

WES PRIMARY IMMUNODEFICIENCIES DG 3.5

<i>Gene</i>	<i>Median coverage</i>	<i>% covered >10x</i>	<i>% covered >20x</i>	<i>OMIM disease ID</i>
ACD	120.5	100.0	100.0	616553
ACP5	115.9	100.0	100.0	607944
ACTB	238.4	100.0	100.0	243310
ADA	125.3	100.0	100.0	102700
ADA2	128.9	100.0	100.0	615688
ADAM17	138.8	100.0	100.0	614328
ADAR	130.7	100.0	100.0	615010
AGA	151.1	100.0	100.0	208400
AICDA	111.5	100.0	100.0	605258
AIRE	133.8	100.0	100.0	240300
AK2	133.8	100.0	100.0	267500
ALG13	112.7	99.7	99.0	300884
ALPI	173.4	100.0	100.0	-
ALPK1	130.7	100.0	100.0	614979
ANGPT1	150.7	100.0	100.0	619361
AP1S3	144.7	90.6	90.6	616106
AP3B1	148.8	100.0	100.0	608233
AP3D1	125.0	100.0	100.0	617050
APOL1	133.2	100.0	100.0	-
ARHGEF1	127.7	100.0	100.0	618459
ARPC1B	117.2	100.0	100.0	617718
ATAD3A	140.0	100.0	100.0	617183
ATG4A	114.6	100.0	100.0	No OMIM phenotype
ATM	151.7	100.0	100.0	208900
ATP6AP1	98.1	100.0	99.7	300972

B2M	165.0	100.0	100.0	241600
BACH2	125.3	100.0	100.0	618394
BCL10	137.4	100.0	100.0	616098
BCL11B	135.2	99.9	99.6	617237
BLK	131.2	100.0	100.0	613375
BLM	142.4	100.0	100.0	210900
BLNK	141.7	100.0	100.0	613502
BLOC1S6	151.7	100.0	100.0	614171
BTK	99.2	100.0	99.9	307200
C1QA	125.2	100.0	100.0	613652
C1QB	113.5	100.0	100.0	613652
C1QC	125.6	100.0	100.0	613652
C1R	124.4	99.9	98.3	216950
C1S	134.3	99.9	99.3	613783
C2	125.5	100.0	100.0	217000
C2orf69	139.4	100.0	100.0	619423
C3	121.6	100.0	100.0	613779
C5	144.6	100.0	100.0	609536
C6	141.5	100.0	99.4	612446
C7	136.2	99.3	98.3	610102
C8A	136.3	100.0	100.0	613790
C8B	134.8	100.0	100.0	613789
C8G	116.6	100.0	100.0	-
C9	150.0	100.0	100.0	613825
CA2	150.3	100.0	100.0	259730
CARD10	130.7	100.0	100.0	619632
CARD11	122.6	100.0	100.0	616452;615206;617638
CARD14	121.8	100.0	100.0	173200;602723
CARD9	136.4	100.0	100.0	212050
CARMIL2	127.2	100.0	100.0	618131

CASP10	127.8	100.0	100.0	603909
CASP8	138.9	95.1	95.1	607271
CAVIN1	119.8	100.0	100.0	613327
CCBE1	126.1	100.0	100.0	235510
CD19	111.4	100.0	100.0	613493
CD247	130.8	100.0	100.0	610163
CD27	110.0	100.0	100.0	615122
CD28	138.4	100.0	100.0	-
CD3D	123.8	100.0	100.0	608971
CD3E	135.9	100.0	100.0	608971
CD3G	144.2	100.0	100.0	615607
CD4	118.4	100.0	100.0	619238
CD40	140.3	100.0	100.0	606843
CD40LG	108.9	100.0	99.6	308230
CD46	159.2	100.0	100.0	612922
CD48	120.8	100.0	100.0	-
CD55	135.5	95.8	92.9	613793
CD59	114.4	100.0	100.0	612300
CD70	110.2	100.0	100.0	618261
CD79A	113.4	100.0	99.5	613501
CD79B	130.0	100.0	100.0	612692
CD81	115.6	100.0	99.9	613496
CD8A	129.7	100.0	100.0	608957
CDC42	156.6	100.0	100.0	616737
CDCA7	126.9	100.0	100.0	616910
CDKN2B	179.0	100.0	100.0	-
CEBPE	110.3	100.0	100.0	245480
CFB	129.9	100.0	100.0	612924
CFD	140.0	100.0	100.0	613912
CFH	165.1	100.0	100.0	609814

CFI	155.7	100.0	100.0	610984;612923;615439
CFP	95.6	100.0	99.8	312060
CFTR	166.7	100.0	100.0	211400;167800;219700
CHD7	133.9	100.0	100.0	214800
CHUK	148.5	100.0	100.0	-
CIB1	130.9	100.0	100.0	618267
CIITA	121.7	100.0	100.0	209920
CLCN7	140.8	100.0	100.0	166600;611490
CLEC4D	137.7	100.0	100.0	-
CLEC7A	145.9	100.0	100.0	613108
CLPB	120.8	100.0	100.0	616271
COLEC11	125.4	100.0	100.0	265050
COPA	131.9	100.0	100.0	616414
COPG1	120.5	100.0	100.0	-
CORO1A	130.9	100.0	100.0	615401
CR2	143.0	100.0	100.0	614699
CRACR2A	124.3	100.0	100.0	-
CREBBP	126.6	100.0	100.0	180849
CSF2RA	75.4	97.4	94.2	300770
CSF2RB	129.9	100.0	100.0	614370
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
CTNBL1	130.2	100.0	100.0	619846
CTPS1	131.8	100.0	100.0	615897
CTSC	145.7	100.0	100.0	170650
CXCR2	165.9	100.0	100.0	619407
CXCR4	130.1	100.0	100.0	193670
CYBA	143.0	100.0	100.0	233690
CYBB	110.0	99.8	98.5	300645

CYBC1	154.3	100.0	100.0	618935
DBF4	154.1	100.0	100.0	No OMIM phenotype
DBR1	144.8	100.0	100.0	619441
DCLRE1C	154.6	100.0	100.0	602450
DDX41	133.5	100.0	100.0	616871
DDX58	137.3	100.0	100.0	616298
DEF6	113.2	100.0	100.0	619573
DHFR	167.2	100.0	100.0	613839
DIAPH1	135.6	100.0	100.0	616632;124900
DKC1	105.8	100.0	100.0	305000
DNASE1	141.2	100.0	100.0	152700
DNASE1L3	136.7	100.0	100.0	614420
DNASE2	110.7	100.0	100.0	-
DNMT3B	130.5	100.0	100.0	242860
DOCK2	123.8	99.9	99.5	616433
DOCK8	126.5	100.0	100.0	243700
ELANE	138.9	100.0	100.0	202700;162800
ELF4	88.0	100.0	99.7	307200
EPG5	129.6	100.0	100.0	242840
ERBIN	150.1	100.0	100.0	-
ERCC2	127.7	100.0	100.0	601675
ERCC3	133.3	100.0	100.0	601675
EXTL3	118.0	100.0	100.0	617425
F12	159.0	100.0	100.0	610618;234000
FAAP24	125.5	100.0	100.0	-
FADD	116.8	100.0	100.0	613759
FAS	161.5	100.0	100.0	601859
FASLG	156.7	100.0	100.0	601859
FAT4	148.3	99.9	99.8	616006
FBXW11	140.7	100.0	100.0	618914

FCGR3A	161.9	100.0	100.0	152700
FCHO1	117.7	100.0	100.0	619164
FCN3	113.9	100.0	100.0	613860
FERMT1	132.0	100.0	100.0	173650
FERMT3	122.6	100.0	100.0	612840
FNIP1	145.8	100.0	100.0	619705
FOXI3	117.0	99.8	99.0	-
FOXN1	142.3	100.0	100.0	601705;618806
FOXP3	100.9	100.0	99.9	304790
FPR1	150.3	100.0	100.0	-
G6PC	129.8	100.0	100.0	232200
G6PC3	125.5	100.0	100.0	612541
G6PD	106.1	100.0	99.7	305900
GATA2	129.9	100.0	100.0	614172
GFI1	138.0	100.0	100.0	607847;613107
GIMAP5	136.9	100.0	100.0	-
GINS1	148.3	100.0	100.0	617827
GJC2	108.5	99.8	98.7	613480
GRHL2	131.5	100.0	100.0	616029
GTF2H5	100.1	70.4	70.3	601675
HAVCR2	135.7	100.0	100.0	618398
HAX1	128.3	100.0	100.0	610738
HCK	129.3	100.0	100.0	-
HELLS	147.5	100.0	100.0	616911
HMOX1	130.1	100.0	100.0	614034
HS3ST6	144.8	100.0	99.6	619367
HYOU1	121.2	100.0	100.0	233600
ICOS	151.6	100.0	100.0	607594
ICOSLG	213.2	100.0	100.0	-
IFIH1	150.7	100.0	100.0	615846;182250;619773

IFNAR1	145.6	97.1	97.1	619935
IFNAR2	141.6	100.0	100.0	616669
IFNG	173.3	100.0	100.0	No OMIM phenotype
IFNGR1	156.1	100.0	100.0	615978;209950
IFNGR2	118.7	100.0	100.0	614889
IGHM	241.3	100.0	100.0	601495
IGLL1	175.3	100.0	100.0	613500
IKBKB	126.0	100.0	100.0	615592;618204
IKBKG	91.0	99.9	98.4	300291;300291;308300
IKZF1	141.5	100.0	100.0	616873
IKZF2	148.9	100.0	100.0	No OMIM phenotype
IKZF3	127.5	100.0	100.0	No OMIM phenotype
IL10	133.8	100.0	100.0	609423
IL10RA	123.0	100.0	100.0	613148
IL10RB	131.8	100.0	100.0	612567
IL12B	117.9	100.0	100.0	209950
IL12RB1	114.2	94.1	94.1	209950
IL17F	129.2	100.0	100.0	613956
IL17RA	127.3	100.0	100.0	613953
IL17RC	138.9	100.0	100.0	616445
IL18BP	128.2	100.0	100.0	618549
IL1RN	144.5	100.0	100.0	612852
IL2	151.0	100.0	99.8	613011
IL21	150.9	100.0	100.0	615767
IL21R	126.8	100.0	100.0	615207
IL2RA	129.0	100.0	100.0	606367
IL2RB	114.7	100.0	100.0	618495
IL2RG	99.6	100.0	100.0	312863
IL36RN	125.8	100.0	100.0	614204
IL6R	109.0	92.5	92.5	614752;614689

IL6ST	157.5	100.0	100.0	618523,619752,619750,619751
IL7R	148.6	100.0	100.0	608971
INO80	128.9	100.0	100.0	-
INSR	117.2	100.0	100.0	246200
IPO8	148.6	100.0	100.0	619472
IRAK1	102.5	100.0	99.8	-
IRAK4	160.7	100.0	100.0	610799
IRF2BP2	124.6	100.0	100.0	617765
IRF3	126.2	100.0	100.0	616532
IRF4	130.0	100.0	100.0	611724
IRF7	148.4	100.0	100.0	616345
IRF8	123.6	100.0	100.0	614893;614894
IRF9	136.6	100.0	100.0	618648
IRGM	140.2	100.0	100.0	612278;607948
ISG15	156.1	100.0	100.0	616126
ITCH	138.5	96.0	96.0	613385
ITGB2	118.7	100.0	100.0	116920
ITK	125.5	100.0	100.0	613011
ITPKB	115.2	100.0	100.0	No OMIM phenotype
ITPR3	122.1	100.0	100.0	No OMIM phenotype
IVNS1ABP	157.8	100.0	100.0	618969
JAGN1	122.6	100.0	100.0	616022
JAK1	133.7	100.0	100.0	618999
JAK2	148.4	100.0	100.0	614521
JAK3	125.3	100.0	100.0	600802
KDM6A	117.1	100.0	99.9	300867
KMT2A	136.1	100.0	100.0	605130
KMT2D	124.8	100.0	100.0	147920
KNG1	143.8	100.0	100.0	619363
KRAS	161.6	100.0	100.0	614470

LACC1	162.0	100.0	100.0	618795
LAMTOR2	144.1	100.0	100.0	610798
LAT	142.8	100.0	100.0	617514
LCK	139.1	100.0	100.0	615758
LCP2	135.3	100.0	100.0	619374
LIG1	121.1	100.0	100.0	-
LIG4	156.5	100.0	100.0	602450;606593
LPIN2	134.5	100.0	100.0	609628
LRBA	146.0	100.0	99.9	614700
LRRC32	114.4	100.0	100.0	619074
LRRC8A	108.8	100.0	100.0	613506
LSM11	122.2	100.0	100.0	No OMIM phenotype
LYST	142.7	100.0	99.8	214500
MAGT1	104.3	97.6	97.6	300853
MALT1	143.7	100.0	100.0	615468
MAN2B1	121.4	100.0	100.0	248500
MAN2B2	125.3	100.0	100.0	No OMIM phenotype
MANBA	139.8	100.0	100.0	248510
MAP1LC3B2	234.3	100.0	100.0	-
MAP3K14	113.2	100.0	100.0	-
MAPK8	148.8	100.0	100.0	-
MASP2	131.0	100.0	100.0	613791
MC2R	141.2	100.0	100.0	202200
MCM10	125.6	100.0	100.0	619313
MCM4	132.4	95.3	95.3	609981
MEFV	128.2	96.1	96.1	134610
MOGS	130.7	100.0	100.0	606056
MPEG1	132.5	100.0	100.0	619223
MRTFA	116.0	100.0	100.0	618847
MS4A1	137.2	100.0	100.0	613495

MSN	91.7	100.0	98.9	300988
MTHFD1	141.1	100.0	100.0	617780
MVK	125.9	90.4	90.4	260920
MYD88	134.2	100.0	100.0	612260
MYOF	135.0	100.0	100.0	619366
MYSM1	153.4	100.0	100.0	618116
NBAS	144.1	100.0	99.9	616483
NBN	158.2	100.0	100.0	251260
NCF1	111.0	100.0	99.6	233700
NCF2	127.0	100.0	100.0	233710
NCF4	124.5	100.0	100.0	613960
NCKAP1L	130.2	100.0	100.0	618982
NCSTN	121.0	100.0	100.0	142690
NFAT5	137.4	100.0	100.0	-
NFATC1	132.7	100.0	100.0	-
NFE2L2	149.8	100.0	100.0	617744
NFKB1	133.7	100.0	100.0	616576
NFKB2	141.1	100.0	100.0	615577
NFKBIA	136.3	100.0	100.0	612132
NHEJ1	132.1	100.0	100.0	611291
NHP2	118.6	100.0	100.0	613987
NLRC4	136.4	100.0	100.0	616115;616050
NLRP1	115.9	100.0	100.0	617388;606579
NLRP12	113.9	100.0	100.0	611762
NLRP3	124.2	100.0	100.0	120100;617772;191900;607115
NLRP6	134.4	100.0	100.0	No OMIM phenotype
NOD2	126.3	100.0	100.0	186580
NOP10	131.5	100.0	100.0	224230
NOS2	126.3	100.0	100.0	-
NRAS	139.4	100.0	100.0	614470

NSMCE3	135.7	100.0	100.0	617241
OAS1	134.0	100.0	100.0	618042
ORAI1	123.0	100.0	100.0	612782
OSTM1	150.6	100.0	100.0	259720
OTULIN	131.0	100.0	100.0	617099;619986
PARN	132.6	97.0	95.9	616353;616371
PAX1	156.3	100.0	100.0	615560
PAX5	119.7	100.0	100.0	615545
PBX1	134.0	100.0	99.9	617641
PCCA	147.7	100.0	100.0	606054
PCCB	133.9	99.9	98.0	606054
PDCD1	115.0	100.0	100.0	605218
PEPD	129.2	100.0	100.0	170100
PEX16	133.1	100.0	100.0	No OMIM phenotype
PGM3	141.3	100.0	100.0	615816
PIGA	108.6	100.0	100.0	300818
PIK3CD	125.2	100.0	100.0	615513
PIK3CG	133.2	100.0	100.0	619802
PIK3R1	151.0	100.0	100.0	616005
PLCG2	124.1	100.0	100.0	614878;614468
PLEKHM1	114.7	100.0	100.0	611497
PLG	143.0	100.0	100.0	217090
PMM2	145.7	100.0	100.0	212065
PNP	144.5	100.0	100.0	613179
POLA1	106.3	99.7	99.4	301220
POLD1	133.4	100.0	100.0	No OMIM phenotype
POLE2	150.6	100.0	100.0	-
POLR3F	140.8	100.0	100.0	619872
POMP	146.0	100.0	100.0	618048;601952
POT1	156.3	100.0	100.0	615848

POU2AF1	133.9	100.0	100.0	-
PRF1	136.5	100.0	100.0	603553
PRKCD	126.6	100.0	100.0	615559
PRKDC	135.0	100.0	100.0	615966
PRPS1	111.3	100.0	100.0	301835
PSEENEN	115.5	100.0	100.0	613736
PSMA3	141.6	100.0	100.0	-
PSMB4	139.5	100.0	100.0	617591
PSMB8	140.9	100.0	100.0	256040
PSMB9	128.8	100.0	100.0	617591
PSMG2	154.4	100.0	100.0	619183
PSTPIP1	113.5	100.0	100.0	604416
PTPN22	149.6	100.0	100.0	152700
PTPRC	144.6	100.0	99.8	608971
RAB27A	137.5	100.0	100.0	607624
RAC2	131.4	100.0	100.0	608203;618986;618987
RAG1	140.9	100.0	100.0	609889
RAG2	151.3	100.0	100.0	233650
RANBP2	190.3	100.0	100.0	608033
RASGRP1	139.8	100.0	100.0	618534
RASGRP2	130.8	100.0	100.0	615888
RBCK1	141.8	100.0	100.0	615895
RC3H1	126.1	100.0	100.0	618998
RECQL4	130.2	100.0	100.0	268400
REL	137.1	100.0	99.5	619652
RELA	131.0	100.0	100.0	618287
RELB	116.1	100.0	99.9	617585
RFX5	119.0	100.0	100.0	209920
RFXANK	123.9	100.0	100.0	209920
RFXAP	132.2	100.0	100.0	209920

RGS10	148.7	100.0	100.0	No OMIM phenotype
RHOG	111.6	100.0	100.0	No OMIM phenotype
RHOH	133.0	100.0	100.0	618307
RIPK1	126.2	100.0	100.0	618108;618852
RMRP				250250
RNASEH2A	131.4	100.0	100.0	610333
RNASEH2B	146.8	91.4	91.4	610181
RNASEH2C	147.6	100.0	100.0	610329
RNF168	138.0	100.0	100.0	611943
RNF31	123.2	100.0	100.0	-
RNU4ATAC				210710
RNU7-1				-
RORC	130.1	100.0	100.0	616622
RPA1	129.5	100.0	100.0	619767
RPSA	94.7	100.0	100.0	271400
RSPH9	127.1	100.0	100.0	612650
RTEL1	126.6	100.0	100.0	615190
SAMD9	158.3	100.0	100.0	610455;617053
SAMD9L	152.6	100.0	100.0	159550
SAMHD1	149.8	100.0	100.0	612952
SASH3	92.8	100.0	99.9	301082
SAT1	112.7	100.0	100.0	-
SBDS	135.3	100.0	100.0	260400
SEC61A1	128.4	100.0	100.0	617056
SEMA3E	144.5	100.0	100.0	214800
SERAC1	147.5	100.0	100.0	614739
SERPING1	150.2	100.0	100.0	120790
SH2B3	148.6	100.0	100.0	-
SH2D1A	123.0	100.0	100.0	308240
SH3BP2	112.5	99.9	99.4	118400

SH3KBP1	99.2	99.9	99.5	300310
SKIV2L	124.3	100.0	100.0	614602
SLC29A3	116.6	100.0	100.0	602782
SLC35A1	151.3	100.0	100.0	603585
SLC35C1	121.3	100.0	100.0	266265
SLC37A4	123.6	100.0	100.0	232220
SLC39A4	137.5	100.0	100.0	201100
SLC39A7	120.2	100.0	100.0	-
SLC46A1	131.3	100.0	100.0	229050
SLC7A7	127.2	100.0	100.0	-
SMARCAL1	134.2	100.0	100.0	242900
SMARCD2	134.8	100.0	100.0	617475
SNORA31				-
SNX10	148.0	100.0	100.0	615085
SOCS1	146.0	100.0	100.0	No OMIM phenotype
SOCS4	147.2	100.0	100.0	-
SP110	128.5	100.0	99.7	235550
SPI1	142.3	100.0	100.0	619707
SPINK5	144.2	100.0	100.0	256500
SPPL2A	142.3	100.0	100.0	-
SRP54	148.0	100.0	100.0	618752
SRP72	145.3	100.0	100.0	614675
STAT1	138.8	96.1	95.9	614162;613796;614162
STAT2	140.7	100.0	100.0	616636
STAT3	132.6	100.0	100.0	147060;615952
STAT4	142.6	100.0	100.0	612253
STAT5B	128.5	100.0	100.0	245590
STAT6	124.6	100.0	100.0	-
STIM1	132.3	100.0	100.0	612783
STING1	110.6	100.0	100.0	615934

STK4	138.6	100.0	100.0	614868
STX11	145.3	100.0	100.0	603552
STXBP2	165.7	100.0	99.9	613101
SYK	125.9	100.0	100.0	619381
TAP1	137.0	100.0	100.0	604571
TAP2	130.3	100.0	100.0	604571
TAPBP	116.9	95.9	95.9	604571
TAZ	113.5	100.0	100.0	302060
TBX1	117.8	97.7	95.5	602054
TBX21	143.1	100.0	100.0	208550;619630
TCF3	149.9	100.0	100.0	616941
TCIRG1	162.3	100.0	100.0	259700
TCN2	115.1	100.0	100.0	275350
TERC				127550
TERT	156.5	100.0	100.0	613989
TET2	145.5	100.0	99.4	619126;614286
TFRC	134.3	100.0	100.0	616740
TGFB1	135.7	100.0	100.0	618213
THBD	151.2	100.0	100.0	612926
TICAM1	133.0	100.0	100.0	614850
TINF2	124.5	100.0	100.0	613990
TIRAP	136.0	100.0	100.0	607948;614382;610799
TLR3	145.4	100.0	100.0	613002
TLR4	143.4	100.0	99.9	-
TLR5	145.6	100.0	100.0	601744
TLR7	109.6	100.0	100.0	301051
TLR8	116.1	100.0	100.0	301078
TMC6	143.4	100.0	100.0	226400
TMC8	147.4	100.0	100.0	226400
TNFAIP3	120.7	100.0	100.0	616744

TNFRSF11A	146.0	100.0	99.6	612301
TNFRSF13B	127.9	100.0	100.0	240500
TNFRSF13C	157.1	100.0	100.0	613494
TNFRSF1A	128.8	92.5	92.5	142680
TNFRSF4	144.8	100.0	100.0	615593
TNFRSF9	134.4	100.0	100.0	-
TNFSF11	144.1	100.0	100.0	259710
TNFSF12	149.1	100.0	100.0	-
TNFSF13	112.8	100.0	100.0	-
TOM1	119.3	100.0	100.0	619510
TOP2B	148.6	100.0	100.0	-
TPP2	146.8	100.0	100.0	619220
TRAC	124.8	100.0	100.0	615387
TRAF3	120.8	100.0	100.0	614849
TRAF3IP2	132.3	100.0	100.0	615527
TREX1	142.6	100.0	100.0	225750
TRIM22	141.6	100.0	100.0	-
TRNT1	152.6	100.0	100.0	616084
TTC37	151.1	100.0	100.0	222470
TTC7A	116.2	100.0	100.0	243150
TYK2	122.1	100.0	100.0	611521
UBA1	99.8	100.0	99.7	301054
UNC13D	122.9	100.0	100.0	608898
UNC93B1	141.1	100.0	99.7	610551
UNG	133.0	100.0	100.0	608106
USB1	132.2	100.0	100.0	604173
USP18	135.5	100.0	100.0	617397
VAV1	117.2	98.3	98.3	-
VPS13B	138.4	99.6	99.2	216550
VPS45	134.3	95.1	95.1	615285

WAS	85.1	100.0	98.8	300299
WDR1	119.4	100.0	100.0	150550
WIPF1	131.4	100.0	100.0	614493
WRAP53	132.0	100.0	100.0	613988
XIAP	119.5	100.0	100.0	300635
ZAP70	139.3	100.0	100.0	269840;617006
ZBTB24	148.3	100.0	100.0	614069
ZNF341	118.1	100.0	100.0	618282
ZNFX1	129.9	100.0	100.0	619644

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