

# WES MITOCHONDRIAL DISORDERS DG 3.4

<i>Gene</i>	<i>Median coverage</i>	<i>% covered &gt;10x</i>	<i>% covered &gt;20x</i>	<i>OMIM disease ID</i>
AARS2	191.4	100.0	100.0	612035
ABAT	164.1	100.0	100.0	613163
ACAD9	173.2	100.0	100.0	611103
ACO2	179.3	100.0	100.0	100850
ACTA1	249.8	100.0	100.0	102610
ADAMTS10	205.8	100.0	100.0	608990
ADCK2	209.3	100.0	100.0	-
ADPRS	189.6	100.0	100.0	610624
AFG3L2	163.6	100.0	100.0	604581
AGK	153.0	91.2	91.2	610345
AIFM1	148.8	100.0	100.0	300169
ALDH1B1	228.7	100.0	100.0	100670
ALKBH1	172.5	100.0	100.0	605345
ANO10	163.5	100.0	100.0	613726
APOO	133.0	100.0	100.0	No OMIM phenotype
APTX	157.1	100.0	100.0	606350
ARL2	180.6	100.0	100.0	601175
ARNT2	175.8	100.0	100.0	606036
ATAD1	129.6	100.0	100.0	614452
ATAD3A	246.2	100.0	100.0	612316
ATAD3B	240.7	100.0	100.0	612317
ATP13A2	226.6	100.0	100.0	610513
ATP5F1A	174.6	100.0	100.0	164360
ATP5F1B	161.8	100.0	100.0	102910
ATP5F1C	167.0	100.0	100.0	108729

ATP5F1D	219.8	100.0	100.0	603150
ATP5F1E	122.0	100.0	100.0	606153
ATP5IF1	182.3	100.0	100.0	614981
ATP5MC1	161.4	100.0	100.0	603192
ATP5MC2	162.4	100.0	100.0	603193
ATP5MC3	178.9	100.0	100.0	602736
ATP5MD	124.6	100.0	100.0	615204
ATP5ME	169.5	100.0	100.0	601519
ATP5MF	172.1	100.0	100.0	-
ATP5MG	146.8	100.0	100.0	617473
ATP5MGL	194.1	100.0	100.0	613213
ATP5PB	165.9	100.0	100.0	603270
ATP5PD	136.6	100.0	100.0	618121
ATP5PF	147.0	100.0	100.0	603152
ATP5PO	144.9	100.0	100.0	600828
ATPAF1	166.9	100.0	100.0	608917
ATPAF2	166.7	100.0	100.0	608918
BCAP31	151.5	100.0	100.0	300475
BCS1L	186.9	100.0	100.0	603647
BOLA1	211.6	100.0	100.0	613181
BOLA2	398.7	100.0	100.0	613182
BOLA3	159.3	100.0	100.0	613183
C12orf65	151.6	100.0	100.0	613541
C19orf12	189.7	100.0	100.0	614297
C1QBP	151.4	100.0	100.0	601269
C2orf69	164.5	100.0	100.0	619423
CA5A	157.0	87.7	87.7	114761
CARS2	188.6	100.0	100.0	612800
CDKL5	134.5	92.3	92.2	PMID: 33905871
CEP89	168.5	100.0	100.0	615470

CFAP58	160.1	100.0	100.0	No OMIM phenotype
CHCHD10	215.6	100.0	100.0	615903
CHCHD2	213.2	100.0	100.0	616710
CHKB	168.8	100.0	100.0	612395
CISD2	149.7	100.0	100.0	611507
CLPB	167.7	100.0	100.0	616271
CLPP	190.0	100.0	100.0	601119
COA1	158.8	100.0	100.0	614769
COA3	196.5	100.0	100.0	614775
COA5	160.9	85.2	85.2	613920
COA6	195.1	100.0	100.0	614772
COA7	199.5	100.0	100.0	615623
COA8	167.2	93.5	93.5	616003
COASY	190.4	100.0	100.0	609855
COQ2	172.6	97.2	97.2	609825
COQ4	180.9	100.0	100.0	612898
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
COX10	208.3	100.0	100.0	602125
COX14	136.4	100.0	100.0	614478
COX15	166.9	100.0	100.0	603646
COX16	115.5	100.0	100.0	618064
COX20	133.7	100.0	100.0	614698
COX411	211.6	100.0	100.0	123864
COX412	153.7	100.0	100.0	607976
COX5A	147.4	100.0	100.0	603773

COX5B	149.5	100.0	100.0	123866
COX6A1	162.9	100.0	100.0	602072
COX6A2	183.7	100.0	100.0	602009
COX6B1	145.2	100.0	100.0	124089
COX6B2	204.8	100.0	100.0	220110
COX6C	141.7	100.0	100.0	124090
COX7A1	198.9	100.0	100.0	123995
COX7A2	153.3	100.0	100.0	123996
COX7B	144.3	100.0	100.0	603792
COX7B2	134.1	100.0	100.0	609811
COX7C	138.6	100.0	100.0	603774
COX8A	177.7	100.0	100.0	123870
COX8C	224.5	100.0	100.0	220110
CP	161.2	100.0	100.0	117700
CRAT	188.4	100.0	100.0	600184
CTBP1	256.3	100.0	99.4	602618
CYC1	188.7	100.0	100.0	123980
CYCS	165.3	100.0	100.0	123970
DARS2	150.7	100.0	100.0	610956
DCAF17	141.7	100.0	100.0	612515
DDHD1	182.0	100.0	100.0	614603
DES	204.8	100.0	100.0	125660
DGUOK	150.7	100.0	100.0	601465
DHTKD1	171.3	100.0	100.0	614984
DLAT	161.8	100.0	100.0	608770
DLD	150.5	100.0	100.0	238331
DLST	160.9	100.0	100.0	126063
DMAC1	248.4	100.0	100.0	617261
DMAC2	187.2	100.0	100.0	617262
DMAC2L	143.1	100.0	100.0	603152

DNA2	158.6	100.0	100.0	601810
DNAJA3	224.8	100.0	100.0	608382
DNAJC19	135.8	100.0	100.0	608977
DNAJC3	139.7	100.0	100.0	601184
DNAJC30	265.8	100.0	100.0	618202
DNM1L	144.0	100.0	100.0	603850
EARS2	196.2	100.0	100.0	612799
ECHS1	159.3	100.0	100.0	602292
ECSIT	214.1	100.0	100.0	608388
EHHADH	192.7	100.0	100.0	607037
ELAC2	189.1	100.0	100.0	605367
EPG5	167.5	100.0	100.0	242840
ERAL1	171.6	100.0	100.0	607435
ETFDH	151.6	100.0	100.0	231675
ETHE1	178.1	100.0	100.0	608451
EXOSC8	132.9	100.0	100.0	616081
FA2H	190.0	100.0	100.0	611026
FARS2	185.4	100.0	100.0	614946
FARSB	149.5	100.0	100.0	609690
FASTKD2	150.5	100.0	100.0	612322
FBXL4	177.0	100.0	100.0	605654
FDX2	188.6	100.0	100.0	614585
FDXR	199.3	100.0	100.0	103270
FH	176.6	100.0	100.0	606945
FOXRED1	173.4	100.0	100.0	613622
FTL	141.9	100.0	100.0	134790
FXN	163.7	100.0	100.0	606829
GARS1	153.3	100.0	100.0	600287
GATB	158.3	100.0	100.0	603645
GATC	216.7	100.0	100.0	617210

GATM	166.4	100.0	100.0	602360
GBF1	167.2	100.0	100.0	No OMIM phenotype
GDAP1	181.6	100.0	100.0	606598
GFER	218.8	100.0	100.0	600924
GFM1	154.4	100.0	100.0	606639
GFM2	156.7	100.0	100.0	606544
GLRX5	178.2	100.0	100.0	609588
GLUD1	207.3	100.0	100.0	138130
GMPR	158.6	100.0	100.0	139265
GOT2	169.5	100.0	100.0	138150
GPT2	167.6	100.0	100.0	138210
GTPBP2	182.0	100.0	100.0	607434
GTPBP3	226.7	100.0	100.0	608536
HACE1	143.1	100.0	100.0	610876
HADHA	172.4	100.0	100.0	600890
HADHB	146.8	100.0	100.0	143450
HARS2	154.5	100.0	100.0	600783
HCCS	158.6	100.0	100.0	300056
HIBCH	143.3	100.0	100.0	610690
HLCS	190.5	100.0	100.0	609018
HPDL	244.6	100.0	100.0	619026;619027
HSD17B10	195.8	100.0	100.0	300256
HSPA9	142.4	100.0	100.0	600548
HSPD1	154.0	100.0	100.0	118190
HTRA2	192.5	100.0	100.0	606441
IARS2	160.9	100.0	100.0	612801
IBA57	214.8	100.0	100.0	616451;615330
ISCA1	148.4	95.1	95.1	611006
ISCA2	188.8	100.0	100.0	615317
ISCU	165.9	100.0	100.0	611911

KARS1	159.4	100.0	100.0	601421
KIF1A	185.8	98.0	98.0	601255
LACTB	160.9	100.0	100.0	608440
LARS2	171.4	100.0	100.0	604544
LDHD	224.1	100.0	100.0	34258137
LIAS	160.2	100.0	100.0	607031
LIG3	170.0	100.0	100.0	No OMIM phenotype
LIPT1	173.1	100.0	100.0	610284
LIPT2	208.3	100.0	100.0	617659
LONP1	192.8	100.0	100.0	600373
LRPPRC	151.7	100.0	100.0	607544
LYRM4	101.3	66.3	66.3	613311
LYRM7	116.4	100.0	100.0	615831
MAPT	276.3	100.0	100.0	601104;260540
MARS2	213.2	100.0	100.0	609728
MCUR1	158.0	100.0	100.0	616952
MDH1	142.0	100.0	100.0	154200
MDH2	168.8	100.0	100.0	154100
MECR	176.3	100.0	100.0	608205
MFF	147.2	100.0	100.0	614785
MFN2	156.1	100.0	100.0	608507
MGME1	182.4	100.0	100.0	615084
MICOS13	184.3	100.0	100.0	616658
MICU1	166.0	100.0	100.0	605084
MICU2	158.5	100.0	100.0	610632
MIEF2	242.8	100.0	100.0	615498
MIPEP	158.5	100.0	100.0	602241
MPC1	154.0	100.0	100.0	614741
MPV17	171.8	100.0	100.0	137960
MRM2	193.1	98.9	98.9	606906

MRPL12	172.3	100.0	100.0	602375
MRPL24	166.4	100.0	100.0	No OMIM phenotype
MRPL3	149.7	100.0	100.0	607118
MRPL40	166.8	100.0	100.0	605089
MRPL44	176.5	100.0	100.0	611849
MRPL57	194.9	100.0	100.0	611997
MRPS14	173.6	100.0	100.0	611978
MRPS16	190.1	100.0	100.0	609204
MRPS2	200.4	100.0	100.0	611971
MRPS22	160.8	100.0	100.0	605810
MRPS23	175.1	100.0	100.0	611985
MRPS25	120.3	82.7	82.7	611987
MRPS28	151.7	86.6	86.6	611990
MRPS34	227.1	100.0	100.0	611994
MRPS36	181.0	100.0	100.0	611996
MRPS7	180.4	100.0	100.0	611974
MRRF	166.4	100.0	100.0	604602
MSTO1	192.5	100.0	100.0	617619
MTFMT	161.1	100.0	100.0	611766
MTO1	154.2	94.3	92.1	614702
MTPAP	152.2	100.0	100.0	613669
MTX2	139.9	100.0	100.0	No OMIM phenotype
NARS2	152.0	100.0	100.0	612803
NAXD	199.4	100.0	100.0	615910
NAXE	180.1	100.0	100.0	608862
NDUFA1	150.0	100.0	100.0	300078
NDUFA10	182.7	100.0	100.0	603835
NDUFA11	190.9	100.0	100.0	612638
NDUFA12	183.5	100.0	100.0	614530
NDUFA13	204.5	100.0	100.0	609435



NDUFA2	186.9	100.0	100.0	602137
NDUFA3	242.3	92.2	88.6	603832
NDUFA4	136.3	100.0	100.0	603833
NDUFA5	127.7	100.0	100.0	601677
NDUFA6	258.8	100.0	100.0	602138
NDUFA7	157.8	100.0	100.0	602139
NDUFA8	159.9	100.0	100.0	603359
NDUFA9	162.4	100.0	100.0	603834
NDUFAB1	184.5	100.0	100.0	603836
NDUFAF1	168.7	100.0	100.0	606934
NDUFAF2	153.3	100.0	100.0	609653
NDUFAF3	190.7	100.0	100.0	612911
NDUFAF4	134.7	100.0	100.0	611776
NDUFAF5	150.1	100.0	100.0	612360
NDUFAF6	150.7	100.0	100.0	612392
NDUFAF7	168.3	100.0	100.0	252010
NDUFAF8	165.9	100.0	100.0	618461
NDUFB1	201.7	100.0	100.0	603837
NDUFB10	177.6	100.0	100.0	603843
NDUFB11	155.8	100.0	99.9	300403
NDUFB2	158.0	100.0	100.0	603838
NDUFB3	157.7	100.0	100.0	603839
NDUFB4	162.5	100.0	100.0	603840
NDUFB5	151.2	100.0	100.0	603841
NDUFB6	163.0	100.0	100.0	603322
NDUFB7	203.1	100.0	100.0	603842
NDUFB8	155.2	100.0	100.0	602140
NDUFB9	169.5	98.7	98.7	601445
NDUFC1	162.3	100.0	100.0	603844
NDUFC2	198.5	100.0	100.0	603845

NDUFS1	158.2	100.0	100.0	157655
NDUFS2	149.2	100.0	100.0	602985
NDUFS3	190.1	95.3	91.3	603846
NDUFS4	142.1	100.0	100.0	602694
NDUFS5	117.7	100.0	100.0	603847
NDUFS6	208.8	100.0	100.0	603848
NDUFS7	256.5	100.0	100.0	601825
NDUFS8	176.3	100.0	100.0	602141
NDUFV1	192.8	100.0	100.0	161015
NDUFV2	137.7	100.0	100.0	600532
NDUFV3	182.9	100.0	100.0	602184
NFS1	142.2	89.5	89.5	603485
NFU1	158.8	100.0	100.0	608100
NGLY1	164.3	100.0	100.0	610661
NME3	259.6	100.0	100.0	601817
NR2F1	214.2	100.0	99.8	132890
NSUN3	161.0	100.0	100.0	619012
NUBPL	159.2	100.0	100.0	613621
OGDH	180.0	100.0	100.0	613022
OGDHL	182.4	100.0	100.0	No OMIM phenotype
OPA1	137.4	100.0	100.0	605290
OPA3	225.6	100.0	100.0	606580
OTX2	209.7	100.0	100.0	600037
OXA1L	170.5	100.0	100.0	601066
P4HTM	185.3	100.0	100.0	PMID: 34285383
PANK2	192.2	100.0	100.0	606157
PARS2	210.4	100.0	100.0	612036
PC	204.6	100.0	100.0	608786
PDE2A	172.9	100.0	100.0	No OMIM phenotype
PDHA1	157.0	100.0	100.0	300502

PDHB	169.6	100.0	100.0	179060
PDHX	152.1	100.0	100.0	608769
PDK1	145.3	100.0	100.0	605213
PDK2	182.1	100.0	100.0	602525
PDK3	137.6	100.0	100.0	602526
PDK4	148.7	100.0	100.0	602527
PDP1	175.7	100.0	100.0	605993
PDSS1	150.4	97.4	97.4	607429
PDSS2	164.1	100.0	100.0	610564
PET100	190.8	100.0	100.0	220110
PET117	140.4	100.0	100.0	614771
PIGA	168.2	100.0	100.0	300868
PISD	189.2	100.0	100.0	612770
PITRM1	158.4	100.0	100.0	619405
PLA2G6	170.3	92.3	92.3	610217;256600;612953
PLPBP	149.0	100.0	100.0	604436
PMPCA	177.6	100.0	100.0	213200
PMPCB	165.4	100.0	100.0	603131
PNPLA8	152.1	100.0	100.0	612123
PNPT1	136.3	100.0	100.0	610316
POLG	195.1	100.0	100.0	174763
POLG2	169.8	100.0	100.0	604983
POLR2A	170.3	100.0	100.0	180660
POLRMT	231.3	100.0	100.0	601778
PPA2	138.8	100.0	100.0	609988
PPCS	225.1	100.0	100.0	609853
PRDX3	165.6	100.0	100.0	PMID: 33889951
PRKAA1	155.2	100.0	100.0	602739
PRORP	172.2	100.0	100.0	ESHG 2021
PRPS1	148.5	100.0	100.0	300661

PTCD3	151.9	100.0	100.0	614918
PTRH2	211.3	100.0	100.0	616263
PUS1	178.0	100.0	99.2	608109
PYCR1	209.2	100.0	100.0	179035
PYCR2	192.1	100.0	100.0	616420
PYROXD1	144.0	100.0	100.0	617258
QRSL1	166.6	100.0	100.0	617209
RARS2	143.7	100.0	100.0	611524
RMND1	160.8	100.0	100.0	614917
RNASEH1	151.8	100.0	100.0	604123
RRM1	165.7	100.0	100.0	180410
RRM2B	141.3	100.0	100.0	604712
RTN4IP1	159.1	100.0	100.0	616732
RYR1	180.0	100.0	99.9	180901
SACS	181.2	100.0	100.0	604490
SAMHD1	162.7	100.0	100.0	606754
SARS2	179.3	100.0	100.0	612804
SATB2	193.6	100.0	100.0	PMID: 34234817
SCO1	203.0	100.0	100.0	603644
SCO2	223.1	100.0	100.0	604272
SCP2	143.2	100.0	100.0	184755
SDHA	183.5	100.0	100.0	600857
SDHAF1	213.3	100.0	100.0	612848
SDHB	165.4	100.0	100.0	185470
SDHD	157.3	80.1	80.1	602690
SERAC1	147.9	100.0	100.0	612073
SFXN4	143.9	100.0	100.0	615578
SLC19A2	184.4	100.0	100.0	603941
SLC19A3	188.6	98.7	98.7	606152
SLC25A1	196.8	100.0	100.0	190315

SLC25A10	178.3	100.0	100.0	606794
SLC25A12	158.9	100.0	100.0	603667
SLC25A13	158.8	100.0	100.0	603859
SLC25A19	162.4	100.0	100.0	606521
SLC25A21	164.7	100.0	100.0	607571
SLC25A22	205.3	100.0	100.0	609302
SLC25A24	172.2	99.7	99.7	608744
SLC25A26	150.4	100.0	100.0	PMID: 26522469;34375635
SLC25A3	185.2	100.0	100.0	600370
SLC25A32	165.9	100.0	100.0	610815
SLC25A38	161.7	100.0	100.0	610819
SLC25A4	170.7	100.0	100.0	103220
SLC25A42	183.1	100.0	100.0	610823
SLC25A46	185.5	100.0	100.0	616505
SLC39A8	180.1	100.0	100.0	608732
SLC52A2	268.4	100.0	100.0	607882
SLC52A3	227.2	100.0	100.0	613350
SLC8B1	192.1	100.0	100.0	34079053
SLIRP	145.5	100.0	100.0	Guo et al Eur J Hum Genet in press
SOD2	192.1	100.0	100.0	147460
SPART	170.5	100.0	100.0	607111
SPATA5	161.2	100.0	100.0	613940
SPG7	175.4	100.0	100.0	602783
SPTBN4	195.5	100.0	100.0	617519
SQOR	168.9	100.0	100.0	617658
SQSTM1	198.1	100.0	100.0	601530
SSBP1	187.1	100.0	100.0	600439
STAC3	165.6	100.0	100.0	615521
STAT2	180.1	100.0	100.0	600556
STXBP1	161.1	100.0	100.0	602926

SUCLA2	155.1	100.0	99.9	603921
SUCLG1	153.2	100.0	100.0	611224
SUCLG2	161.8	100.0	100.0	603922
SURF1	171.3	100.0	100.0	185620
SZT2	186.8	100.0	100.0	615463
TACO1	182.6	100.0	100.0	612958
TANGO2	195.1	100.0	100.0	616830
TAOK1	165.5	100.0	100.0	610266
TARS2	160.5	100.0	100.0	612805
TAZ	188.0	100.0	100.0	300394
TBCK	144.7	100.0	100.0	616900
TDP2	174.4	100.0	100.0	605764
TFAM	131.3	100.0	100.0	617156
TFB2M	150.7	100.0	100.0	607055
THG1L	158.5	100.0	100.0	618800
TIMM22	250.7	100.0	100.0	607251
TIMM44	159.0	100.0	100.0	605058
TIMM50	205.0	100.0	100.0	607381
TIMM8A	155.8	100.0	100.0	300356
TIMMDC1	144.5	100.0	100.0	615534
TK2	166.6	100.0	100.0	188250
TMEM126A	153.3	100.0	100.0	612988
TMEM126B	141.8	100.0	100.0	252010
TMEM186	210.9	100.0	100.0	-
TMEM65	119.9	99.8	97.9	616609
TMEM70	178.1	100.0	100.0	612418
TMX2	170.2	100.0	100.0	616715
TOMM70	157.9	100.0	100.0	606081
TOP3A	175.5	100.0	100.0	601243
TPK1	154.4	100.0	100.0	606370

TRAPPC2L	196.5	100.0	100.0	610970
TRIT1	152.9	100.0	100.0	617873
TRMT10C	151.3	100.0	100.0	615423
TRMT5	178.1	100.0	100.0	611023
TRMU	173.0	100.0	100.0	610230
TRNT1	142.5	100.0	100.0	612907
TSMF	161.9	94.9	94.9	604723
TTC19	166.7	100.0	100.0	613814
TUFM	174.1	100.0	100.0	602389
TWVK	197.1	100.0	100.0	606486
TXN2	175.5	100.0	100.0	616811
TYMP	214.5	100.0	100.0	131222
UFM1	168.0	100.0	100.0	617899
UQCC1	152.3	100.0	100.0	611797
UQCC2	164.1	100.0	100.0	614461
UQCC3	195.5	100.0	100.0	616111
UQCR10	137.2	100.0	100.0	610843
UQCR11	187.5	100.0	100.0	609711
UQCRB	202.1	100.0	100.0	191330
UQCRC1	169.7	100.0	100.0	191328
UQCRC2	161.7	100.0	100.0	191329
UQCRFS1	214.9	100.0	100.0	191327
UQCRH	211.8	100.0	100.0	613844
UQCRQ	169.2	100.0	100.0	612080
VAR2	244.8	100.0	100.0	612802
VPS13D	159.8	100.0	100.0	608877
WARS2	191.8	100.0	100.0	604733
WDR45	184.2	100.0	100.0	300526
YARS2	196.1	100.0	100.0	610957
YME1L1	157.6	100.0	100.0	607472

*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](#)