

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

DG 3.3

<i>Gene</i>	<i>Median coverage</i>	<i>% covered >10x</i>	<i>% covered >20x</i>	<i>OMIM disease ID</i>
ABCB7	158.8	99.7	99.4	301310
ABCD4	150.1	100.0	100.0	614857
ACBD5	162.7	100.0	100.0	-
ACD	210.1	100.0	100.0	616553
ALAS2	179.1	100.0	100.0	300751;300752
AMN	184.3	100.0	100.0	261100
ANKRD26	130.6	97.2	97.2	188000
AP3B1	139.8	100.0	100.0	608233
ASXL1	238.1	100.0	100.0	614286
ATR	182.5	100.0	100.0	210600
BLM	186.0	100.0	100.0	210900
BRAF	185.7	100.0	100.0	613706;613707;115150
BRCA1	202.9	100.0	100.0	604370;617883;614320
BRCA2	183.7	100.0	100.0	612555;605724
BRIP1	183.5	100.0	100.0	114480;609054
C15orf41	150.4	100.0	100.0	615631
CAD	166.6	100.0	100.0	616457
CASP10	154.3	100.0	100.0	605027;603909
CBL	208.8	100.0	100.0	613563;607785
CDAN1	165.1	100.0	100.0	224120

CEBPA	175.8	100.0	100.0	601626
CLPB	156.1	100.0	100.0	616271
COX4I2	142.7	100.0	100.0	612714
CSF3R	207.6	100.0	100.0	617014;162830
CTC1	167.1	100.0	100.0	612199
CTLA4	194.0	100.0	100.0	616100
CUBN	157.7	100.0	100.0	261100
CXCR4	203.9	100.0	100.0	193670
DBF4	151.3	100.0	100.0	No OMIM phenotype
DDX41	177.4	100.0	100.0	616871
DHFR	149.3	100.0	100.0	613839
DICER1	195.8	100.0	100.0	180295;601200;138800;618272
DKC1	139.9	100.0	100.0	305000
DNAJC21	142.5	100.0	100.0	617052
EFL1	165.6	100.0	100.0	617941
ELANE	262.9	100.0	100.0	202700;162800
EPO	172.5	100.0	100.0	617907;617911
ERCC4	215.1	100.0	100.0	278760;610965;615272
ERCC6L2	169.8	100.0	100.0	615715
ETV6	229.1	100.0	100.0	616216
EZH2	179.2	100.0	100.0	277590
FANCA	190.2	100.0	100.0	227650
FANCB	154.9	100.0	100.0	300514
FANCC	206.7	97.3	97.3	227645
FANCD2	185.4	98.8	98.8	227646
FANCE	172.6	100.0	100.0	600901
FANCF	284.1	100.0	100.0	603467
FANCG	202.0	100.0	100.0	614082
FANCI	133.1	100.0	100.0	609053
FANCL	148.9	100.0	100.0	614083

FANCM	147.3	100.0	100.0	227650
FAS	195.0	100.0	100.0	601859
FASLG	214.0	100.0	100.0	601859
G6PC3	151.1	100.0	100.0	612541
GATA1	224.5	100.0	100.0	314050;300835;300367
GATA2	255.4	100.0	100.0	614172
GBA	218.8	100.0	100.0	230900;231005;230800;231000
GFI1	204.3	100.0	100.0	607847;613107
GP1BA	206.2	100.0	100.0	231200;153670;177820
GP1BB	139.0	100.0	100.0	231200
GRHL2	161.2	100.0	100.0	616029
HAVCR2	167.0	100.0	100.0	618398
HAX1	170.6	100.0	100.0	610738
HOXA11	237.2	100.0	100.0	605432
IKZF1	213.0	100.0	100.0	616873
IKZF5	189.5	100.0	100.0	619130
IVD	168.3	100.0	100.0	243500
JAGN1	158.5	100.0	100.0	616022
KIF23	144.5	100.0	100.0	No OMIM phenotype
KLF1	221.8	100.0	100.0	613673
KRAS	171.7	100.0	100.0	609942;615278;614470
LAPTM5	132.5	100.0	100.0	No OMIM phenotype
LIG4	166.3	100.0	100.0	606593
LPIN2	150.0	100.0	100.0	609628
MAD2L2	149.1	100.0	100.0	617243
MCM4	144.6	95.5	95.5	609981
MDM4	196.6	100.0	100.0	618849
MECOM	199.1	100.0	100.0	616738
MLH1	179.7	100.0	100.0	609310;276300
MPL	223.7	100.0	100.0	601977;604498

MSH2	188.2	100.0	100.0	120435;276300
MSH6	227.7	100.0	100.0	614350;276300
MVK	155.6	90.5	90.5	260920;610377
MYH9	195.6	100.0	100.0	155100
MYSM1	140.3	96.4	96.4	618116
NBEAL2	185.6	100.0	100.0	139090
NBN	178.4	100.0	100.0	609135;251260;613065
NF1	188.0	100.0	100.0	162200;607785
NFE2	204.3	100.0	100.0	No OMIM phenotype
NHP2	158.2	100.0	100.0	613987
NOP10	150.8	100.0	100.0	224230
NPAT	155.2	100.0	100.0	No OMIM phenotype
NPM1	164.5	100.0	100.0	-
NRAS	198.9	100.0	100.0	613224;614470
PALB2	204.7	100.0	100.0	114480;610832;613348
PARN	161.8	90.3	87.8	616353;616371
PARP4	152.2	100.0	100.0	No OMIM phenotype
PAX5	210.3	100.0	100.0	615545
PMS2	192.6	100.0	100.0	614337;276300
POT1	139.9	100.0	100.0	615848
PRDX2	147.0	100.0	100.0	No OMIM phenotype
PRF1	257.8	100.0	100.0	605027;609135;603553
PTPN11	196.6	100.0	100.0	163950;607785;151100
RAD51	157.2	89.4	89.4	114480;617244
RAD51C	177.3	100.0	100.0	613390;613399
RBBP6	156.9	100.0	100.0	No OMIM phenotype
RBM8A	166.8	100.0	100.0	274000
RFWD3	165.4	100.0	100.0	No OMIM phenotype
RMRP				250250;250460;607095
RPA1	148.9	100.0	100.0	No OMIM phenotype

RPL11	144.3	100.0	100.0	612562
RPL15	155.0	100.0	100.0	615550
RPL18	177.8	100.0	100.0	618310
RPL26	147.6	100.0	100.0	614900
RPL27	153.6	100.0	100.0	617408
RPL31	136.2	100.0	100.0	-
RPL35	151.7	100.0	100.0	618312
RPL35A	163.5	100.0	100.0	612528
RPL4	151.8	100.0	100.0	No OMIM phenotype
RPL5	142.0	100.0	100.0	612561
RPL9	139.1	100.0	100.0	-
RPS10	165.4	100.0	100.0	613308
RPS15A	128.5	80.5	80.4	618313
RPS17	94.4	100.0	100.0	612527
RPS19	148.8	100.0	100.0	105650
RPS24	187.3	100.0	100.0	610629
RPS26	151.7	100.0	100.0	613309
RPS27	140.9	100.0	100.0	617409
RPS28	174.2	100.0	100.0	606164
RPS29	178.1	100.0	100.0	615909
RPS7	163.0	100.0	100.0	612563
RTEL1	189.7	100.0	100.0	615190;616373
RUNX1	253.3	100.0	100.0	601626;601399
SAMD9	159.6	100.0	100.0	617053
SAMD9L	165.9	100.0	100.0	159550
SBDS	173.0	100.0	100.0	260400
SEC23B	152.9	100.0	100.0	224100
SH2B3	181.9	100.0	100.0	133100;254450;187950
SH2D1A	148.8	100.0	100.0	308240
SLC19A2	179.0	100.0	100.0	249270

SLC25A38	151.7	100.0	100.0	205950
SLC37A4	138.1	100.0	100.0	232240;232220
SLC46A1	208.2	100.0	100.0	229050
SLX4	202.3	100.0	100.0	613951
SOS1	137.5	100.0	100.0	610733
SRP54	128.7	100.0	100.0	618752
SRP72	153.5	100.0	100.0	614675
STIM1	167.9	100.0	100.0	185070;612783
STN1	141.9	100.0	100.0	617341
TAZ	182.4	100.0	100.0	302060
TBXAS1	160.6	100.0	100.0	614158;231095
TCIRG1	204.4	100.0	100.0	259700
TERC				127550;614743
TERF2IP	171.7	83.7	83.7	No OMIM phenotype
TERT	267.9	100.0	100.0	613989;614742
TET2	239.4	100.0	100.0	619126;614286
THPO	171.3	100.0	100.0	187950
TINF2	162.2	100.0	100.0	268130;613990
TLR8	156.8	100.0	100.0	No OMIM phenotype
TP53	202.8	91.7	91.7	618165;151623
TSR2	168.9	100.0	100.0	300946
TYK2	214.5	100.0	100.0	511521
UBA1	169.5	100.0	99.6	301054
UBE2T	164.7	100.0	100.0	616435
USB1	166.9	100.0	100.0	604173
VPS13B	150.6	99.6	99.4	216550
VPS45	141.1	95.3	95.3	615285
VPS4A	160.8	100.0	100.0	619273
WAS	173.5	100.0	100.0	301000;313900;300299
WRAP53	193.5	100.0	100.0	613988

XRCC2	188.6	100.0	100.0	617247
YARS2	184.8	100.0	100.0	613561
ZCCHC8	149.5	100.0	100.0	618674

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.

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