

WES INHERITED BONE MARROW FAILURE AND/OR PREDISPOSITION TO HEMATOLOGICAL MALIGNANCIES

DG 3.5

<i>Gene</i>	<i>Median coverage</i>	<i>% covered >10x</i>	<i>% covered >20x</i>	<i>OMIM disease ID</i>
ABCB7	119.3	99.8	99.3	301310
ABCD4	123.5	100.0	100.0	614857
ACBD5	138.7	100.0	100.0	-
ACD	120.5	100.0	100.0	616553
ALAS2	87.0	100.0	99.8	300751;300752
AMN	169.2	100.0	100.0	261100
ANKRD26	146.6	97.2	97.2	188000
AP3B1	148.8	100.0	100.0	608233
ASXL1	133.0	100.0	100.0	614286
ATR	147.5	100.0	100.0	210600
BLM	142.4	100.0	100.0	210900
BRAF	139.7	100.0	100.0	613706;613707;115150
BRCA1	151.1	100.0	100.0	604370;617883;614320
BRCA2	166.9	100.0	100.0	612555;605724
BRIP1	154.4	100.0	100.0	114480;609054
C15orf41	141.9	100.0	99.9	615631
CAD	129.1	100.0	100.0	616457
CASP10	127.8	100.0	100.0	605027;603909
CBL	127.1	100.0	100.0	613563;607785
CDAN1	139.2	100.0	100.0	224120

CEBPA	118.4	100.0	100.0	601626
CLPB	120.8	100.0	100.0	616271
COX4I2	121.0	100.0	100.0	612714
CSF3R	123.7	100.0	100.0	617014;162830
CTC1	120.1	100.0	100.0	612199
CTLA4	131.1	100.0	100.0	616100
CUBN	137.3	100.0	100.0	261100
CXCR2	165.9	100.0	100.0	619407
CXCR4	130.1	100.0	100.0	193670
DBF4	154.1	100.0	100.0	No OMIM phenotype
DDX41	133.5	100.0	100.0	616871
DHFR	167.2	100.0	100.0	613839
DICER1	149.7	100.0	100.0	180295;601200;138800;618272
DKC1	105.8	100.0	100.0	305000
DNAJC21	143.7	100.0	100.0	617052
EFL1	137.0	100.0	100.0	617941
ELANE	138.9	100.0	100.0	202700;162800
EPO	123.7	100.0	100.0	617907;617911
ERCC4	143.3	100.0	100.0	278760;610965;615272
ERCC6L2	151.0	100.0	99.9	615715
ETV6	126.9	100.0	100.0	616216
EZH2	139.3	100.0	100.0	277590
FANCA	134.3	100.0	100.0	227650
FANCB	117.5	100.0	100.0	300514
FANCC	147.7	100.0	100.0	227645
FANCD2	148.9	100.0	100.0	227646
FANCE	134.7	100.0	100.0	600901
FANCF	135.7	100.0	100.0	603467
FANCG	122.6	100.0	100.0	614082
FANCI	145.9	100.0	100.0	609053

FANCL	164.1	100.0	100.0	614083
FANCM	150.0	100.0	100.0	227650
FAS	161.5	100.0	100.0	601859
FASLG	156.7	100.0	100.0	601859
G6PC3	125.5	100.0	100.0	612541
GATA1	94.0	100.0	100.0	314050;300835;300367
GATA2	129.9	100.0	100.0	614172
GBA	136.2	100.0	100.0	230900;231005;230800;231000
GFI1	138.0	100.0	100.0	607847;613107
GP1BA	115.6	100.0	100.0	231200;153670;177820
GP1BB	160.3	100.0	100.0	231200
GRHL2	131.5	100.0	100.0	616029
HAVCR2	135.7	100.0	100.0	618398
HAX1	128.3	100.0	100.0	610738
HOXA11	139.8	100.0	100.0	605432
IKZF1	141.5	100.0	100.0	616873
IKZF2	148.9	100.0	100.0	-
IKZF5	133.6	100.0	100.0	619130
IVD	139.6	100.0	100.0	243500
JAGN1	122.6	100.0	100.0	616022
KIF23	141.0	100.0	100.0	No OMIM phenotype
KLF1	138.6	100.0	100.0	613673
KRAS	161.6	100.0	100.0	609942;615278;614470
LAPTM5	120.2	100.0	100.0	No OMIM phenotype
LIG4	156.5	100.0	100.0	606593
LPIN2	134.5	100.0	100.0	609628
MAD2L2	118.1	100.0	100.0	617243
MBD4	146.6	100.0	100.0	-
MCM4	132.4	95.3	95.3	609981
MDM4	142.7	100.0	100.0	618849

MECOM	145.4	100.0	100.0	616738
MLH1	138.5	100.0	100.0	609310;276300
MPL	123.2	100.0	100.0	601977;604498
MSH2	145.6	100.0	100.0	120435;276300
MSH6	155.4	100.0	100.0	614350;276300
MVK	125.9	90.4	90.4	260920;610377
MYH9	127.0	100.0	100.0	155100
MYSM1	153.4	100.0	100.0	618116
NBEAL2	123.6	100.0	100.0	139090
NBN	158.2	100.0	100.0	609135;251260;613065
NF1	147.4	100.0	100.0	162200;607785
NFE2	124.3	100.0	100.0	No OMIM phenotype
NHP2	118.6	100.0	100.0	613987
NOP10	131.5	100.0	100.0	224230
NPAT	154.7	100.0	100.0	No OMIM phenotype
NPM1	143.1	100.0	100.0	-
NRAS	139.4	100.0	100.0	613224;614470
PALB2	136.3	100.0	100.0	114480;610832;613348
PARN	132.6	97.0	95.9	616353;616371
PARP4	135.0	100.0	100.0	No OMIM phenotype
PAX5	119.7	100.0	100.0	615545
PMS2	132.9	100.0	100.0	614337;276300
POT1	156.3	100.0	100.0	615848
PRDX2	106.7	100.0	100.0	No OMIM phenotype
PRF1	136.5	100.0	100.0	605027;609135;603553
PTPN11	144.8	100.0	100.0	163950;607785;151100
RAD51	113.1	89.3	89.3	114480;617244
RAD51C	141.7	100.0	100.0	613390;613399
RBBP6	149.4	100.0	100.0	No OMIM phenotype
RBM8A	141.6	100.0	100.0	274000

RFWD3	124.6	100.0	100.0	No OMIM phenotype
RMRP				250250;250460;607095
RPA1	129.5	100.0	100.0	619767
RPL11	124.1	100.0	100.0	612562
RPL15	84.4	99.6	96.8	615550
RPL18	126.8	100.0	100.0	618310
RPL26	171.5	100.0	100.0	614900
RPL27	124.4	100.0	100.0	617408
RPL31	106.3	100.0	100.0	-
RPL35	136.9	100.0	100.0	618312
RPL35A	155.7	100.0	100.0	612528
RPL4	121.1	100.0	100.0	No OMIM phenotype
RPL5	155.9	100.0	100.0	612561
RPL9	142.3	100.0	100.0	-
RPS10	156.7	100.0	100.0	613308
RPS15A	111.3	79.7	79.7	618313
RPS17	80.5	100.0	100.0	612527
RPS19	124.1	100.0	100.0	105650
RPS24	153.4	100.0	100.0	610629
RPS26	74.6	100.0	98.8	613309
RPS27	114.7	100.0	100.0	617409
RPS28	138.2	100.0	100.0	606164
RPS29	140.8	100.0	100.0	615909
RPS7	158.7	100.0	100.0	612563
RTEL1	126.6	100.0	100.0	615190;616373
RUNX1	151.6	100.0	100.0	601626;601399
SAMD9	158.3	100.0	100.0	617053
SAMD9L	152.6	100.0	100.0	159550
SBDS	135.3	100.0	100.0	260400
SEC23B	134.0	100.0	100.0	224100

SH2B3	148.6	100.0	100.0	133100;254450;187950
SH2D1A	123.0	100.0	100.0	308240
SLC19A2	146.0	100.0	100.0	249270
SLC25A38	129.0	100.0	100.0	205950
SLC37A4	123.6	100.0	100.0	232240;232220
SLC46A1	131.3	100.0	100.0	229050
SLX4	125.5	100.0	100.0	613951
SOS1	145.6	100.0	100.0	610733
SRP54	148.0	100.0	100.0	618752
SRP72	145.3	100.0	100.0	614675
STIM1	132.3	100.0	100.0	185070;612783
STN1	133.5	100.0	100.0	617341
TAZ	113.5	100.0	100.0	302060
TBXAS1	134.3	100.0	100.0	614158;231095
TCIRG1	162.3	100.0	100.0	259700
TERC				127550;614743
TERF2IP	124.0	99.7	96.0	No OMIM phenotype
TERT	156.5	100.0	100.0	613989;614742
TET2	145.5	100.0	99.4	619126;614286
THPO	120.4	100.0	100.0	187950
TINF2	124.5	100.0	100.0	268130;613990
TLR8	116.1	100.0	100.0	301078
TP53	127.2	94.7	94.7	618165;151623
TSR2	101.0	100.0	100.0	300946
TYK2	122.1	100.0	100.0	511521
UBA1	99.8	100.0	99.7	301054
UBE2T	147.7	100.0	100.0	616435
USB1	132.2	100.0	100.0	604173
VPS13B	138.4	99.6	99.2	216550
VPS45	134.3	95.1	95.1	615285

VPS4A	118.0	100.0	100.0	619273
WAS	85.1	100.0	98.8	301000;313900;300299
WRAP53	132.0	100.0	100.0	613988
XRCC2	154.7	100.0	100.0	617247
YARS2	139.3	100.0	100.0	613561
ZCCHC8	132.8	100.0	100.0	618674

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.

Ad 1. "No OMIM phenotype" signifies a gene without a current OMIM association Ad 2. OMIM phenotype descriptions between {} signify risk factors