

WES CILIOPATHIES DG 3.3

<i>Gene</i>	<i>Median coverage</i>	<i>% covered >10x</i>	<i>% covered >20x</i>	<i>OMIM disease ID</i>
ACVR2B	173.3	100.0	100.0	613751
ADAMTS9	168.5	100.0	100.0	-
AHI1	140.8	100.0	100.0	608629
ALMS1	189.3	100.0	100.0	203800
ANKS6	172.9	99.9	99.1	615382
ARL13B	149.9	100.0	100.0	612291
ARL3	138.9	100.0	100.0	-
ARL6	137.9	100.0	100.0	613575;209900
ARMC4	148.3	96.3	96.3	615451
ARMC9	161.0	100.0	100.0	617622
B9D1	181.4	97.6	94.4	614209
B9D2	182.8	100.0	100.0	614175
BBIP1	139.3	100.0	100.0	615995
BBS1	172.9	100.0	100.0	209900
BBS10	174.8	100.0	100.0	209900
BBS12	197.0	100.0	100.0	209900
BBS2	143.9	100.0	100.0	209900
BBS4	140.7	100.0	100.0	209900
BBS5	132.4	100.0	100.0	209900
BBS7	145.6	100.0	100.0	209900
BBS9	142.6	95.8	95.8	209900
C2CD3	160.9	95.9	95.9	615948
C8orf37	146.7	100.0	100.0	617406;614500
CBY1	144.0	100.0	100.0	-
CC2D2A	149.2	97.1	97.1	612284;216360;612285

CCDC103	186.9	100.0	100.0	614679
CCDC114	172.5	100.0	100.0	615067
CCDC151	169.5	100.0	100.0	616037
CCDC28B	178.5	100.0	100.0	209900
CCDC39	129.3	100.0	100.0	613807
CCDC40	178.1	100.0	100.0	613808
CCDC65	162.1	100.0	100.0	615504
CCNO	234.0	100.0	100.0	615872
CENPF	150.9	100.0	100.0	616369
CEP104	148.5	100.0	100.0	616781
CEP120	150.2	100.0	100.0	616300
CEP164	160.4	100.0	100.0	614845
CEP290	135.1	100.0	100.0	611134;209900;611755;610189;610188
CEP41	142.5	100.0	100.0	614464
CEP55	160.2	100.0	100.0	236500
CEP83	133.8	100.0	100.0	615862
CFAP298	172.2	100.0	100.0	615500
CFAP300	140.8	100.0	100.0	618063
CFAP410	252.0	100.0	100.0	602271;617547
CFAP44	156.8	100.0	100.0	617593
CFAP53	150.0	100.0	100.0	614779
CFAP69	137.9	100.0	100.0	617959
CFC1	274.6	100.0	100.0	605376
CPLANE1	148.1	100.0	100.0	614615
CSPP1	152.9	100.0	100.0	615636
DCDC2	165.1	100.0	100.0	616217
DDX59	162.8	100.0	100.0	174300
DNAAF1	195.5	100.0	100.0	613193
DNAAF2	198.3	100.0	100.0	612518
DNAAF3	192.2	100.0	100.0	606763

DNAAF4	140.1	100.0	100.0	615482;127700
DNAAF5	165.3	100.0	99.8	614874
DNAH1	164.2	100.0	100.0	617577
DNAH11	159.3	100.0	100.0	611884
DNAH17	133.7	100.0	100.0	618643
DNAH5	157.7	100.0	100.0	608644
DNAH8	145.4	100.0	100.0	-
DNAI1	153.9	100.0	100.0	244400
DNAI2	166.2	100.0	100.0	612444
DNAJB13	167.7	100.0	100.0	610263
DNAL1	125.5	100.0	100.0	614017
DRC1	159.5	100.0	100.0	615294
DYNC2H1	139.5	100.0	100.0	613091
DYNC2LI1	132.4	100.0	100.0	617088
EVC	161.5	99.9	99.4	193530;225500
EVC2	164.5	100.0	100.0	225500
EXOC8	209.4	100.0	100.0	-
EXTL3	201.5	100.0	100.0	617425
FAM149B1	146.5	100.0	100.0	618763
FOXF1	233.0	100.0	100.0	No OMIM phenotype
FUZ	184.4	100.0	100.0	182940
GAS8	171.2	100.0	100.0	616726
GDF1	156.1	100.0	99.8	208530
GLIS2	273.0	100.0	100.0	611498
HYDIN	166.4	100.0	100.0	608647
HYLS1	180.2	100.0	100.0	236680
IFT122	157.2	100.0	100.0	218330
IFT140	186.7	100.0	100.0	266920
IFT172	154.8	100.0	100.0	615630
IFT27	146.0	100.0	100.0	615996

IFT43	145.7	100.0	100.0	614099
IFT52	143.2	100.0	100.0	617102
IFT74	131.3	100.0	100.0	619582
IFT80	147.5	100.0	100.0	611263
IFT81	117.6	95.0	95.0	617895
INPP5E	199.4	100.0	100.0	610156;213300
INTU	145.8	100.0	100.0	617925;617926
INVS	168.3	100.0	100.0	602088
IQCB1	130.9	100.0	100.0	609254
KCTD3	156.9	100.0	100.0	-
KIAA0556	180.1	100.0	100.0	616784
KIAA0586	139.2	95.8	95.8	616490
KIAA0753	146.9	100.0	100.0	617127
KIF14	144.1	100.0	100.0	616258
KIF7	178.3	100.0	99.8	200990;614120
LBR	154.0	100.0	100.0	215140;613471;169400
LCA5	156.6	100.0	100.0	604537
LRRC56	270.3	100.0	100.0	618254
LRRC6	165.1	100.0	100.0	614935
LZTFL1	128.1	100.0	100.0	209900
MAPKBP1	175.4	100.0	100.0	617271
MCIDAS	177.7	100.0	100.0	-
MKKS	182.3	100.0	100.0	209900;236700
MKS1	146.8	100.0	100.0	209900;249000
MMP21	182.5	100.0	100.0	616749
NCAPG2	150.4	100.0	100.0	618460
NEK1	137.7	100.0	100.0	263520
NEK8	178.5	100.0	100.0	615415;613824
NME5	139.4	100.0	100.0	-
NME8	141.6	100.0	100.0	610852

NODAL	192.5	100.0	100.0	270100
NPHP1	160.5	100.0	100.0	266900;609583;256100
NPHP3	147.4	100.0	100.0	208540;604387;267010
NPHP4	174.2	100.0	100.0	606996;606966
OCRL	146.4	100.0	100.0	300555;309000
OFD1	128.6	100.0	100.0	300804;300424;311200;300209
PDE6D	135.5	100.0	100.0	615665
PIBF1	126.5	100.0	100.0	617767
PIH1D3	119.9	100.0	100.0	300991
PIK3C2A	153.7	100.0	100.0	618440
PKD1	228.8	99.8	99.6	173900
PKD2	158.5	100.0	100.0	613095
PKHD1	170.4	100.0	100.0	263200
PMFBP1	162.1	100.0	100.0	618112
POC1A	150.0	100.0	100.0	614813
RPGRIP1L	146.2	99.9	99.4	216360;611560;611561
RSPH1	147.1	100.0	100.0	615481
RSPH3	179.1	100.0	100.0	616481
RSPH4A	174.7	100.0	100.0	612649
RSPH9	179.7	100.0	100.0	612650
SCLT1	126.4	95.1	95.1	-
SDCCAG8	180.1	100.0	100.0	613615
SPAG1	135.8	100.0	100.0	615505
SPATA7	157.1	100.0	100.0	604232
STK36	158.3	100.0	100.0	-
TBC1D32	138.8	100.0	100.0	-
TCTEX1D2	146.6	100.0	100.0	617405
TCTN1	159.3	95.8	94.7	614173
TCTN2	142.9	100.0	100.0	613885
TCTN3	161.0	100.0	100.0	614815;258860

TMEM107	160.3	100.0	100.0	617563;617562
TMEM138	174.2	100.0	100.0	614465
TMEM216	165.3	100.0	100.0	603194;608091
TMEM218	168.2	100.0	100.0	-
TMEM231	194.9	100.0	100.0	615397;614970
TMEM237	149.6	100.0	100.0	614424
TMEM260	164.1	100.0	100.0	617478
TMEM67	127.3	100.0	99.9	216360;607361;613550;209900;610688
TOGARAM1	168.3	100.0	100.0	-
TOPORS	177.7	100.0	100.0	-
TRAF3IP1	161.1	100.0	100.0	616629
TRIM32	206.5	100.0	100.0	254110;209900
TTBK2	160.8	100.0	100.0	604432
TTC21B	147.3	100.0	100.0	613819;613820
TTC25	148.6	100.0	100.0	617092
TTC26	138.2	100.0	100.0	-
TTC8	142.6	100.0	100.0	613464;209900
TULP1	175.2	100.0	100.0	600132;613843
VHL	246.3	100.0	100.0	263400;144700;171300;193300
WDPCP	151.3	98.1	98.1	209900
WDR19	143.8	100.0	100.0	614378;614376;614377
WDR34	202.2	100.0	100.0	615633
WDR35	146.2	100.0	100.0	614091;613610
WDR60	157.2	100.0	100.0	615503
WDR66	155.2	100.0	100.0	618152
XPNPEP3	165.2	100.0	100.0	613159
ZIC3	212.2	100.0	100.0	306955
ZMYND10	171.0	100.0	100.0	615444
ZNF423	201.2	100.0	100.0	614844

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