

# WES EPILEPSY DG 3.3

<i>Gene</i>	<i>Median coverage</i>	<i>% covered &gt;10x</i>	<i>% covered &gt;20x</i>	<i>OMIM disease ID</i>
AARS1	150.8	100.0	100.0	613287;616339
ABAT	154.5	100.0	100.0	613163
ABCC8	174.9	100.0	100.0	240800
ACTB	285.8	100.0	100.0	243310
ACTL6B	140.7	100.0	100.0	618468
ACY1	170.8	100.0	100.0	609924
ADSL	145.8	100.0	100.0	103050
AGA	156.0	100.0	100.0	208400
ALDH5A1	145.6	100.0	100.0	271980
ALDH7A1	148.3	100.0	100.0	266100
ALG1	167.9	100.0	100.0	608540
ALG11	172.6	96.8	96.8	613661
ALG13	148.3	100.0	99.7	300884
ALG3	176.1	100.0	100.0	601110
ALG6	135.2	100.0	100.0	603147
AMACR	192.5	100.0	100.0	614307
AMPD2	176.3	100.0	100.0	615809
AMT	177.6	100.0	100.0	605899
ANKRD11	185.4	100.0	100.0	148050
AP1G1	142.9	100.0	100.0	619467
AP3B2	159.1	100.0	99.5	617276
ARHGEF9	140.6	97.2	97.2	300607
ARID1B	218.9	98.5	98.2	135900
ARX	163.3	98.4	95.1	308350
ASAH1	144.0	100.0	100.0	159950

ASL	155.3	100.0	100.0	207900
ASNS	152.0	100.0	100.0	615574
ASXL3	190.1	100.0	100.0	615485
ATP1A2	183.0	100.0	100.0	104290
ATP1A3	182.6	100.0	100.0	614820
ATP6AP2	136.5	100.0	100.0	300423
ATP7A	147.8	100.0	100.0	309400
ATRX	161.5	100.0	100.0	301042
AUTS2	197.8	100.0	100.0	615834
BOLA3	154.3	100.0	100.0	614299
BRAT1	209.8	100.0	100.0	614498
BTD	168.3	83.1	83.1	253260
CACNA1A	184.7	100.0	100.0	141500
CACNA1E	176.9	100.0	100.0	618285
CACNA2D2	161.1	100.0	100.0	618501
CACNB4	172.7	100.0	100.0	607682
CAD	166.6	100.0	100.0	616457
CASK	145.1	100.0	100.0	300749
CASQ2	147.9	100.0	100.0	611938
CDKL5	135.9	92.3	91.9	300672
CERT1	161.3	100.0	100.0	616351
CHD2	156.0	100.0	100.0	615369
CHD5	196.8	100.0	100.0	No OMIM phenotype
CHRNA2	218.0	100.0	100.0	610353
CHRNA4	210.0	100.0	100.0	600513
CHRNA2	208.2	100.0	100.0	605375
CIC	263.4	100.0	100.0	617600
CILK1	156.5	100.0	100.0	617924
CLCN4	183.6	100.0	100.0	300114
CLDN16	172.9	100.0	100.0	248250

CLDN19	178.2	100.0	100.0	248190
CLN3	166.8	92.5	92.5	204200
CLN5	128.9	71.8	71.6	256731
CLN6	165.7	100.0	100.0	601780
CLN8	245.6	100.0	100.0	610003
CNNM2	185.0	100.0	100.0	613882
CNTN2	175.9	100.0	100.0	615400
CNTNAP2	180.1	100.0	100.0	610042
COA8	161.3	93.6	93.5	220110
COL4A1	163.9	100.0	100.0	175780
COLGALT1	148.6	100.0	100.0	618360
COQ2	163.4	97.2	97.2	607426
COQ4	167.7	100.0	100.0	616276
COQ8A	195.8	100.0	100.0	612016
CPA6	143.2	100.0	100.0	614417
CPS1	152.7	100.0	100.0	237300
CPT2	190.1	100.0	100.0	600649
CSNK2B	231.1	100.0	100.0	618732
CSTB	155.3	100.0	100.0	254800
CTSD	173.8	100.0	100.0	610127
CTSF	162.0	100.0	100.0	615362
CUL4B	137.7	100.0	99.6	300354
CUX2	203.8	100.0	100.0	618141
D2HGDH	193.2	100.0	100.0	600721
DARS1	128.3	100.0	100.0	615281
DARS2	145.7	100.0	100.0	611105
DCX	182.9	100.0	100.0	300067
DDX3X	144.1	99.1	97.5	300958
DENND5A	165.0	100.0	100.0	617281
DEPDC5	163.7	100.0	100.0	604364

DHDDS	136.7	95.2	95.2	617836
DIAPH1	146.3	100.0	99.4	616632
DLAT	155.5	100.0	100.0	245348
DNAJC5	173.1	100.0	100.0	162350
DNM1	166.9	97.7	97.5	616346
DNM1L	139.0	100.0	100.0	614388
DOCK7	146.7	100.0	100.0	615730
DPAGT1	160.9	100.0	100.0	608093
DPM1	134.1	99.1	97.1	608799
DPM2	229.9	100.0	100.0	615042
DPYD	158.6	100.0	100.0	274270
DPYS	181.1	100.0	100.0	222748
DTYMK	143.5	100.0	100.0	No OMIM phenotype
DYNC1H1	161.1	100.0	100.0	614563
DYRK1A	177.2	100.0	100.0	614104
EBP	178.8	100.0	100.0	300960
EEF1A2	172.8	100.0	100.0	616409
EFHC1	159.6	98.0	98.0	254770;607631
EGF	162.6	100.0	100.0	611718
EHMT1	178.9	99.9	99.7	610253
EIF2B1	155.0	100.0	100.0	603896
EIF2B2	155.6	100.0	100.0	603896
EIF2B3	148.7	100.0	100.0	603896
EIF2B4	163.3	100.0	100.0	603896
EIF2B5	160.3	100.0	100.0	603896
EPM2A	158.9	100.0	100.0	254780
ETHE1	170.0	100.0	100.0	602473
EXOSC3	170.7	100.0	100.0	614678
FA2H	172.8	100.0	100.0	612319
FARS2	173.4	100.0	100.0	614946

FGD1	194.7	100.0	100.0	305400
FGF12	171.1	100.0	100.0	617166
FLNA	204.7	100.0	100.0	300049
FOLR1	223.5	100.0	100.0	613068
FOXG1	202.8	100.0	99.9	613454
FOXRED1	163.0	100.0	100.0	252010
FRMPD4	174.4	98.3	98.3	300983
FRRS1L	136.4	100.0	100.0	616981
FXYD2	168.1	100.0	100.0	154020
GABRA1	174.5	100.0	100.0	615744
GABRB3	172.3	100.0	100.0	617113
GABRG2	159.0	93.0	93.0	611277
GAMT	169.7	100.0	100.0	612736
GCK	187.6	98.2	93.7	602485
GCSH	180.8	100.0	100.0	605899
GLDC	171.1	100.0	100.0	605899
GLRA1	166.6	100.0	100.0	149400
GLRB	160.3	100.0	100.0	614619
GLUD1	199.0	100.0	100.0	606762
GNAO1	170.5	100.0	100.0	615473
GOSR2	162.3	100.0	100.0	614018
GPC3	179.5	100.0	100.0	312870
GPHN	172.9	100.0	100.0	615501
GRIA3	152.4	99.9	99.4	300699
GRIN1	182.3	100.0	100.0	614254
GRIN2A	212.5	100.0	100.0	245570
GRIN2B	194.2	100.0	100.0	616139;613970
GRIN2D	145.9	99.8	98.1	617162
GRN	215.3	100.0	100.0	614706
HACE1	138.3	100.0	100.0	616756

HADH	152.3	100.0	100.0	609975
HCFC1	214.5	100.0	100.0	309541
HCN1	181.8	98.5	98.5	615871
HECW2	163.2	100.0	100.0	617268
HLCS	181.7	100.0	100.0	253270
HNRNPU	166.5	100.0	100.0	617391
HSD17B10	192.3	100.0	100.0	300438
HSD17B4	133.6	96.6	96.6	261515
IDH2	203.7	100.0	100.0	613657
IER3IP1	157.3	100.0	100.0	614231
IFIH1	158.4	100.0	100.0	615846
IQSEC2	181.2	99.6	98.7	309530
IRF2BPL	225.6	100.0	100.0	618088
ITPA	172.9	100.0	100.0	616647
JAM3	163.1	100.0	100.0	613730
KANSL1	285.2	100.0	100.0	610443
KATNB1	171.7	100.0	100.0	616212
KCNA1	226.5	100.0	100.0	160120
KCNA2	207.7	100.0	100.0	616366
KCNB1	193.3	100.0	100.0	616056
KCNC1	237.1	100.0	100.0	616187
KCNH1	185.7	98.7	98.7	611816
KCNJ10	192.3	100.0	100.0	612780
KCNJ11	209.6	100.0	100.0	601820
KCNMA1	165.4	100.0	100.0	609446
KCNQ2	218.8	100.0	100.0	613720
KCNQ3	182.6	100.0	100.0	121201
KCNT1	170.6	99.8	99.2	614959
KCNT2	147.6	100.0	100.0	617771
KCTD7	186.4	100.0	100.0	611726

KDM5C	205.5	100.0	100.0	300534
KDM6B	213.4	100.0	100.0	618505
KIF5A	150.9	100.0	100.0	617235
KMT5B	160.0	100.0	100.0	617788
KPTN	170.3	100.0	100.0	615637
LAMB1	160.5	100.0	100.0	615191
LGI1	184.0	100.0	100.0	600512
LIAS	152.6	100.0	100.0	614462
MAPK8IP3	201.8	100.0	100.0	618443
MBD5	188.3	100.0	100.0	156200
MECP2	143.9	100.0	99.9	312750
MED12	186.8	100.0	100.0	309520
MEF2C	164.3	100.0	100.0	613443
MFF	140.4	100.0	100.0	617086
MFSD8	168.3	100.0	100.0	610951
MLC1	164.6	100.0	100.0	604004
MOCS1	175.0	100.0	100.0	252150
MOCS2	159.1	100.0	100.0	252160
MPDU1	149.1	100.0	100.0	609180
MPDZ	157.6	100.0	100.0	615219
MTFMT	155.2	100.0	100.0	614947
MTHFR	167.3	100.0	100.0	236250
MTOR	193.8	100.0	100.0	616638
MTRR	167.0	100.0	100.0	236270
NACC1	206.6	100.0	100.0	617393
NANS	190.4	100.0	100.0	610442
NARS2	148.2	100.0	100.0	616239
NBEA	152.7	100.0	100.0	-
NCDN	200.6	100.0	100.0	619373
NDUFA1	157.3	100.0	100.0	252010

NDUFA11	176.4	100.0	100.0	252010
NDUFAF1	166.4	100.0	100.0	252010
NDUFAF2	149.4	100.0	100.0	252010
NDUFAF3	177.0	100.0	100.0	252010
NDUFAF4	126.6	100.0	100.0	252010
NDUFAF5	145.7	100.0	100.0	252010
NDUFB3	149.0	100.0	100.0	252010
NDUFB9	153.2	98.7	98.7	252010
NDUFS1	152.8	100.0	100.0	252010
NDUFS2	142.4	100.0	100.0	252010
NDUFS3	181.1	95.6	91.5	252010
NDUFS4	142.1	100.0	100.0	252010
NDUFS6	202.4	100.0	100.0	252010
NDUFV1	179.1	100.0	100.0	252010
NDUFV2	130.8	100.0	100.0	252010
NECAP1	157.6	100.0	100.0	615833
NEDD4L	168.6	100.0	100.0	617201
NEU1	295.0	100.0	100.0	256550
NEXMIF	190.7	100.0	100.0	300912
NGLY1	159.7	100.0	100.0	615273
NHLRC1	214.7	100.0	100.0	254780
NPRL2	162.0	100.0	100.0	617116
NPRL3	163.3	100.0	100.0	617118
NRXN1	189.2	100.0	100.0	614325
NUBPL	155.4	100.0	100.0	252010
NUS1	177.2	100.0	100.0	617831
OCLN	215.5	100.0	100.0	251290
OFD1	128.6	100.0	100.0	311200
OPHN1	153.5	100.0	99.3	300486
PACS1	162.3	100.0	100.0	615009



PACS2	158.3	100.0	100.0	618067
PAFAH1B1	146.7	100.0	100.0	607432
PAK3	144.8	100.0	99.9	300558
PC	187.9	100.0	100.0	266150
PCDH19	220.8	100.0	100.0	300088
PDHA1	155.2	100.0	100.0	312170
PDHB	162.3	100.0	100.0	614111
PDHX	145.9	100.0	100.0	245349
PDP1	165.1	100.0	100.0	608782
PDX1	181.6	100.0	100.0	245349
PET100	172.9	100.0	100.0	220110
PEX1	148.7	100.0	100.0	214100
PEX10	201.3	100.0	100.0	614870
PEX12	159.1	100.0	100.0	614859
PEX13	172.8	100.0	100.0	614883
PEX14	167.4	100.0	100.0	614887
PEX16	183.1	100.0	100.0	614876
PEX19	152.9	100.0	100.0	614886
PEX26	158.3	100.0	100.0	614872
PEX3	130.0	100.0	100.0	614882
PEX5	170.9	100.0	100.0	600414
PEX6	189.6	100.0	100.0	614862
PGAP3	200.6	100.0	100.0	615716
PHF6	137.6	100.0	99.9	301900
PHGDH	179.1	100.0	100.0	601815
PIGA	168.3	100.0	100.0	300868
PIGN	138.5	98.8	98.8	614080
PIGO	208.3	100.0	100.0	614749
PIGP	138.8	100.0	100.0	617599
PIGT	178.2	100.0	100.0	615398

PLA2G6	159.3	92.3	92.3	256600
PLCB1	157.9	100.0	100.0	613722
PLP1	193.0	100.0	100.0	312080
PLPBP	135.9	100.0	100.0	617290
PMM2	134.3	100.0	100.0	212065
PNKP	176.9	100.0	100.0	613402
PNPO	161.6	100.0	100.0	610090
POLG	180.5	100.0	100.0	203700
PPP2R1A	205.9	93.7	93.6	616362
PPP2R5D	170.4	100.0	100.0	616355
PPT1	128.6	82.5	82.5	256730
PQBP1	178.8	100.0	100.0	309500
PRF1	257.8	100.0	100.0	603553
PRICKLE1	177.9	100.0	100.0	612437
PRRT2	222.2	100.0	100.0	605751
PSAP	170.5	100.0	100.0	611722
PTRH2	202.8	100.0	100.0	616263
PTS	148.4	100.0	100.0	261640
PUM1	161.5	100.0	100.0	617931
PURA	206.3	100.0	100.0	616158
PYCR2	180.6	100.0	100.0	616420
QARS1	159.6	100.0	100.0	615760
QDPR	147.2	100.0	100.0	261630
RAB39B	198.3	100.0	100.0	300271
RARS2	138.9	100.0	100.0	611523
RNASEH2A	177.8	100.0	100.0	610333
RNASEH2B	119.9	91.0	91.0	610181
RNASEH2C	227.6	100.0	100.0	610329
ROGDI	182.4	100.0	100.0	226750
RPS6KA3	129.2	100.0	99.7	303600

RRM2B	136.5	100.0	100.0	612075
SAMHD1	158.4	100.0	100.0	612952
SCARB2	152.1	100.0	100.0	254900
SCN1A	175.4	100.0	100.0	607208
SCN1B	176.6	100.0	99.9	604233
SCN2A	179.1	100.0	100.0	613721
SCN3A	187.0	100.0	100.0	617935;617938
SCN8A	175.1	100.0	100.0	614558
SEMA6B	188.5	100.0	100.0	-
SEPSECS	148.2	100.0	100.0	613811
SERPINI1	142.6	100.0	100.0	604218
SHANK3	177.8	97.9	96.5	606232
SIK1	285.6	100.0	100.0	616341
SLC12A5	148.4	97.4	97.4	616645
SLC13A5	164.0	100.0	100.0	608305
SLC16A1	171.2	100.0	100.0	610021
SLC19A3	182.6	98.7	98.7	607483
SLC1A2	160.7	100.0	100.0	617105
SLC25A1	181.5	100.0	100.0	615182
SLC25A15	160.4	100.0	100.0	238970
SLC25A22	193.2	100.0	100.0	609304
SLC2A1	176.0	100.0	100.0	606777
SLC35A2	210.0	100.0	100.0	300896
SLC6A1	154.1	100.0	100.0	616421
SLC6A8	152.4	100.0	100.0	300352
SLC9A6	153.9	100.0	99.2	300243
SMARCA2	148.4	98.4	97.8	601358
SMC1A	161.6	100.0	100.0	300590
SMPD4	170.6	100.0	100.0	618622
SMS	141.4	100.0	100.0	309583

SNAP25	161.1	100.0	100.0	-
SPATA5	155.7	100.0	100.0	616577
SPTAN1	150.1	100.0	100.0	613477
ST3GAL3	157.1	95.6	95.2	615006
ST3GAL5	142.0	98.7	98.7	609056
STX1B	177.8	100.0	100.0	616172
STXBP1	153.5	100.0	100.0	612164
SUOX	196.8	100.0	100.0	272300
SYN1	175.0	100.0	100.0	300491
SYNGAP1	244.4	100.0	100.0	612621
SYNJ1	144.6	100.0	100.0	617389
SYP	196.8	100.0	100.0	300802
SZT2	172.9	100.0	100.0	615476
TANGO2	183.2	100.0	100.0	616878
TBC1D23	134.5	100.0	100.0	617695
TBC1D24	203.1	100.0	100.0	615338
TBCD	177.3	100.0	100.0	617193
TBCE	143.8	100.0	100.0	241410
TCF4	178.6	100.0	100.0	610954
TDP2	168.2	100.0	100.0	616949
TOE1	171.1	100.0	100.0	614969
TPP1	174.1	100.0	100.0	204500
TREX1	245.3	100.0	100.0	225750
TRPM3	171.5	100.0	100.0	-
TRPM6	168.0	100.0	100.0	602014
TSC1	207.5	100.0	100.0	607341;191100
TSC2	228.1	100.0	100.0	613254
TSEN15	181.5	100.0	100.0	617026
TSEN2	166.3	100.0	100.0	612389
TSEN54	186.0	100.0	100.0	277470

TUBA1A	274.6	100.0	100.0	611603
TUBB2A	325.8	100.0	100.0	615763
TUBB2B	333.9	100.0	100.0	610031
TUBB4A	292.9	99.8	98.1	612438
TUBG1	215.6	100.0	100.0	615412
UBA5	141.8	100.0	100.0	617132
UBE3A	164.7	100.0	100.0	105830
UBTF	171.8	100.0	100.0	617672
UGP2	138.6	97.1	96.3	618744
VPS11	176.9	100.0	100.0	616683
VPS53	150.7	100.0	99.7	615851
WDR26	145.0	97.4	95.0	617616
WDR45	180.7	100.0	100.0	300894
WFS1	208.5	100.0	100.0	222300
WWOX	192.7	100.0	100.0	616211
XK	169.0	100.0	100.0	300842
YWHAG	216.9	100.0	100.0	617665
ZEB2	169.1	97.4	97.4	235730

*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*