

WES HEART DISORDERS¹ DG 3.5

<i>Gene</i>	<i>Median coverage</i>	<i>% covered >10x</i>	<i>% covered >20x</i>	<i>OMIM disease ID</i>
AARS2	124.6	100.0	100.0	614096
ABCC6	122.3	100.0	100.0	614473
ABCC9	149.5	100.0	100.0	614050
ABL1	113.0	100.0	100.0	617602
ACAD8	137.9	100.0	100.0	611283
ACAD9	135.2	100.0	100.0	611126
ACADVL	143.7	100.0	100.0	201475
ACSF3	110.2	100.0	100.0	614265
ACTC1	185.7	100.0	100.0	612794;613424;612098;613424
ACTN2	128.3	100.0	100.0	102573
ACVR2B	130.1	100.0	100.0	613751
ADAMTS19	153.8	100.0	100.0	-
ADCY5	125.0	100.0	99.9	606703
ADNP	141.3	100.0	100.0	No OMIM phenotype
AGK	127.8	91.7	91.7	212350;614691
AGL	158.2	100.0	100.0	232400
AGPAT2	121.5	100.0	100.0	608594
AKAP9	149.3	100.0	100.0	611820
ALDH1A2	135.4	100.0	99.9	603687
ALMS1	146.3	100.0	100.0	203800
ALPK3	131.1	100.0	100.0	618052
ANK2	139.0	100.0	100.0	600919
ANKRD1	134.7	100.0	99.9	609599
ANKRD11	122.6	100.0	100.0	No OMIM phenotype
ATPAF2	142.8	100.0	100.0	604273

BAG3	113.6	100.0	100.0	613881
BANF1	98.8	100.0	100.0	614008
BICD2	119.7	100.0	100.0	No OMIM phenotype
BMPR2	141.1	100.0	99.8	178600
BRAF	139.7	100.0	100.0	211980
BSCL2	125.5	100.0	100.0	269700
BVES	142.2	100.0	100.0	616812
CACNA1C	132.6	100.0	100.0	611875
CACNA1D	135.2	100.0	100.0	614896
CACNA2D1	154.3	100.0	100.0	114204
CACNB2	131.8	100.0	100.0	611876
CALM1	143.5	100.0	100.0	614916
CALM2	108.0	73.5	73.5	114182
CALM3	129.1	100.0	100.0	114183
CASQ2	141.9	100.0	100.0	611938
CASZ1	127.8	99.7	98.9	No OMIM phenotype
CAV1	139.1	100.0	100.0	606721;612526;615343
CAV3	137.2	100.0	100.0	607801;192600
CCDC114	136.4	100.0	100.0	615067
CDH2	139.6	100.0	100.0	-
CFAP53	138.2	100.0	100.0	614779
CFC1	217.5	100.0	100.0	613853;217095;605376
CHD4	133.0	100.0	100.0	617159
CHD7	133.9	100.0	100.0	214800
CHKB	137.9	100.0	100.0	602541
CHRM2	143.3	99.1	98.1	-
CITED2	132.7	100.0	100.0	614433
COL3A1	146.7	100.0	100.0	130020
COQ2	141.3	96.3	96.3	607426;146500
COX15	126.4	100.0	100.0	256000;615119

CPT1A	126.4	100.0	100.0	255120
CPT2	139.5	100.0	100.0	255110;608836;614212;600649
CRELD1	133.4	100.0	100.0	606217
CRYAB	133.2	100.0	100.0	615184
CSRP3	149.9	100.0	100.0	607482
CTNNA3	141.0	99.9	99.8	615616
DCHS1	126.3	100.0	100.0	607829
DES	135.4	100.0	100.0	604765;615325
DMD	109.2	99.5	99.1	300376
DNAJC19	161.8	100.0	100.0	610198
DOLK	113.9	100.0	100.0	610768
DPM3	119.4	100.0	100.0	612937
DPP6	128.4	100.0	99.9	612956
DSC2	147.4	100.0	100.0	610476
DSG2	148.1	100.0	100.0	610193
DSP	135.3	100.0	100.0	607450
DTNA	141.3	100.0	100.0	604169
DYRK1A	147.1	100.0	100.0	No OMIM phenotype
DZIP1	140.9	100.0	100.0	-
EEF1A2	135.0	100.0	100.0	616409;616393
EHMT1	130.8	100.0	99.9	610253
ELN	132.1	100.0	100.0	123700
EMD	88.6	100.0	99.5	310300
ENPP1	141.1	100.0	99.7	125853;601665;208000;613312;615522
FAH	128.4	100.0	100.0	276700
FBN1	149.7	100.0	100.0	102370
FBN2	141.3	100.0	100.0	121050
FBXO32	124.0	100.0	100.0	-
FGF12	138.2	100.0	100.0	617166
FHL1	97.9	100.0	99.9	300696

FHL2	131.6	100.0	100.0	-
FHOD3	126.2	100.0	100.0	-
FKRP	135.4	100.0	100.0	607155
FKTN	163.6	100.0	100.0	611615
FLNA	105.8	100.0	99.9	314400
FLNC	132.3	100.0	100.0	614065
FLT4	125.0	100.0	100.0	602089;153100
FNIP1	145.8	100.0	100.0	-
FOXC2	160.7	100.0	100.0	153400
FOXD4	333.7	100.0	100.0	-
FOXH1	124.0	100.0	100.0	603621
FOXL1	150.6	100.0	100.0	-
GAA	128.9	100.0	100.0	232300
GATA4	164.3	100.0	100.0	607941
GATA5	147.5	100.0	100.0	611496
GATA6	147.3	100.0	100.0	614475
GATAD1	132.3	100.0	100.0	614672
GATB	130.5	100.0	100.0	-
GATC	137.9	100.0	100.0	-
GBE1	156.7	100.0	99.9	263570;232500
GDF1	128.7	100.0	100.0	217095
GDF2	120.2	100.0	100.0	615506
GJA5	125.2	100.0	100.0	614049
GLA	95.1	90.9	90.9	301500
GLB1	132.0	100.0	100.0	230650;253010;230600;230500
GLIS1	128.5	100.0	100.0	No OMIM phenotype
GLYR1	124.5	100.0	100.0	No OMIM phenotype
GMPPB	122.5	100.0	100.0	615352
GNB2	131.9	100.0	100.0	-
GNPTAB	150.9	100.0	100.0	252500;252600

GPD1L	135.9	100.0	100.0	611777
HADHA	128.3	100.0	100.0	609015;609016
HADHB	137.1	100.0	100.0	609015
HAND1	120.5	100.0	100.0	602406
HAND2	136.0	100.0	100.0	-
HCN2	112.7	94.4	92.1	-
HCN3	126.1	100.0	100.0	-
HCN4	132.7	100.0	100.0	613123
HEY2	136.1	100.0	100.0	604674
HFE	152.9	100.0	100.0	235200
HJV	126.9	100.0	100.0	602390
HSPB6	155.8	100.0	100.0	-
HSPD1	152.4	100.0	100.0	No OMIM phenotype
IDUA	149.2	100.0	100.0	607014
ILK	139.1	100.0	100.0	-
ITPA	123.6	100.0	100.0	613850;616647
JAG1	137.5	100.0	100.0	118450
JPH2	155.5	100.0	99.9	613873
JUP	117.6	100.0	100.0	611528
KCNA5	172.2	100.0	100.0	612240
KCND2	126.1	99.9	99.3	-
KCND3	122.7	100.0	100.0	607346
KCNE1	237.9	100.0	100.0	612347
KCNE2	141.8	100.0	100.0	611493
KCNE3	134.9	100.0	100.0	613119
KCNE4	120.0	100.0	100.0	-
KCNE5	105.1	100.0	99.9	300328
KCNH2	137.1	100.0	100.0	613688
KCNJ11	127.0	100.0	100.0	606176
KCNJ2	153.4	100.0	100.0	170390

KCNJ5	120.8	100.0	100.0	613677
KCNJ8	146.8	100.0	100.0	600935
KCNK3	136.9	100.0	100.0	615344
KCNN3	132.2	100.0	100.0	-
KCNQ1	123.7	100.0	100.0	607554
KDR	138.5	100.0	100.0	No OMIM phenotype
KLHL24	142.4	100.0	100.0	617294
KMT2A	136.1	100.0	100.0	No OMIM phenotype
KMT2D	124.8	100.0	100.0	147920
KRAS	161.6	100.0	100.0	109800
LAMA2	144.0	99.8	99.5	607855
LAMA4	135.6	100.0	100.0	615235
LAMP2	116.5	100.0	100.0	300257
LDB3	128.3	100.0	100.0	601493
LEFTY2	200.9	100.0	100.0	601877
LIMS2	140.3	100.0	100.0	616827
LMCD1	125.2	100.0	100.0	No OMIM phenotype
LMNA	136.0	100.0	100.0	159001;115200
LMOD2	135.4	100.0	100.0	619897
LRRC10	112.2	100.0	100.0	610846
LZTR1	134.2	100.0	100.0	616564;615670
MED13L	131.8	100.0	99.6	608808
MIB1	143.1	100.0	100.0	615092
MIPEP	142.5	100.0	100.0	617228
MLYCD	134.4	100.0	100.0	248360
MMP21	151.8	100.0	100.0	616749
MTO1	119.7	93.7	91.1	614702
MUC16	150.6	100.0	100.0	No OMIM phenotype
MYBPC3	115.1	100.0	100.0	115197
MYBPHL	111.9	100.0	100.0	-

MYH11	129.0	100.0	100.0	132900
MYH6	149.9	100.0	100.0	614089
MYH7	152.3	100.0	100.0	613426
MYH7B	144.9	100.0	100.0	-
MYL2	124.0	100.0	100.0	608758
MYL3	130.7	100.0	100.0	608751
MYL4	152.8	100.0	100.0	617280
MYL7	140.4	100.0	100.0	-
MYLK3	126.0	100.0	100.0	-
MYO6	154.1	100.0	100.0	606346;607821
MYOM1	129.3	100.0	100.0	-
MYOT	147.5	100.0	100.0	159000
MYOZ2	145.6	100.0	100.0	613838
MYPN	132.1	100.0	100.0	615248
MYRF	114.4	100.0	100.0	618280
NAA15	142.5	96.6	96.6	No OMIM phenotype
NDUFB11	78.7	99.7	97.9	25921236
NEBL	147.6	99.8	99.2	605491
NEXN	148.4	100.0	100.0	613122
NF1	147.4	100.0	100.0	162210;162200;601321;193520
NKX2-5	144.1	100.0	100.0	271400
NKX2-6	166.2	100.0	100.0	217095
NODAL	117.9	100.0	100.0	270100
NOS1AP	124.3	100.0	100.0	-
NOTCH1	130.3	100.0	100.0	109730
NOTCH2	149.2	100.0	100.0	610205
NPPA	115.5	100.0	100.0	612201
NPPB	129.2	100.0	100.0	-
NR2F2	164.1	100.0	100.0	615779
NRAP	133.8	100.0	100.0	No OMIM phenotype

NRAS	139.4	100.0	100.0	614470
NSD1	126.6	100.0	100.0	No OMIM phenotype
NUP155	144.2	100.0	100.0	615770
OBSCN	155.8	100.0	100.0	608616
PCCA	147.7	100.0	100.0	606054
PCCB	133.9	99.9	98.0	606054
PDLIM3	131.0	100.0	100.0	605889
PDLIM5	125.6	99.7	97.8	-
PEX5	132.0	100.0	100.0	616716;202370;214110
PEX7	139.0	91.2	91.2	215100;614879
PGM1	127.5	94.0	94.0	614921
PHKA1	107.6	100.0	100.0	300559
PHYH	144.6	100.0	100.0	266500
PITX2	113.7	100.0	100.0	601542
PKD1L1	133.0	100.0	100.0	617205
PKP2	127.9	99.9	99.3	609040
PLD1	135.3	100.0	100.0	212093
PLEKHM2	112.4	100.0	100.0	-
PLN	193.1	100.0	100.0	609909
PMM2	145.7	100.0	100.0	212065
PNPLA2	162.3	100.0	100.0	610717
POMT1	132.0	100.0	100.0	609308
POMT2	137.7	100.0	100.0	613158
PPA2	157.4	100.0	99.9	617223;617222
PPCS	146.4	100.0	100.0	618189
PRDM16	129.4	100.0	100.0	615373
PRDM6	134.9	100.0	100.0	No OMIM phenotype
PRKAG2	133.6	100.0	100.0	600858
PRKD1	140.1	100.0	100.0	617364
PTPN11	144.8	100.0	100.0	151100

QRSL1	140.4	100.0	100.0	-
RAF1	133.3	100.0	100.0	611554
RANGRF	143.9	100.0	100.0	607954
RBFOX2	140.4	100.0	100.0	No OMIM phenotype
RBM20	132.6	100.0	100.0	613172
RIT1	136.9	100.0	100.0	615355
RPL3L	127.5	100.0	100.0	No OMIM phenotype
RPS6KB1	143.1	100.0	100.0	No OMIM phenotype
RRAD	112.7	100.0	100.0	179503
RRAGC	139.2	100.0	100.0	608267
RYR2	136.9	100.0	100.0	600996
SCN10A	127.9	100.0	100.0	615551
SCN1B	110.6	100.0	100.0	612838
SCN2B	105.9	100.0	100.0	615378
SCN3B	113.4	100.0	100.0	613120
SCN4B	118.2	100.0	100.0	611819
SCN5A	135.9	100.0	100.0	614022
SCO2	125.5	100.0	100.0	604377
SDHA	125.1	100.0	100.0	613642
SGCA	134.4	100.0	100.0	608099
SGCB	149.2	100.0	100.0	604286
SGCD	142.1	100.0	99.8	606685
SGCG	151.0	100.0	100.0	253700
SHMT2	140.2	100.0	100.0	619121
SHOC2	151.1	100.0	100.0	607721
SHROOM3	121.0	100.0	100.0	604570
SLC22A5	147.0	100.0	100.0	212140
SLC25A20	127.0	100.0	100.0	212138
SLC25A4	134.0	100.0	100.0	609283;615418;617184
SLC30A5	138.2	100.0	100.0	No OMIM phenotype

SLC4A3	115.8	100.0	100.0	No OMIM phenotype
SLC6A6	125.5	100.0	100.0	145350
SLMAP	147.4	100.0	100.0	-
SMAD1	129.9	100.0	100.0	-
SMAD6	139.0	100.0	100.0	614823
SMAD9	128.9	100.0	100.0	615342
SMARCA4	125.2	100.0	100.0	614609
SNTA1	127.1	100.0	100.0	612955
SOD2	126.7	100.0	100.0	No OMIM phenotype
SOS1	145.6	100.0	100.0	135300
SRF	136.6	100.0	100.0	No OMIM phenotype
SRI	153.2	100.0	100.0	-
SURF1	138.3	100.0	100.0	220110
TAB2	154.3	100.0	100.0	614980
TAF1	100.3	100.0	99.9	No OMIM phenotype
TAF1A	144.6	100.0	100.0	No OMIM phenotype
TAZ	113.5	100.0	100.0	302060
TBX1	117.8	97.7	95.5	217095
TBX20	136.1	100.0	100.0	611363
TBX5	141.1	100.0	100.0	142900
TCAP	151.1	100.0	100.0	607487;601954
TDGF1	142.1	100.0	100.0	187395
TECRL	154.0	100.0	100.0	614021
TFAP2B	133.6	100.0	100.0	169100
TGFB3	136.1	100.0	100.0	107970
THBS4	126.0	100.0	100.0	-
TJP1	138.2	100.0	100.0	601009
TLL1	142.4	99.4	98.9	613087
TMEM260	152.9	100.0	100.0	617478
TMEM43	123.8	100.0	100.0	604400

TMPO	143.9	100.0	100.0	188380
TNNC1	129.4	100.0	100.0	611879
TNNI3	140.5	100.0	100.0	613286
TNNI3K	153.6	100.0	100.0	616117
TNNT2	126.3	100.0	100.0	601494
TNS1	130.2	100.0	100.0	No OMIM phenotype
TOR1AIP1	139.2	100.0	100.0	617072
TPM1	144.0	100.0	100.0	611878
TRDN	152.6	99.9	99.6	615441
TRIM63	124.6	100.0	100.0	606131
TRPM4	136.4	100.0	100.0	604559
TSC1	125.8	100.0	100.0	191100
TSFM	122.1	94.3	94.3	610505
TTN	144.9	99.6	99.1	604145;608807
TTR	142.6	90.7	90.7	105210
TXNRD2	138.5	100.0	100.0	-
VCL	125.5	100.0	100.0	611407
XIRP2	156.3	100.0	100.0	-
XK	96.8	100.0	99.9	300842
ZBTB17	126.8	100.0	100.0	-
ZFPM2	135.6	100.0	100.0	610187
ZIC3	118.4	100.0	100.0	306955

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