

WES METABOLIC DISORDERS DG 3.6

<i>Gene</i>	<i>Median coverage</i>	<i>% covered >10x</i>	<i>% covered >20x</i>	<i>OMIM disease ID</i>
AASS	152.7	100.0	100.0	238700;268700
ABAT	131.7	100.0	100.0	613163
ABCC8	133.6	100.0	100.0	600509
ABCD1	100.2	100.0	99.6	300100
ABCD2	148.3	100.0	100.0	601081
ABCD3	148.5	100.0	100.0	170995
ABCD4	123.5	100.0	100.0	614857
ABCG5	144.4	100.0	100.0	210250
ABCG8	119.8	100.0	100.0	210250;611465
ABHD12	130.6	100.0	100.0	612674
ABHD5	148.3	100.0	100.0	275630
ACACA	129.1	100.0	100.0	613933
ACAD8	137.9	100.0	100.0	611283
ACAD9	135.2	100.0	100.0	611126
ACADM	156.7	100.0	100.0	201450
ACADS	141.2	100.0	100.0	201470
ACADSB	145.7	100.0	100.0	610006
ACADVL	143.7	100.0	100.0	201475
ACAT1	142.6	100.0	100.0	203750
ACAT2	132.4	100.0	100.0	614055
ACBD5	138.7	100.0	100.0	616618
ACO2	124.7	100.0	100.0	614559
ACOX1	130.9	100.0	100.0	264470
ACOX2	131.0	100.0	100.0	601641
ACSF3	110.2	100.0	100.0	614265

ACSL4	113.5	100.0	100.0	300387
ACY1	118.5	100.0	100.0	609924
ADA	125.3	100.0	100.0	102700
ADCK5	131.0	100.0	100.0	-
ADCY5	125.0	100.0	99.9	606703
ADK	130.8	90.9	90.9	614300
ADSL	139.1	100.0	100.0	103050
AGA	151.1	100.0	100.0	208400
AGK	127.8	91.7	91.7	259900
AGL	158.2	100.0	100.0	212350;614691
AGPAT2	121.5	100.0	100.0	232400
AGPS	154.8	100.0	100.0	608594
AGXT	141.8	100.0	100.0	600121
AHCY	141.9	100.0	100.0	613752
AK1	130.8	100.0	100.0	612631
AK2	133.8	100.0	100.0	267500
AKR1C1	176.4	100.0	100.0	No OMIM phenotype
AKR1D1	140.1	100.0	100.0	235555
ALAD	120.5	100.0	100.0	612740
ALAS2	87.0	100.0	99.8	300751;300752
ALDH18A1	131.6	100.0	100.0	219150
ALDH1A3	139.5	100.0	100.0	615113
ALDH2	112.5	100.0	100.0	610251
ALDH3A2	137.0	93.5	93.5	270200
ALDH4A1	123.6	100.0	100.0	239510
ALDH5A1	146.0	100.0	100.0	271980
ALDH6A1	124.7	100.0	100.0	614105
ALDH7A1	131.5	100.0	100.0	266100
ALDOA	137.6	100.0	100.0	611881
ALDOB	129.9	100.0	100.0	229600

ALG1	142.1	100.0	100.0	608540
ALG10	182.0	100.0	100.0	613688
ALG11	146.9	96.0	96.0	613661
ALG12	127.3	100.0	100.0	607143
ALG13	112.7	99.7	99.0	300884
ALG14	127.4	100.0	100.0	612866
ALG2	148.7	100.0	100.0	607906
ALG3	143.9	100.0	100.0	601110
ALG6	163.3	100.0	100.0	603147
ALG8	139.1	96.1	96.1	608104
ALG9	136.1	100.0	100.0	608776
ALOX12B	131.8	100.0	100.0	242100
ALPL	121.5	100.0	100.0	146300;241510;241500
AMACR	152.1	100.0	100.0	214950;614307
AMN	169.2	100.0	100.0	261100
AMPD1	134.9	100.0	100.0	615511
AMPD3	126.0	100.0	100.0	612874
AMT	136.5	100.0	100.0	605899
AP1S1	114.6	100.0	100.0	609313
AP3B2	137.8	100.0	100.0	617276
APOA5	127.3	100.0	100.0	606368
APOC2	148.7	100.0	100.0	207750
APRT	164.0	100.0	100.0	614723
ARG1	141.1	93.0	93.0	207800
ARSA	140.2	100.0	100.0	250100
ARSB	134.0	100.0	100.0	253200
ASAH1	160.6	100.0	100.0	159950;228000
ASL	121.2	100.0	100.0	207900
ASNS	154.3	100.0	100.0	108370
ASPA	143.1	100.0	100.0	271900

ASS1	133.0	100.0	100.0	215700
ATIC	139.2	100.0	100.0	608688
ATP1A1	129.9	100.0	100.0	182310
ATP6AP1	98.1	100.0	99.7	300197
ATP6AP2	107.6	100.0	100.0	301045
ATP6V0A2	136.9	100.0	100.0	219200;278250
ATP6V1A	129.0	100.0	100.0	607027
ATP6V1E1	137.9	100.0	100.0	108746
ATP7A	107.5	100.0	100.0	309400
ATP7B	132.0	100.0	100.0	277900
ATP8B1	138.2	100.0	100.0	243300
AUH	167.2	100.0	100.0	250950
B3GALNT1	163.7	100.0	100.0	615021
B3GALNT2	125.3	92.4	92.4	615181
B3GALT6	120.2	99.9	98.0	615291
B3GAT3	138.9	94.5	93.8	245600
B3GLCT	138.8	100.0	100.0	261540
B4GALT1	141.2	100.0	100.0	607091
B4GALT7	120.5	100.0	100.0	130070
B4GAT1	116.1	100.0	100.0	615287
BAAT	139.9	100.0	100.0	607748
BCAT1	143.6	100.0	100.0	113520
BCAT2	140.1	100.0	100.0	113530
BCKDHA	122.8	100.0	100.0	248600
BCKDHB	156.3	100.0	99.8	248600
BCKDK	125.0	100.0	100.0	614901
BCO1	127.7	100.0	100.0	115300
BLVRA	118.6	100.0	99.9	614156
BMP2	144.6	100.0	100.0	235200
BPGM	123.2	100.0	100.0	222800

BSCL2	125.5	100.0	100.0	615924;269700;619112;270685
BTD	121.2	94.4	94.3	253260
C1GALT1C1	104.8	100.0	100.0	300622
C2orf69	139.4	100.0	100.0	619423
CA5A	129.7	100.0	100.0	114761
CAD	129.1	100.0	100.0	114010
CANT1	115.0	100.0	100.0	251450
CAT	137.6	100.0	100.0	614097
CAV1	139.1	100.0	100.0	612526;606721;615343
CAVIN1	119.8	100.0	100.0	613327
CBLIF	136.2	100.0	100.0	609342
CBS	179.7	100.0	100.0	236200
CCDC115	124.3	100.0	100.0	613734
CD320	124.3	100.0	100.0	606475
CEL	134.1	100.0	100.0	609812
CERKL	155.4	98.8	98.4	608380
CERS3	142.5	100.0	100.0	615276
CFTR	166.7	100.0	100.0	167800;277180;219700;211400;614122
CHIT1	118.6	100.0	100.0	600031
CHKB	137.9	100.0	100.0	602541
CHST14	124.8	100.0	100.0	601776
CHST3	136.2	100.0	100.0	245600;143095
CHST6	184.3	100.0	100.0	217800
CHSY1	139.8	99.9	99.7	605282
CIDEC	136.4	100.0	100.0	615238
CLCN7	140.8	100.0	100.0	618541
CLN3	121.1	93.2	93.1	204200
CLN5	135.3	83.1	83.0	256731
CLN6	141.1	100.0	100.0	601780
CLN8	131.1	100.0	100.0	600143

CLPB	120.8	100.0	100.0	616271
CMAS	140.2	100.0	100.0	603316
COG1	123.2	100.0	100.0	611209
COG2	129.5	100.0	100.0	606974
COG4	126.2	100.0	100.0	613489
COG5	147.4	100.0	100.0	613612
COG6	161.2	100.0	100.0	614576
COG7	127.2	100.0	100.0	608779
COG8	137.2	100.0	100.0	611182
COMT	155.5	100.0	100.0	167870;181500
COQ2	141.3	96.3	96.3	609825
COQ4	143.7	100.0	100.0	616276
COQ5	121.2	100.0	100.0	616359
COQ6	146.6	100.0	100.0	614647
COQ7	149.2	100.0	100.0	601683
COQ8A	127.3	100.0	100.0	606980
COQ8B	117.1	100.0	100.0	615567
COQ9	129.3	100.0	100.0	612837
CP	143.5	100.0	100.0	604290
CPOX	152.0	100.0	100.0	121300
CPS1	146.7	100.0	100.0	237300;265380
CPT1A	126.4	100.0	100.0	255120
CPT2	139.5	100.0	100.0	255110;608836;614212;600649
CRAT	117.5	100.0	100.0	600184
CRLS1	155.3	100.0	100.0	608188
CRPPA	154.2	100.0	100.0	614643;616052
CTH	144.9	100.0	100.0	219500
CTNS	126.4	100.0	100.0	219800;219900;219750
CTSA	129.7	100.0	100.0	256540
CTSC	145.7	100.0	100.0	170650;245010;245000

CTSD	143.8	100.0	100.0	610127
CTSK	130.5	100.0	100.0	265800
CUBN	137.3	100.0	100.0	261100
CYB561	136.1	100.0	100.0	600019
CYB5R3	105.9	100.0	100.0	250800
CYP11A1	132.8	100.0	100.0	613743
CYP11B1	143.3	100.0	100.0	202010;103900
CYP11B2	142.1	100.0	100.0	610600;203400
CYP17A1	124.2	100.0	100.0	202110
CYP19A1	149.0	100.0	99.9	613546;139300
CYP1B1	120.7	100.0	100.0	231300;604229
CYP21A2	160.4	100.0	99.9	201910
CYP27A1	136.9	100.0	100.0	213700
CYP27B1	135.6	100.0	100.0	264700
CYP2R1	151.9	100.0	100.0	600081
CYP2U1	149.8	100.0	100.0	615030
CYP7B1	158.7	100.0	100.0	270800;613812
D2HGDH	141.0	100.0	100.0	600721
DAO	117.1	100.0	100.0	181500
DBH	118.1	100.0	100.0	223360
DBT	142.4	100.0	100.0	248600
DCXR	130.4	100.0	100.0	260800
DDC	130.7	100.0	100.0	608643
DDHD1	143.6	100.0	100.0	609340
DDOST	132.4	100.0	100.0	614507
DEGS1	159.8	100.0	100.0	615843
DGAT1	118.0	100.0	100.0	615863
DGKE	153.0	100.0	100.0	615008
DGUOK	135.8	100.0	100.0	251880
DHCR24	123.9	100.0	100.0	602398

DHCR7	129.7	100.0	100.0	270400
DHDDS	129.5	94.4	94.4	608172
DHFR	167.2	100.0	100.0	613839
DHODH	124.0	100.0	100.0	263750
DHTKD1	113.4	100.0	100.0	204750
DLD	155.9	100.0	100.0	246900
DMGDH	131.1	100.0	100.0	605850
DNAJC12	145.0	100.0	100.0	606060
DNAJC19	161.8	100.0	100.0	610198
DNM1L	142.0	100.0	100.0	614388
DNM2	114.9	100.0	100.0	606482;160150
DNMT1	125.3	99.9	99.1	614116
DNMT3B	130.5	100.0	100.0	242860
DOLK	113.9	100.0	100.0	610768
DPAGT1	139.6	100.0	100.0	608093;614750
DPM1	143.5	99.2	96.6	608799
DPM2	101.3	100.0	100.0	615042
DPM3	119.4	100.0	100.0	612937
DPYD	148.2	99.8	99.6	274270
DPYS	140.5	100.0	100.0	222748
DTYMK	132.0	100.0	100.0	188345
EBP	99.4	100.0	100.0	302960
ECHS1	133.3	100.0	100.0	616277
EDEM3	147.9	100.0	100.0	PMID: 34143952
ELOVL1	125.5	100.0	100.0	611813
ELOVL4	151.2	100.0	100.0	600110;614457
ENO3	132.9	100.0	100.0	612932
EOGT	124.7	98.1	94.0	614789
EPG5	129.6	100.0	100.0	242840
EPHX1	117.0	100.0	100.0	189800;607748

EPHX2	121.4	100.0	100.0	143890
ETFA	155.6	100.0	100.0	231680
ETFB	130.2	100.0	100.0	231680
ETFDH	140.8	100.0	100.0	231680
ETHE1	149.0	100.0	100.0	602473
EXT1	131.8	100.0	100.0	133700;215300
EXT2	130.2	100.0	100.0	133701
EYA1	145.7	100.0	100.0	601653
FA2H	135.3	100.0	100.0	612319
FAH	128.4	100.0	100.0	276700
FAR1	150.8	100.0	100.0	616107
FBN1	149.7	100.0	100.0	616914
FBP1	132.1	100.0	100.0	229700
FBP2	126.1	100.0	100.0	PMID: 33977262
FCSK	133.5	100.0	100.0	608675
FDFT1	126.8	100.0	100.0	184420
FECH	140.8	100.0	100.0	177000
FH	143.5	100.0	100.0	606812
FKRP	135.4	100.0	100.0	613153;606612;606596;607155
FKTN	163.6	100.0	100.0	613152;611615;611588;253800
FLAD1	117.4	100.0	100.0	610595
FMO3	144.0	100.0	100.0	602079
FOLR1	142.6	100.0	100.0	613068
FTCD	147.6	100.0	100.0	229100
FUCA1	128.6	100.0	100.0	230000
FUT2	116.8	100.0	100.0	612542
FUT6	189.4	100.0	100.0	613852
FUT8	138.7	100.0	99.8	602589
G6PC	129.8	100.0	100.0	232200
G6PC3	125.5	100.0	100.0	612541

G6PD	106.1	100.0	99.7	134700;611162
GAA	128.9	100.0	100.0	232300
GAD1	140.5	100.0	100.0	603513
GALC	146.4	100.0	100.0	245200
GALE	126.4	100.0	100.0	230350
GALK1	146.7	100.0	100.0	230200
GALM	116.1	100.0	100.0	137030
GALNS	128.8	100.0	100.0	253000
GALNT2	122.6	100.0	100.0	618885
GALNT3	165.9	100.0	100.0	601756
GALT	130.4	100.0	100.0	230400
GAMT	127.9	100.0	100.0	612736
GANAB	124.2	100.0	100.0	104160
GATM	140.0	100.0	100.0	612718
GBA	136.2	100.0	100.0	230900;127750;231005;231000;168600;608013;230800
GBA2	128.8	100.0	100.0	614409
GBE1	156.7	100.0	99.9	263570;232500
GCDH	118.6	100.0	100.0	231670
GCH1	163.0	100.0	100.0	233910;128230
GCK	133.1	100.0	100.0	125853;606176;125851;602485
GCLC	142.5	100.0	100.0	608446;230450
GCLM	148.5	100.0	100.0	608446
GCSH	246.8	100.0	100.0	605899
GFPT1	140.7	100.0	100.0	610542;608931
GGPS1	161.0	100.0	100.0	606982
GK	120.3	100.0	100.0	307030
GLA	95.1	90.9	90.9	301500
GLB1	132.0	100.0	100.0	230650;253010;230600;230500
GLDC	133.0	100.0	100.0	605899
GLRA1	135.9	100.0	100.0	149400

GLRX5	129.5	100.0	100.0	205950
GLS	157.4	100.0	100.0	138280
GLUD1	149.7	100.0	100.0	606762
GLUL	131.8	100.0	100.0	610015
GLYCTK	120.4	100.0	100.0	220120
GM2A	144.5	100.0	100.0	272750
GMPPA	127.6	100.0	100.0	615495
GMPPB	122.5	100.0	100.0	615352;615351;615350
GMPS	136.4	100.0	100.0	601626
GNE	126.6	100.0	100.0	269921;600737;605820
GNMT	137.5	100.0	100.0	606664
GNPAT	144.1	100.0	100.0	222765
GNPTAB	150.9	100.0	100.0	252500;252600
GNPTG	123.2	100.0	100.0	252605
GNS	137.5	100.0	100.0	252940
GOT1	123.2	100.0	100.0	614419
GOT2	123.7	100.0	100.0	138150
GPD1	118.3	100.0	100.0	614480
GPD1L	135.9	100.0	100.0	611777
GPHN	146.6	100.0	99.9	252150
GPI	122.7	100.0	100.0	613470
GPIHBP1	141.2	100.0	100.0	612757
GPT2	127.1	100.0	100.0	138210;616281
GPX1	195.1	100.0	100.0	614164
GRHPR	135.8	100.0	100.0	260000
GSS	130.2	100.0	100.0	231900;266130
GUSB	138.8	100.0	100.0	253220
GYG1	132.9	100.0	100.0	613507
GYS1	115.9	100.0	100.0	611556
GYS2	149.6	100.0	100.0	240600

H6PD	121.4	100.0	100.0	604931
HADH	139.9	100.0	100.0	231530;609975
HADHA	128.3	100.0	100.0	609015;609016
HADHB	137.1	100.0	100.0	609015
HAGH	125.0	100.0	100.0	614033
HCFC1	102.3	100.0	99.9	309541
HEXA	133.9	100.0	100.0	272800
HEXB	154.1	100.0	100.0	268800
HFE	152.9	100.0	100.0	235200
HGD	136.3	100.0	99.7	203500
HGSNAT	125.4	92.4	92.4	252930
HIBADH	148.3	100.0	100.0	608475
HIBCH	146.2	100.0	100.0	250620
HK1	125.4	100.0	100.0	235700
HLCS	126.9	100.0	100.0	253270
HMBS	128.6	100.0	100.0	176000
HMGCL	125.2	100.0	100.0	246450
HMGCS2	119.7	100.0	100.0	605911
HMOX1	130.1	100.0	100.0	614034;606963
HN1A	137.7	100.0	100.0	142410
HN1A	129.1	100.0	100.0	600281
HOGA1	138.8	100.0	100.0	613616
HPD	117.6	100.0	100.0	140350;276710
HPDL	113.0	100.0	100.0	619026;619027
HPRT1	117.3	100.0	100.0	300323;300322
HS6ST1	143.6	100.0	100.0	614880
HSD11B1	127.6	100.0	100.0	614662
HSD11B2	127.2	100.0	100.0	218030
HSD17B10	97.6	100.0	99.8	300438;300705;300220
HSD17B3	143.8	100.0	100.0	264300

HSD17B4	142.8	96.6	96.6	261515;233400
HSD3B2	191.1	99.6	99.4	201810
HSD3B7	128.2	100.0	100.0	607765
HTRA2	139.5	100.0	100.0	606441
HYAL1	118.6	100.0	100.0	601492
IDH2	129.7	100.0	100.0	613657
IDH3B	147.3	100.0	100.0	612572
IDI1	160.2	100.0	100.0	604055
IDS	95.4	100.0	100.0	309900
IDUA	149.2	100.0	100.0	607015;607014;607016
IMPAD1	150.5	100.0	100.0	614078
IMPDH1	137.9	100.0	100.0	180105;613837
INPP5E	146.5	100.0	100.0	610156
INPPL1	134.2	100.0	100.0	258480
INSR	117.2	100.0	100.0	147670
IREB2	148.0	100.0	100.0	147582
ITCH	138.5	96.0	96.0	606409
ITPA	123.6	100.0	100.0	147520
IVD	139.6	100.0	100.0	243500
KCNA2	134.9	100.0	100.0	616366
KCNJ11	127.0	100.0	100.0	600937
KMT2A	136.1	100.0	100.0	605130
KMT2D	124.8	100.0	100.0	147920
L2HGDH	140.1	100.0	100.0	236792
LAMP2	116.5	100.0	100.0	300257
LARGE1	122.9	100.0	100.0	613154;608840
LCAT	106.2	100.0	100.0	136120;245900
LCT	123.5	100.0	100.0	223000
LDHA	139.4	100.0	100.0	612933
LDHB	152.5	100.0	100.0	614128

LFNG	115.6	99.1	96.5	609813
LIAS	149.0	100.0	100.0	607031
LIPA	127.4	96.6	95.2	278000
LIPC	121.6	100.0	100.0	614025;125853;612797
LIPE	122.4	100.0	100.0	615980
LIPT1	159.6	100.0	100.0	610284
LIPT2	172.0	100.0	100.0	617659
LMBRD1	155.6	100.0	99.8	277380
LMF1	130.5	100.0	100.0	611761
LMNA	136.0	100.0	100.0	151660
LMNB2	117.1	100.0	99.8	608709
LPIN1	134.7	100.0	100.0	268200
LPIN2	134.5	100.0	100.0	609628
LPL	134.4	100.0	100.0	144250;238600
LRAT	133.8	100.0	100.0	268000;613341
LTC4S	149.9	100.0	100.0	614037
LYST	142.7	100.0	99.8	214500
MAN1B1	141.3	100.0	100.0	614202
MAN2B1	121.4	100.0	100.0	248500
MAN2B2	125.3	100.0	100.0	No OMIM phenotype
MAN2C1	126.3	100.0	100.0	619775
MANBA	139.8	100.0	100.0	248510
MAOA	104.7	99.4	98.5	300615
MAT1A	131.1	100.0	100.0	250850
MBOAT7	138.1	100.0	100.0	617188
MCCC1	142.1	100.0	100.0	210200
MCCC2	154.5	100.0	100.0	210210
MCEE	138.0	100.0	100.0	251120
MCOLN1	125.1	100.0	100.0	252650
MDH1	147.3	100.0	100.0	154200

MFSD2A	118.9	100.0	100.0	614397
MFSD8	156.8	100.0	100.0	610951
MGAT2	144.8	100.0	100.0	212066
MINPP1	146.5	100.0	100.0	188470
MLYCD	134.4	100.0	100.0	248360
MMAA	147.9	100.0	100.0	251100
MMAB	156.3	100.0	100.0	251110
MMACHC	118.6	100.0	100.0	277400
MMADHC	138.3	89.3	89.3	277410
MMUT	146.3	100.0	100.0	251000
MOCOS	126.8	100.0	100.0	613274
MOCS1	124.3	100.0	100.0	252150
MOCS2	155.4	100.0	100.0	252150
MOGS	130.7	100.0	100.0	606056
MORC2	129.2	100.0	100.0	616688;619090
MPC2	147.4	100.0	100.0	614737
MPDU1	124.3	100.0	100.0	609180
MPI	131.7	100.0	100.0	602579
MRPL44	141.2	100.0	100.0	615395
MRPS36	147.5	100.0	100.0	611996
MSMO1	167.2	100.0	100.0	607545
MTHFD1	141.1	100.0	100.0	601634
MTHFR	123.4	100.0	100.0	181500;236250;188050;601634
MTM1	108.2	99.7	99.2	310400
MTMR2	158.2	100.0	100.0	601382
MTR	140.6	100.0	100.0	250940;601634
MTRR	139.1	100.0	100.0	236270
MVK	125.9	90.4	90.4	175900;260920;610377
NADK2	140.3	100.0	100.0	615787
NAGA	116.0	100.0	100.0	609242;609241

NAGLU	132.5	100.0	100.0	252920
NAGS	138.5	100.0	100.0	237310
NANS	129.8	100.0	100.0	605202
NAXD	149.7	100.0	100.0	618321
NAXE	140.3	100.0	100.0	608862
NBAS	144.1	100.0	99.9	608025
NEU1	118.4	100.0	100.0	256550
NGLY1	146.9	100.0	100.0	610661
NMNAT1	109.5	99.9	97.7	608553
NNT	130.2	96.4	96.3	614736
NPC1	133.9	100.0	100.0	257220
NPC2	136.1	100.0	100.0	607625
NPL	132.8	100.0	100.0	611412
NSD1	126.6	100.0	100.0	130650;601626;117550
NSDHL	93.7	100.0	99.9	308050;300831
NT5C3A	162.5	100.0	100.0	266120
NT5E	138.1	100.0	100.0	211800
NUS1	154.9	100.0	100.0	610463
OAT	149.0	100.0	100.0	258870
OCRL	112.9	100.0	100.0	300555;309000
ODC1	142.2	100.0	100.0	619075
OGDH	126.2	100.0	100.0	613022
OGDHL	130.2	100.0	100.0	No OMIM phenotype
OPA3	137.4	100.0	100.0	258501
OPLAH	142.1	100.0	100.0	260005
OTC	109.1	100.0	99.6	311250
OXCT1	148.4	100.0	100.0	245050
PAH	135.4	100.0	100.0	261600
PANK2	143.8	100.0	100.0	234200;607236
PC	122.9	100.0	100.0	266150

PCBD1	144.2	100.0	100.0	264070
PCCA	147.7	100.0	100.0	606054
PCCB	133.9	99.9	98.0	606054
PCK1	128.0	100.0	100.0	614168
PCK2	132.0	100.0	100.0	614095
PCYT1A	143.3	100.0	100.0	123695;608940
PCYT2	125.3	100.0	100.0	602679
PDSS1	148.8	100.0	100.0	607429
PDSS2	132.1	100.0	100.0	610564
PEPD	129.2	100.0	100.0	170100
PEX1	145.2	100.0	100.0	601539;214100
PEX10	124.7	100.0	100.0	614871;614870
PEX11B	103.1	100.0	100.0	614920
PEX12	132.3	100.0	100.0	614859
PEX13	151.6	100.0	100.0	614885;614883
PEX14	128.8	100.0	100.0	614887
PEX16	133.1	100.0	100.0	614876;614877
PEX19	128.7	100.0	100.0	614886
PEX2	165.5	100.0	100.0	614866;614867
PEX26	126.8	100.0	100.0	614872;614873
PEX3	153.8	100.0	100.0	614882
PEX5	132.0	100.0	100.0	202370;214110
PEX6	133.9	100.0	100.0	614862;614863
PEX7	139.0	91.2	91.2	215100;614879
PFKM	132.0	100.0	100.0	232800
PGAM2	158.7	100.0	100.0	261670
PGAP1	156.2	100.0	100.0	611655
PGAP2	120.0	100.0	100.0	614207
PGAP3	122.9	100.0	100.0	611801
PGK1	93.9	100.0	99.7	300653

PGM1	127.5	94.0	94.0	614921;612934
PGM2L1	143.6	100.0	100.0	PMID: 33979636
PGM3	141.3	100.0	100.0	172100
PHGDH	136.5	100.0	100.0	601815
PHKA1	107.6	100.0	100.0	300559
PHKA2	101.2	100.0	100.0	306000
PHKB	144.1	100.0	100.0	172490
PHKG1	110.0	100.0	100.0	172470
PHKG2	127.1	100.0	100.0	172471
PHYH	144.6	100.0	100.0	266500
PI4K2A	120.5	100.0	100.0	No OMIM phenotype
PI4KA	122.4	100.0	99.8	600286
PIGA	108.6	100.0	100.0	300818;300868
PIGB	143.1	100.0	100.0	604122
PIGC	161.3	100.0	100.0	601730
PIGL	136.4	100.0	100.0	280000
PIGM	135.9	100.0	100.0	610293
PIGN	152.5	100.0	99.9	614080
PIGO	123.5	100.0	100.0	614749
PIGP	149.9	100.0	100.0	605938
PIGQ	138.6	100.0	100.0	605754
PIGT	129.7	100.0	100.0	610272
PIGV	128.7	100.0	100.0	239300
PIGW	143.1	100.0	100.0	610275
PIGY	130.1	100.0	100.0	610662
PIK3CA	150.5	100.0	100.0	114480;182000;603387;114550;167000;602501;612918;211980;114500;615108;613659;162900
PIK3R1	151.0	100.0	100.0	615214
PIK3R2	129.0	100.0	100.0	603387
PIK3R5	111.5	100.0	100.0	615217
PIKFYVE	138.1	100.0	100.0	121850

PIP5K1C	125.9	100.0	100.0	611369
PKLR	128.1	100.0	100.0	102900;266200
PLA2G5	125.3	100.0	100.0	228980
PLA2G6	126.8	100.0	99.9	610217;256600;612953
PLA2G7	159.4	100.0	100.0	614278;600807;147050
PLCB1	150.7	100.0	100.0	613722
PLCB4	151.7	100.0	99.9	614669
PLCD1	131.1	100.0	100.0	151600
PLCE1	132.7	100.0	99.8	610725
PLCG2	124.1	100.0	100.0	614878;614468
PLIN1	118.4	100.0	100.0	613877
PLOD1	111.4	100.0	100.0	225400
PLOD2	158.9	100.0	100.0	609220
PLOD3	117.6	100.0	100.0	612394
PLPBP	125.9	100.0	100.0	604436
PMM2	145.7	100.0	100.0	212065
PNLIP	138.9	100.0	100.0	614338
PNMT	130.0	100.0	100.0	145500
PNP	144.5	100.0	100.0	613179
PNPLA2	162.3	100.0	100.0	610717
PNPLA6	123.9	100.0	100.0	612020
PNPO	124.7	100.0	100.0	610090
POFUT1	131.4	100.0	100.0	607491
POGLUT1	144.3	100.0	100.0	615618
POLD1	133.4	100.0	100.0	615381
POLR3A	123.2	100.0	100.0	607694
POLR3B	141.2	100.0	99.9	607694;614381
POMGNT1	124.8	100.0	100.0	613151;253280;613157
POMGNT2	117.6	100.0	100.0	614830
POMK	122.5	100.0	100.0	615249;616094

POMT1	132.0	100.0	100.0	609308;236670;613155
POMT2	137.7	100.0	100.0	613156;236670;613158;613150
PPARG	132.3	99.9	99.6	604367
PPCDC	135.8	100.0	100.0	609854
PPCS	146.4	100.0	100.0	609853
PPM1K	133.0	100.0	100.0	615135
PPOX	135.1	100.0	100.0	176200
PPT1	138.1	90.3	90.3	256730
PRKAG2	133.6	100.0	100.0	602743
PRKCSH	126.6	100.0	100.0	177060
PRODH	168.4	100.0	100.0	600850;239500
PRPS1	111.3	100.0	100.0	304500;301835;311070;300661
PSAP	136.2	100.0	100.0	611722;610539;249900;611721
PSAT1	129.2	100.0	100.0	610992
PSPH	161.3	100.0	100.0	614023
PTEN	148.9	100.0	100.0	176807;155600;607174;188470;158350;608089;153480;613028;275355;605309;276950
PTGIS	124.8	100.0	100.0	145500
PTPN11	144.8	100.0	100.0	163950;156250;607785;151100
PTS	155.2	100.0	100.0	261640
PUS3	151.4	100.0	100.0	616283
PYCR1	145.4	100.0	100.0	612940;614438
PYCR2	137.4	100.0	100.0	616420
PYGL	133.6	100.0	100.0	232700
PYGM	125.2	100.0	100.0	232600
QDPR	140.2	100.0	100.0	261630
RBCK1	141.8	100.0	100.0	610924;615895
RDH12	129.0	100.0	100.0	612712
RDH5	128.5	100.0	100.0	136880
RFT1	130.8	100.0	100.0	612015
RINT1	145.8	100.0	100.0	610089

RPE65	155.1	100.0	100.0	204100;613794
RPIA	143.7	100.0	100.0	608611
RPN2	122.8	100.0	100.0	180490
RXYLT1	150.4	100.0	100.0	615041
SARDH	117.7	91.7	91.7	268900
SAT1	112.7	100.0	100.0	308800
SC5D	149.4	100.0	100.0	607330
SCARB2	150.1	100.0	100.0	254900
SCP2	146.5	100.0	100.0	613724
SCYL1	121.8	100.0	100.0	607982
SEC23B	134.0	100.0	100.0	610512
SELENBP1	126.9	100.0	100.0	604188
SEPSECS	141.0	100.0	100.0	613811
SERAC1	147.5	100.0	100.0	614739
SGSH	139.1	100.0	100.0	252900
SHMT2	140.2	100.0	100.0	619121
SI	154.7	99.0	98.3	222900
SLC10A7	142.8	100.0	100.0	611459
SLC12A1	144.8	96.3	96.2	600839
SLC13A3	112.6	100.0	100.0	606411
SLC16A1	135.6	100.0	100.0	245340
SLC17A5	139.9	100.0	100.0	604369;269920
SLC18A2	131.3	100.0	100.0	193001
SLC1A1	142.9	100.0	100.0	222730
SLC1A4	143.9	100.0	100.0	616657
SLC22A12	127.5	100.0	99.8	607096
SLC22A5	147.0	100.0	100.0	212140
SLC25A1	153.8	100.0	100.0	615182
SLC25A13	144.4	100.0	100.0	603471
SLC25A15	132.1	100.0	100.0	238970

SLC25A19	126.7	100.0	100.0	607196
SLC25A20	127.0	100.0	100.0	212138
SLC25A21	146.3	100.0	100.0	607571
SLC25A32	153.4	100.0	100.0	610815
SLC25A36	147.6	100.0	100.0	616149
SLC25A38	129.0	100.0	100.0	205950
SLC25A42	119.6	100.0	100.0	610823
SLC28A1	127.7	100.0	100.0	606207
SLC2A1	126.1	100.0	100.0	606777
SLC2A2	143.5	100.0	100.0	227810
SLC2A9	128.4	100.0	100.0	606142
SLC30A10	144.7	100.0	100.0	613280
SLC33A1	133.1	100.0	100.0	612539;614482
SLC35A1	151.3	100.0	100.0	603585
SLC35A2	110.1	100.0	100.0	314375
SLC35A3	131.6	97.7	93.3	605632
SLC35C1	121.3	100.0	100.0	266265
SLC35D1	144.9	100.0	100.0	610804
SLC36A2	134.1	100.0	100.0	138500
SLC37A4	123.6	100.0	100.0	232220
SLC38A3	116.6	100.0	100.0	619881
SLC39A14	112.6	93.6	93.6	608736
SLC39A4	137.5	100.0	100.0	201100
SLC39A8	148.6	100.0	100.0	608732
SLC3A1	153.4	96.2	96.2	220100
SLC44A1	142.3	100.0	100.0	606105
SLC46A1	131.3	100.0	100.0	229050
SLC52A1	148.6	100.0	100.0	615026
SLC52A2	172.5	100.0	100.0	614707
SLC52A3	133.0	100.0	100.0	211530

SLC5A1	126.6	100.0	100.0	606824
SLC5A2	141.1	100.0	100.0	233100
SLC6A19	123.1	100.0	100.0	608893
SLC6A5	131.1	100.0	100.0	614618
SLC6A6	125.5	100.0	100.0	145350
SLC6A8	104.9	100.0	99.6	300352
SLC6A9	124.0	100.0	100.0	617301
SLC7A7	127.2	100.0	100.0	222700
SLC7A9	126.2	100.0	100.0	220100
SLCO1B1	162.5	100.0	100.0	237450
SLCO1B3	168.5	100.0	100.0	237450
SMPD1	139.2	100.0	100.0	257200;607616
SMS	103.0	100.0	99.4	309583
SNX14	152.5	100.0	100.0	616354
SOD1	155.0	100.0	100.0	618598;105400
SOD2	126.7	100.0	100.0	147460
SPR	154.1	100.0	100.0	612716
SPTLC1	143.5	100.0	100.0	162400
SPTLC2	136.6	100.0	100.0	613640
SPTSSA	119.2	100.0	100.0	613540
SQOR	139.1	100.0	100.0	617658
SRD5A2	150.8	100.0	100.0	264600
SRD5A3	139.1	100.0	100.0	612713;612379
SSR4	94.8	100.0	99.9	300934
ST3GAL3	126.9	97.4	95.3	611090;615006
ST3GAL5	127.4	98.3	98.3	609056
STAR	108.1	100.0	100.0	201710
STS	95.7	96.9	96.5	308100
STT3A	132.3	100.0	100.0	601134
STT3B	160.0	100.0	100.0	608605

STX5	117.1	100.0	100.0	603189
SUCLA2	148.6	100.0	99.6	612073
SUCLG1	144.4	100.0	100.0	245400
SUCLG2	124.3	100.0	99.8	603922
SUGCT	147.8	100.0	99.9	231690;277410
SUMF1	133.3	100.0	100.0	272200
SUOX	130.2	100.0	100.0	272300
TALDO1	122.3	100.0	100.0	606003
TANGO2	123.0	100.0	100.0	616830
TAT	132.0	100.0	100.0	276600
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
TCN2	115.1	100.0	100.0	275350
TECR	144.1	100.0	100.0	614020
TH	142.0	100.0	100.0	605407
TIMM50	131.4	100.0	100.0	607381
TK2	146.7	100.0	100.0	609560
TKFC	132.3	100.0	100.0	615844
TKT	114.8	98.1	98.1	606781
TMEM106B	165.3	100.0	100.0	617964
TMEM165	139.6	100.0	100.0	614727
TMEM199	129.9	100.0	100.0	616815
TMEM70	177.2	100.0	100.0	612418
TMLHE	102.1	100.0	99.4	300872
TPI1	105.0	100.0	100.0	615512
TPK1	148.2	100.0	100.0	606370
TPMT	154.3	100.0	100.0	610460
TPP1	133.0	100.0	100.0	204500
TRAK1	124.5	100.0	100.0	608112

TRAPPC11	147.1	100.0	100.0	614138
TRAPPC2L	142.5	100.0	100.0	610970
TRAPPC9	129.0	100.0	100.0	611966
TREH	121.0	100.0	100.0	612119
TUSC3	153.7	100.0	100.0	611093
TYMP	175.3	100.0	100.0	603041
TYMS	159.8	100.0	100.0	188350
TYR	145.5	100.0	99.9	203100;103470;601800;606952
TYRP1	147.6	100.0	100.0	612271;203290
UFM1	147.6	100.0	100.0	617899
UGT1A1	150.4	100.0	100.0	237900;143500;601816;218800;606785
UMPS	148.2	100.0	100.0	258900
UPB1	135.1	100.0	100.0	613161
UROC1	120.1	100.0	100.0	276880
UROD	133.6	100.0	100.0	176100
UROS	160.6	100.0	100.0	263700
VMA21	116.7	100.0	100.0	300913
VPS13B	138.4	99.6	99.2	607817
VPS33A	117.7	89.5	89.5	617303
XDH	135.2	100.0	100.0	278300
XYLT1	119.8	100.0	99.8	608124
XYLT2	118.1	99.9	99.2	608125
ZBTB11	146.4	100.0	100.0	No OMIM phenotype
ZMPSTE24	152.4	100.0	100.0	608612

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