

WES CILIOPATHIES DG 3.5

<i>Gene</i>	<i>Median coverage</i>	<i>% covered >10x</i>	<i>% covered >20x</i>	<i>OMIM disease ID</i>
ACVR2B	130.1	100.0	100.0	613751
ADAMTS9	138.4	99.9	99.6	-
AHI1	151.3	100.0	100.0	608629
ALMS1	146.3	100.0	100.0	203800
ANKS6	127.9	99.9	99.4	615382
ARL13B	152.1	100.0	100.0	612291
ARL3	127.7	100.0	100.0	-
ARL6	154.9	100.0	100.0	613575;209900
ARMC4	134.5	95.9	95.6	615451
ARMC9	138.2	100.0	100.0	617622
B9D1	135.5	100.0	100.0	614209
B9D2	103.6	100.0	100.0	614175
BBIP1	146.2	100.0	100.0	615995
BBS1	129.7	100.0	100.0	209900
BBS10	164.7	100.0	100.0	209900
BBS12	159.4	100.0	100.0	209900
BBS2	140.2	100.0	100.0	209900
BBS4	140.2	100.0	100.0	209900
BBS5	157.3	100.0	100.0	209900
BBS7	154.5	100.0	100.0	209900
BBS9	136.7	95.8	95.8	209900
C2CD3	127.8	96.0	96.0	615948
C8orf37	149.7	100.0	100.0	617406;614500
CBY1	126.4	100.0	100.0	-
CC2D2A	138.0	98.2	98.2	612284;216360;612285

CCDC103	156.4	100.0	100.0	614679
CCDC114	136.4	100.0	100.0	615067
CCDC151	113.3	100.0	100.0	616037
CCDC28B	132.6	100.0	100.0	209900
CCDC39	154.2	100.0	100.0	613807
CCDC40	125.2	100.0	100.0	613808
CCDC65	123.6	100.0	100.0	615504
CCNO	154.0	100.0	100.0	615872
CENPF	143.5	100.0	100.0	616369
CEP104	131.1	100.0	100.0	616781
CEP120	150.7	100.0	100.0	616300
CEP164	121.1	100.0	100.0	614845
CEP290	155.2	100.0	100.0	611134;209900;611755;610189;610188
CEP41	150.6	100.0	100.0	614464
CEP55	141.6	100.0	100.0	236500
CEP83	149.0	100.0	100.0	615862
CFAP298	147.4	100.0	100.0	615500
CFAP300	146.9	100.0	100.0	618063
CFAP410	141.1	100.0	100.0	602271;617547
CFAP44	142.8	100.0	100.0	617593
CFAP45	117.2	100.0	100.0	619608
CFAP52	129.7	100.0	100.0	619607
CFAP53	138.2	100.0	100.0	614779
CFAP69	152.9	100.0	100.0	617959
CFC1	217.5	100.0	100.0	605376
CPLANE1	151.7	100.0	100.0	614615
CSPP1	142.8	100.0	100.0	615636
DCDC2	140.0	100.0	100.0	616217
DDX59	139.5	100.0	100.0	174300
DNAAF1	140.0	100.0	100.0	613193

DNAAF2	149.8	100.0	100.0	612518
DNAAF3	150.5	100.0	100.0	606763
DNAAF4	147.4	100.0	100.0	615482;127700
DNAAF5	123.0	100.0	99.9	614874
DNAH1	116.0	100.0	100.0	617577
DNAH11	139.6	100.0	100.0	611884
DNAH17	118.5	100.0	100.0	618643
DNAH5	136.2	99.9	99.7	608644
DNAH8	144.6	100.0	99.7	-
DNAH9	125.2	100.0	100.0	618300
DNAI1	123.2	100.0	100.0	244400
DNAI2	117.7	100.0	100.0	612444
DNAJB13	138.3	100.0	100.0	610263
DNAL1	145.0	100.0	100.0	614017
DRC1	124.5	100.0	100.0	615294
DYNC2H1	152.6	99.8	99.4	613091
DYNC2LI1	152.9	100.0	100.0	617088
EVC	124.3	100.0	99.9	193530;225500
EVC2	131.6	100.0	100.0	225500
EXOC8	145.1	100.0	100.0	-
EXTL3	118.0	100.0	100.0	617425
FAM149B1	134.4	100.0	100.0	618763
FOXF1	138.6	100.0	100.0	No OMIM phenotype
FOXJ1	131.5	100.0	100.0	618699
FUZ	141.9	100.0	100.0	182940
GAS8	114.8	100.0	100.0	616726
GDF1	128.7	100.0	100.0	208530
GLIS2	127.6	100.0	100.0	611498
HYDIN	134.4	100.0	100.0	608647
HYLS1	148.1	100.0	100.0	236680

IFT122	133.2	100.0	100.0	218330
IFT140	135.5	100.0	100.0	266920
IFT172	131.1	100.0	100.0	615630
IFT27	121.7	100.0	100.0	615996
IFT43	133.8	100.0	100.0	614099
IFT52	134.3	100.0	100.0	617102
IFT74	150.5	100.0	100.0	619582
IFT80	154.1	100.0	100.0	611263
IFT81	134.4	94.9	94.9	617895
INPP5E	146.5	100.0	100.0	610156;213300
INTU	144.6	100.0	100.0	617925;617926
INVS	121.7	100.0	100.0	602088
IQCB1	141.0	100.0	100.0	609254
KCTD3	149.9	100.0	100.0	-
KIAA0556	122.5	100.0	100.0	616784
KIAA0586	134.8	95.6	95.5	616490
KIAA0753	133.8	100.0	100.0	617127
KIF14	149.8	100.0	100.0	616258
KIF7	126.6	100.0	99.9	200990;614120
LBR	144.3	100.0	100.0	215140;613471;169400
LCA5	160.0	100.0	100.0	604537
LRRC56	138.2	100.0	100.0	618254
LRRC6	157.3	100.0	100.0	614935
LZTFL1	144.2	100.0	100.0	209900
MAPKBP1	128.0	100.0	100.0	617271
MCIDAS	145.5	100.0	100.0	-
MKKS	152.8	100.0	100.0	209900;236700
MKS1	148.5	100.0	100.0	209900;249000
MMP21	151.8	100.0	100.0	616749
MNS1	147.8	100.0	100.0	618948

NCAPG2	140.8	100.0	100.0	618460
NEK1	151.1	100.0	100.0	263520
NEK10	153.5	100.0	99.8	618781
NEK8	120.4	100.0	100.0	615415;613824
NME5	148.1	100.0	100.0	-
NME8	147.8	99.9	99.5	610852
NODAL	117.9	100.0	100.0	270100
NPHP1	152.1	100.0	100.0	266900;609583;256100
NPHP3	145.9	100.0	100.0	208540;604387;267010
NPHP4	120.4	100.0	100.0	606996;606966
OCRL	112.9	100.0	100.0	300555;309000
OFD1	111.2	100.0	100.0	300804;300424;311200;300209
PDE6D	136.3	100.0	100.0	615665
PIBF1	148.7	100.0	100.0	617767
PIH1D3	113.2	100.0	100.0	300991
PIK3C2A	149.1	100.0	100.0	618440
PKD1	156.6	99.9	99.7	173900
PKD1L1	133.0	100.0	100.0	617205
PKD2	139.7	100.0	100.0	613095
PKHD1	135.3	100.0	100.0	263200
PMFBP1	132.4	100.0	100.0	618112
POC1A	118.3	100.0	100.0	614813
RPGRIP1L	147.0	100.0	100.0	216360;611560;611561
RSPH1	152.8	100.0	100.0	615481
RSPH3	131.5	100.0	100.0	616481
RSPH4A	145.8	100.0	100.0	612649
RSPH9	127.1	100.0	100.0	612650
SCLT1	145.4	95.2	95.2	-
SDCCAG8	146.8	100.0	100.0	613615
SPAG1	136.1	100.0	100.0	615505

SPATA7	160.1	100.0	100.0	604232
STK36	121.7	100.0	100.0	-
TBC1D32	156.7	100.0	100.0	-
TCTEX1D2	135.1	100.0	100.0	617405
TCTN1	140.1	95.4	94.0	614173
TCTN2	135.5	100.0	100.0	613885
TCTN3	141.7	100.0	100.0	614815;258860
TMEM107	127.4	100.0	100.0	617563;617562
TMEM138	164.8	100.0	100.0	614465
TMEM216	123.1	100.0	100.0	603194;608091
TMEM218	160.2	100.0	100.0	-
TMEM231	138.5	100.0	100.0	615397;614970
TMEM237	154.8	100.0	100.0	614424
TMEM260	152.9	100.0	100.0	617478
TMEM67	147.4	99.5	97.5	216360;607361;613550;209900;610688
TOGARAM1	143.9	100.0	100.0	-
TOPORS	148.4	100.0	100.0	-
TP73	119.8	100.0	100.0	619466
TRAF3IP1	134.9	100.0	100.0	616629
TRIM32	121.3	100.0	100.0	254110;209900
TTBK2	140.9	100.0	100.0	604432
TTC12	138.2	100.0	100.0	618801
TTC21B	151.6	100.0	99.8	613819;613820
TTC25	127.3	100.0	100.0	617092
TTC26	146.5	100.0	100.0	-
TTC8	148.4	100.0	99.9	613464;209900
TULP1	125.3	100.0	100.0	600132;613843
TXNDC15	128.6	100.0	100.0	619879
VHL	147.2	100.0	100.0	263400;144700;171300;193300
WDPCP	140.7	97.5	97.3	209900

WDR19	140.1	100.0	100.0	614378;614376;614377
WDR34	133.7	100.0	100.0	615633
WDR35	142.1	100.0	100.0	614091;613610
WDR60	142.0	100.0	100.0	615503
WDR66	125.0	100.0	100.0	618152
XPNPEP3	131.8	100.0	100.0	613159
ZIC3	118.4	100.0	100.0	306955
ZMYND10	137.1	100.0	100.0	615444
ZNF423	119.7	100.0	100.0	614844

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