

WES NEUROPATHIES¹ DG 3.6

<i>Gene</i>	<i>Median coverage</i>	<i>% covered >10x</i>	<i>% covered >20x</i>	<i>OMIM disease ID</i>
AAAS	138.0	100.0	100.0	231550
AARS1	118.3	100.0	100.0	613287
ABCA1	125.7	100.0	100.0	205400
ABCD1	100.2	100.0	99.6	300100
ABHD12	130.6	100.0	100.0	612674
ACOX1	130.9	100.0	100.0	No OMIM phenotype
ADPRS	126.6	100.0	100.0	618170
AFG3L2	134.1	100.0	100.0	614487
AGRN	146.7	100.0	100.0	615120
AGTPBP1	150.3	100.0	100.0	618276
AHNAK2	282.2	97.6	97.5	No OMIM phenotype
AIFM1	101.3	100.0	99.9	310490
AMACR	152.1	100.0	100.0	614307
APTX	131.6	100.0	100.0	208920
ARHGEF10	127.9	100.0	100.0	608236
ARHGEF28	140.1	100.0	100.0	-
ARSA	140.2	100.0	100.0	250100
ATAD3A	140.0	100.0	100.0	617183
ATL1	143.8	100.0	100.0	613708
ATL3	134.9	100.0	100.0	615632
ATP13A2	129.6	100.0	100.0	606693;617225
ATP1A1	129.9	100.0	100.0	618036
ATP7A	107.5	100.0	100.0	304150
B2M	165.0	100.0	100.0	No OMIM phenotype
B4GALNT1	145.1	100.0	100.0	609195

BAG3	113.6	100.0	100.0	613881;612954
BICD2	119.7	100.0	100.0	615290
BSCL2	125.5	100.0	100.0	600794
C12orf65	113.7	100.0	100.0	613559;615035
C19orf12	104.9	100.0	99.9	615043;614298
C1orf194	127.8	100.0	100.0	-
CADM3	114.7	100.0	100.0	No OMIM phenotype
CCT5	138.6	100.0	100.0	256840
CD59	114.4	100.0	100.0	612300
CHCHD10	134.4	100.0	100.0	615911;616209;615048
CNTNAP1	112.2	100.0	100.0	618186
COA3	122.1	100.0	100.0	220110
COA7	120.4	100.0	100.0	618387
COL6A5	146.0	100.0	99.9	-
COMP	135.9	100.0	100.0	619161
COX20	151.6	100.0	100.0	220110
COX6A1	100.2	100.0	100.0	616039
CTDP1	146.5	100.0	100.0	604168
CYP27A1	136.9	100.0	100.0	213700
CYP2U1	149.8	100.0	100.0	615030
CYP7B1	158.7	100.0	100.0	270800
DARS2	133.3	100.0	100.0	611105
DCAF8	137.5	100.0	100.0	610100
DCTN1	133.3	100.0	100.0	607641
DCTN2	130.5	100.0	100.0	-
DGAT2	129.0	100.0	100.0	-
DHTKD1	113.4	100.0	100.0	615025
DNAJB2	134.2	100.0	100.0	614881
DNAJB5	143.5	100.0	100.0	-
DNAJC3	144.9	100.0	100.0	616192

DNM1L	142.0	100.0	100.0	-
DNM2	114.9	100.0	100.0	606482
DNMT1	125.3	99.9	99.1	614116
DRP2	92.7	100.0	99.8	-
DST	145.7	100.0	100.0	614653
DYNC1H1	125.6	100.0	100.0	614228
EGR2	137.0	100.0	100.0	145900;607678
ELF2	145.4	100.0	100.0	No OMIM phenotype
ELOVL5	129.4	100.0	100.0	615957
ELP1	140.0	100.0	100.0	223900
EMILIN1	130.5	100.0	100.0	-
ERBB2	127.3	100.0	100.0	619465
ERBB3	123.4	100.0	100.0	243180
EXOSC8	147.9	100.0	100.0	616081
EXOSC9	145.9	100.0	100.0	618065
FAM126A	150.5	100.0	100.0	610532
FBLN5	117.6	91.8	91.8	614434;608895;219100
FBN2	141.3	100.0	100.0	No OMIM phenotype
FBXO38	140.8	100.0	100.0	615575
FGD4	144.4	100.0	100.0	609311
FIG4	155.8	100.0	100.0	611228
FLVCR1	145.8	100.0	100.0	609033
FXN	140.2	100.0	100.0	229300
GALC	146.4	100.0	100.0	245200
GAN	136.8	100.0	100.0	256850
GARS1	143.9	100.0	100.0	601472;600794
GBA2	128.8	100.0	100.0	614409
GBE1	156.7	100.0	99.9	263570;232500
GBF1	124.6	100.0	100.0	-
GDAP1	140.1	100.0	100.0	608340;214400;607831;607706

GJB1	99.1	100.0	100.0	302800
GJB3	142.5	100.0	100.0	133200;220290;612644
GLA	95.1	90.9	90.9	301500
GLE1	124.9	100.0	100.0	611890
GNB4	141.0	100.0	100.0	615185
GNE	126.6	100.0	100.0	-
GSN	129.9	100.0	100.0	105120
HADHA	128.3	100.0	100.0	609015
HADHB	137.1	100.0	100.0	609015
HARS1	132.1	100.0	100.0	614504;616625
HINT1	157.9	100.0	100.0	137200
HK1	125.4	100.0	100.0	605285
HMBS	128.6	100.0	100.0	176000
HOXD10	129.4	100.0	100.0	192950
HSD17B4	142.8	96.6	96.6	261515;233400
HSPB1	156.1	100.0	100.0	606595;608634
HSPB3	141.7	100.0	100.0	613376
HSPB8	134.7	100.0	100.0	158590;608673
IFRD1	159.4	100.0	100.0	-
IGHMBP2	128.5	100.0	100.0	604320
INF2	126.0	100.0	99.9	614455
ITPR3	122.1	100.0	100.0	-
JAG1	137.5	100.0	100.0	-
KARS1	127.9	100.0	100.0	613641
KBTBD13	132.9	100.0	100.0	609273
KIF1A	122.6	100.0	100.0	614213
KIF1B	129.0	100.0	100.0	118210;256700;171300
KIF5A	120.8	100.0	100.0	604187
KLC2	119.9	100.0	100.0	609541
LAMA2	144.0	99.8	99.5	-

LITAF	154.3	100.0	100.0	601098
LMNA	136.0	100.0	100.0	605588
LRIG3	140.1	100.0	100.0	-
LRSAM1	123.6	100.0	100.0	614436
MAG	124.9	100.0	100.0	616680
MARS1	128.4	100.0	100.0	616280;615486
MCM3AP	125.4	100.0	100.0	618124
MED25	135.7	100.0	100.0	605589
MFN2	121.5	100.0	100.0	601152;609260
MME	148.7	97.6	97.4	617017;617018
MORC2	129.2	100.0	100.0	616688
MPV17	140.8	100.0	100.0	618400;256800
MPZ	119.2	100.0	100.0	145900;607791;118200;607677;607736
MTMR2	158.2	100.0	100.0	601382
MYH14	127.8	100.0	100.0	614369;600652
MYO1A	132.2	100.0	100.0	-
NAGLU	132.5	100.0	100.0	616491
NARS1	136.5	100.0	100.0	619091;619092
NDRG1	150.7	100.0	100.0	601455
NDUFA9	151.0	100.0	100.0	618247
NEFH	158.6	100.0	100.0	162230
NEFL	133.5	100.0	100.0	607734;607684
NEMF	150.9	100.0	100.0	619099
NFASC	130.0	100.0	100.0	618356
NGF	149.1	100.0	100.0	608654
NIPA1	142.4	100.0	100.0	600363
NMNAT2	125.1	100.0	100.0	-
NRG1	125.9	99.9	99.4	No OMIM phenotype
NTRK1	130.0	100.0	100.0	256800
PDK3	105.5	100.0	100.0	300905

PDXK	111.6	99.6	97.0	618511
PDYN	137.2	100.0	100.0	610245
PEX1	145.2	100.0	100.0	601539;214100
PEX10	124.7	100.0	100.0	614870;614871
PEX16	133.1	100.0	100.0	614876;614877
PEX7	139.0	91.2	91.2	614879
PHYH	144.6	100.0	100.0	266500
PIEZO2	133.8	100.0	100.0	617146
PLA2G6	126.8	100.0	99.9	256600
PLD3	123.7	100.0	100.0	617770
PLEKHG5	138.0	100.0	100.0	615376;611067
PMM2	145.7	100.0	100.0	212065
PMP2	152.0	100.0	100.0	618279
PMP22	160.7	100.0	100.0	145900;118300;118220
PNKP	120.5	100.0	100.0	613402;616267
PNPT1	150.5	100.0	100.0	614932
POLG	138.3	100.0	100.0	258450;607459;157640
POLG2	141.0	100.0	100.0	-
POLR3B	141.2	100.0	99.9	-
PRDM12	115.3	95.7	92.4	616488
PRNP	139.1	100.0	100.0	-
PRPS1	111.3	100.0	100.0	301835;311070
PRX	135.2	100.0	100.0	145900;614895
PSAP	136.2	100.0	100.0	611722
RAB7A	127.7	100.0	100.0	600882
REEP1	136.5	100.0	100.0	610250;614751
RETREG1	160.3	100.0	100.0	613115
RNF170	141.9	100.0	100.0	608984
SACS	151.3	100.0	100.0	270550
SAMD9L	152.6	100.0	100.0	159550

SBF1	146.2	100.0	100.0	615284
SBF2	134.4	100.0	100.0	604563
SCARB2	150.1	100.0	100.0	-
SCN10A	127.9	100.0	100.0	615551
SCN11A	136.5	100.0	99.9	615548
SCN9A	157.6	100.0	99.9	133020;243000
SCO2	125.5	100.0	100.0	604377
SCP2	146.5	100.0	100.0	613724
SCYL1	121.8	100.0	100.0	616719
SEPTIN9	119.1	100.0	100.0	162100
SETX	144.1	100.0	100.0	602433;606002
SGPL1	133.8	100.0	100.0	-
SH3TC2	138.9	100.0	100.0	601596;613353
SIGMAR1	147.0	100.0	100.0	614373;605726
SLC12A6	136.2	100.0	100.0	218000
SLC25A19	126.7	100.0	100.0	613710
SLC25A46	158.4	100.0	100.0	616505
SLC52A2	172.5	100.0	100.0	614707
SLC52A3	133.0	100.0	100.0	211530
SLC5A6	135.9	100.0	100.0	619903;618973
SLC5A7	138.4	100.0	100.0	158580
SLC9A3R1	114.6	100.0	100.0	No OMIM phenotype
SORD	124.7	92.6	89.6	618912
SOX10	142.9	100.0	100.0	609136
SPAST	148.3	100.0	100.0	182601
SPG11	138.5	100.0	100.0	616668
SPG7	136.4	100.0	100.0	607259
SPTAN1	120.8	100.0	100.0	-
SPTBN4	130.3	100.0	100.0	617519
SPTLC1	143.5	100.0	100.0	162400

SPTLC2	136.6	100.0	100.0	613640
SPTLC3	129.1	99.7	98.7	-
SURF1	138.3	100.0	100.0	256000;616684
SYT2	123.3	100.0	100.0	616040
TBCE	141.5	100.0	100.0	617207
TDP1	136.8	100.0	100.0	607250
TDRKH	131.3	100.0	100.0	-
TECPR2	117.7	100.0	100.0	615031
TFG	139.9	100.0	100.0	604484
TRIM2	121.6	93.8	93.8	615490
TRPV4	122.4	100.0	100.0	606071
TTR	142.6	90.7	90.7	105210
TUBB2A	282.8	100.0	100.0	-
TUBB3	234.0	100.0	100.0	600638
TWNK	117.5	100.0	100.0	616138
TYMP	175.3	100.0	100.0	603041
UBA5	153.9	100.0	100.0	617133
UCHL1	154.7	100.0	100.0	615491
UQCRC1	124.3	100.0	100.0	-
VCP	126.6	100.0	100.0	616687
VRK1	160.5	100.0	99.8	607596
VWA1	141.6	100.0	100.0	619216
WARS1	125.0	100.0	100.0	617721
WNK1	134.9	100.0	100.0	201300
XRCC1	123.3	100.0	100.0	617633
YARS1	124.4	100.0	100.0	608323
ZFYVE26	132.1	100.0	100.0	270700

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