-
MYL2	151.9	100.0	99.0	608758
MYL3	166.9	100.0	100.0	608751
MYL4	204.2	100.0	100.0	617280
MYL7	179.5	100.0	100.0	-
MYLK2	196.7	100.0	100.0	192600
MYLK3	204.8	100.0	100.0	-

MYO6	149.1	100.0	100.0	606346;607821
MYOM1	168.9	100.0	100.0	-
MYOT	169.9	100.0	100.0	159000
MYOZ2	171.4	100.0	100.0	613838
MYPN	181.0	100.0	100.0	615248
MYRF	195.2	100.0	100.0	618280
NAA15	130.8	96.8	96.8	No OMIM phenotype
NDUFB11	155.8	100.0	99.9	25921236
NEBL	150.6	100.0	100.0	605491
NEXN	141.4	100.0	100.0	613122
NKX2-5	251.2	100.0	100.0	271400
NKX2-6	237.9	100.0	100.0	217095
NODAL	205.7	100.0	100.0	270100
NOS1AP	170.5	100.0	100.0	-
NOTCH1	259.6	100.0	100.0	109730
NOTCH2	240.8	100.0	100.0	610205
NPPA	180.0	100.0	100.0	612201
NPPB	230.9	100.0	100.0	-
NR2F2	252.8	100.0	100.0	615779
NRAP	166.7	100.0	100.0	No OMIM phenotype
NRAS	184.4	100.0	100.0	614470
NUP155	146.5	100.0	100.0	615770
OBSCN	250.8	100.0	100.0	608616
PCCA	145.6	100.0	100.0	606054
PCCB	149.2	99.9	98.1	606054
PDLIM3	164.5	100.0	100.0	605889
PDLIM5	146.2	98.7	96.1	-
PEX5	184.2	100.0	100.0	616716;202370;214110
PEX7	142.2	91.3	91.3	215100;614879
PGM1	157.8	94.2	94.2	614921

PHKA1	151.2	100.0	99.9	300559
PHYH	162.6	100.0	100.0	266500
PITX2	193.1	100.0	100.0	601542
PKD1L1	175.5	100.0	100.0	617205
PKP2	171.8	95.0	95.0	609040
PKP4	174.3	100.0	100.0	-
PLD1	164.1	100.0	100.0	212093
PLEKHM2	181.7	100.0	100.0	-
PLN	145.7	100.0	100.0	609909
PMM2	144.9	100.0	100.0	212065
PNPLA2	238.3	100.0	100.0	610717
POMT1	166.5	100.0	100.0	609308
POMT2	164.6	100.0	100.0	613158
PPA2	138.8	100.0	100.0	617223;617222
PPCS	225.1	100.0	100.0	618189
PRDM16	238.6	100.0	100.0	615373
PRDM6	193.2	100.0	100.0	No OMIM phenotype
PRKAG2	157.4	100.0	99.9	600858
PRKD1	171.0	100.0	100.0	617364
PTPN11	185.6	100.0	100.0	151100
QRSL1	166.6	100.0	100.0	-
RAF1	181.9	100.0	100.0	611554
RANGRF	189.3	100.0	100.0	607954
RBM20	205.7	100.0	100.0	613172
RIT1	176.5	100.0	100.0	615355
RPL3L	180.2	100.0	100.0	No OMIM phenotype
RRAD	187.1	100.0	100.0	179503
RRAGC	167.0	100.0	100.0	608267
RYR2	161.3	100.0	100.0	600996
SCN10A	180.9	100.0	100.0	615551

SCN1B	185.2	100.0	100.0	612838
SCN2B	150.5	100.0	100.0	615378
SCN3B	159.4	100.0	100.0	613120
SCN4B	167.6	100.0	100.0	611819
SCN5A	197.4	100.0	100.0	614022
SCO2	223.1	100.0	100.0	604377
SDHA	183.5	100.0	100.0	613642
SGCA	212.1	100.0	100.0	608099
SGCB	150.9	100.0	100.0	604286
SGCD	150.7	100.0	100.0	606685
SGCG	147.1	100.0	100.0	253700
SHOC2	151.5	100.0	100.0	607721
SHROOM3	218.5	100.0	100.0	604570
SLC22A5	189.6	100.0	100.0	212140
SLC25A20	138.2	100.0	100.0	212138
SLC25A4	170.7	100.0	100.0	609283;615418;617184
SLC30A5	140.0	100.0	100.0	No OMIM phenotype
SLMAP	150.0	100.0	100.0	-
SMAD1	178.1	100.0	100.0	-
SMAD6	203.7	100.0	100.0	614823
SMAD9	193.7	100.0	100.0	615342
SNTA1	172.5	100.0	100.0	612955
SOD2	192.1	100.0	100.0	No OMIM phenotype
SOS1	144.0	100.0	100.0	135300
SRF	195.0	100.0	100.0	No OMIM phenotype
SRI	148.1	100.0	100.0	-
SURF1	171.3	100.0	100.0	220110
TAB2	183.1	100.0	100.0	614980
TAF1	156.6	100.0	100.0	No OMIM phenotype
TAF1A	139.9	100.0	100.0	No OMIM phenotype

TAZ	188.0	100.0	100.0	302060
TBX1	158.0	98.1	95.9	217095
TBX20	175.9	100.0	100.0	611363
TBX5	195.1	100.0	100.0	142900
TCAP	262.0	100.0	100.0	607487;601954
TDGF1	186.6	100.0	100.0	187395
TECRL	123.0	100.0	100.0	614021
TFAP2B	209.8	100.0	100.0	169100
THBS4	169.9	100.0	100.0	-
TJP1	222.7	100.0	100.0	601009
TLL1	154.2	100.0	100.0	613087
TMEM260	171.6	100.0	100.0	617478
TMEM43	157.3	100.0	100.0	604400
TMPO	162.2	100.0	100.0	188380
TNNC1	177.3	100.0	100.0	611879
TNNI3	157.3	100.0	100.0	613286
TNNI3K	160.1	100.0	100.0	616117
TNNT2	150.7	100.0	100.0	601494
TNS1	207.1	100.0	100.0	No OMIM phenotype
TOR1AIP1	167.8	100.0	100.0	617072
TPM1	172.4	100.0	100.0	611878
TRDN	135.4	100.0	100.0	615441
TRIM63	165.1	100.0	100.0	606131
TRPM4	201.8	100.0	100.0	604559
TSFM	161.9	94.9	94.9	610505
TTN	186.3	100.0	100.0	604145;608807
TTR	153.8	94.6	94.6	105210
TXNRD2	175.0	100.0	100.0	-
VCL	159.9	100.0	100.0	611407
XIRP2	176.7	100.0	100.0	-

XK	175.2	100.0	100.0	300842
ZBTB17	225.5	100.0	100.0	-
ZFPM2	194.5	100.0	100.0	610187
ZIC3	217.2	100.0	100.0	306955

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](#)