

WES MITOCHONDRIAL DISORDERS 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	612035
ABAT	131.7	100.0	100.0	613163
ACAD9	135.2	100.0	100.0	611103
ACO2	124.7	100.0	100.0	100850
ACTA1	190.5	100.0	100.0	102610
ADAMTS10	139.7	100.0	100.0	608990
ADCK2	114.3	100.0	100.0	-
ADPRS	126.6	100.0	100.0	610624
AFG3L2	134.1	100.0	100.0	604581
AGK	127.8	91.7	91.7	610345
AIFM1	101.3	100.0	99.9	300169
ALDH1B1	130.8	100.0	100.0	100670
ALKBH1	132.0	100.0	100.0	605345
ANO10	135.8	100.0	100.0	613726
APOO	104.4	100.0	100.0	No OMIM phenotype
APTX	131.6	100.0	100.0	606350
ARL2	123.7	100.0	100.0	601175
ARNT2	125.5	100.0	100.0	606036
ATAD1	137.3	100.0	99.7	614452
ATAD3A	140.0	100.0	100.0	612316
ATAD3B	138.5	100.0	100.0	612317
ATP13A2	129.6	100.0	100.0	610513
ATP5F1A	165.5	100.0	100.0	164360
ATP5F1B	120.8	100.0	100.0	102910
ATP5F1C	150.1	100.0	100.0	108729

ATP5F1D	133.1	100.0	100.0	603150
ATP5F1E	155.8	100.0	100.0	606153
ATP5IF1	169.1	100.0	100.0	614981
ATP5MC1	150.0	100.0	100.0	603192
ATP5MC2	163.5	100.0	100.0	603193
ATP5MC3	153.3	100.0	100.0	602736
ATP5MD	139.0	100.0	100.0	615204
ATP5ME	132.7	100.0	100.0	601519
ATP5MF	126.9	100.0	100.0	-
ATP5MG	127.7	100.0	100.0	617473
ATP5MGL	179.5	100.0	100.0	613213
ATP5PB	130.9	100.0	100.0	603270
ATP5PD	136.8	100.0	100.0	618121
ATP5PF	133.1	100.0	100.0	603152
ATP5PO	142.8	100.0	100.0	600828
ATPAF1	146.8	100.0	100.0	608917
ATPAF2	142.8	100.0	100.0	608918
BCAP31	73.7	99.1	92.8	300475
BCS1L	133.1	100.0	100.0	603647
BOLA1	124.2	100.0	100.0	613181
BOLA2	164.0	100.0	100.0	613182
BOLA3	147.3	100.0	100.0	613183
C12orf65	113.7	100.0	100.0	613541
C19orf12	104.9	100.0	99.9	614297
C1QBP	139.0	100.0	100.0	601269
C2orf69	139.4	100.0	100.0	619423
CA5A	129.7	100.0	100.0	114761
CARS2	140.3	100.0	100.0	612800
CDKL5	97.2	95.7	95.3	PMID: 33905871
CEP89	139.0	100.0	100.0	615470

CFAP58	128.2	100.0	100.0	No OMIM phenotype
CHCHD10	134.4	100.0	100.0	615903
CHCHD2	206.6	100.0	100.0	616710
CHKB	137.9	100.0	100.0	612395
CISD2	162.2	100.0	100.0	611507
CLPB	120.8	100.0	100.0	616271
CLPP	112.2	100.0	100.0	601119
COA1	139.2	100.0	100.0	614769
COA3	122.1	100.0	100.0	614775
COA5	116.0	82.4	82.4	613920
COA6	170.7	100.0	100.0	614772
COA7	120.4	100.0	100.0	615623
COA8	146.3	100.0	99.9	616003
COASY	121.3	100.0	100.0	609855
COQ2	141.3	96.3	96.3	609825
COQ4	143.7	100.0	100.0	612898
COQ5	121.2	100.0	100.0	616359
COQ6	146.6	100.0	100.0	614647
COQ7	149.2	100.0	100.0	601683
COQ8A	127.3	100.0	100.0	606980
COQ8B	117.1	100.0	100.0	615567
COQ9	129.3	100.0	100.0	612837
COX10	153.6	100.0	100.0	602125
COX11	133.3	100.0	100.0	603648
COX14	101.8	100.0	100.0	614478
COX15	126.4	100.0	100.0	603646
COX16	136.6	100.0	100.0	618064
COX20	151.6	100.0	100.0	614698
COX411	147.0	100.0	100.0	123864
COX412	121.0	100.0	100.0	607976

COX5A	152.1	100.0	100.0	603773
COX5B	132.7	100.0	100.0	123866
COX6A1	100.2	100.0	100.0	602072
COX6A2	118.5	100.0	99.6	602009
COX6B1	118.9	100.0	100.0	124089
COX6B2	122.0	100.0	100.0	220110
COX6C	128.5	100.0	100.0	124090
COX7A1	118.8	100.0	100.0	123995
COX7A2	158.5	100.0	100.0	123996
COX7B	111.1	100.0	99.9	603792
COX7B2	147.7	100.0	100.0	609811
COX7C	133.3	100.0	100.0	603774
COX8A	126.4	100.0	100.0	123870
COX8C	215.1	100.0	100.0	220110
CP	143.5	100.0	100.0	117700
CRAT	117.5	100.0	100.0	600184
CRLS1	155.3	100.0	100.0	608188
CTBP1	185.9	100.0	99.5	602618
CYC1	115.0	100.0	100.0	123980
CYCS	184.4	100.0	100.0	123970
DARS2	133.3	100.0	100.0	610956
DCAF17	152.7	100.0	100.0	612515
DDHD1	143.6	100.0	100.0	614603
DES	135.4	100.0	100.0	125660
DGUOK	135.8	100.0	100.0	601465
DHTKD1	113.4	100.0	100.0	614984
DLAT	134.4	100.0	100.0	608770
DLD	155.9	100.0	100.0	238331
DLST	132.1	100.0	100.0	126063
DMAC1	144.4	100.0	100.0	617261

DMAC2	130.9	100.0	100.0	617262
DMAC2L	132.9	100.0	100.0	603152
DNA2	147.9	100.0	100.0	601810
DNAJA3	129.5	100.0	100.0	608382
DNAJC19	161.8	100.0	100.0	608977
DNAJC3	144.9	100.0	100.0	601184
DNAJC30	142.0	100.0	100.0	618202
DNM1L	142.0	100.0	100.0	603850
EARS2	130.5	100.0	100.0	612799
ECHS1	133.3	100.0	100.0	602292
ECSIT	136.1	100.0	100.0	608388
EHHADH	143.3	100.0	100.0	607037
ELAC2	139.4	100.0	100.0	605367
EMD	88.6	100.0	99.5	310300
EPG5	129.6	100.0	100.0	242840
ERAL1	120.6	100.0	100.0	607435
ETFDH	140.8	100.0	100.0	231675
ETHE1	149.0	100.0	100.0	608451
EXOSC8	147.9	100.0	100.0	616081
FA2H	135.3	100.0	100.0	611026
FARS2	134.7	100.0	100.0	614946
FARSB	148.7	100.0	100.0	609690
FASTKD2	159.1	100.0	100.0	612322
FBXL4	146.1	100.0	100.0	605654
FDX2	116.0	100.0	100.0	614585
FDXR	130.0	100.0	100.0	103270
FH	143.5	100.0	100.0	606945
FOXRED1	129.6	100.0	100.0	613622
FTL	86.4	100.0	100.0	134790
FXN	140.2	100.0	100.0	606829

GARS1	143.9	100.0	100.0	600287
GATB	130.5	100.0	100.0	603645
GATC	137.9	100.0	100.0	617210
GATM	140.0	100.0	100.0	602360
GBF1	124.6	100.0	100.0	No OMIM phenotype
GDAP1	140.1	100.0	100.0	606598
GFER	138.3	100.0	100.0	600924
GFM1	151.0	100.0	100.0	606639
GFM2	153.8	100.0	100.0	606544
GLRX5	129.5	100.0	100.0	609588
GLUD1	149.7	100.0	100.0	138130
GMPR	120.2	100.0	100.0	139265
GOT2	123.7	100.0	100.0	138150
GPT2	127.1	100.0	100.0	138210
GTPBP2	128.8	100.0	100.0	607434
GTPBP3	123.8	100.0	100.0	608536
GUF1	165.8	100.0	100.0	617065
HACE1	153.1	100.0	100.0	610876
HADHA	128.3	100.0	100.0	600890
HADHB	137.1	100.0	100.0	143450
HARS2	140.0	100.0	100.0	600783
HCCS	109.1	100.0	100.0	300056
HIBCH	146.2	100.0	100.0	610690
HLCS	126.9	100.0	100.0	609018
HPDL	113.0	100.0	100.0	619026;619027
HSD17B10	97.6	100.0	99.8	300256
HSPA9	134.5	100.0	100.0	600548
HSPD1	152.4	100.0	100.0	118190
HTRA2	139.5	100.0	100.0	606441
IARS2	146.2	100.0	100.0	612801

IBA57	149.2	100.0	100.0	616451;615330
IDH2	129.7	100.0	100.0	147650
ISCA1	132.0	92.4	92.4	611006
ISCA2	161.7	100.0	100.0	615317
ISCU	142.2	100.0	100.0	611911
KARS1	127.9	100.0	100.0	601421
KIF1A	122.6	100.0	100.0	601255
LACTB	142.4	100.0	100.0	608440
LARS2	127.2	100.0	100.0	604544
LDHD	142.9	100.0	100.0	34258137
LETM1	113.9	100.0	100.0	604407
LIAS	149.0	100.0	100.0	607031
LIG3	134.7	100.0	100.0	No OMIM phenotype
LIPT1	159.6	100.0	100.0	610284
LIPT2	172.0	100.0	100.0	617659
LONP1	127.2	100.0	100.0	600373
LRPPRC	157.2	100.0	100.0	607544
LYRM4	80.3	68.0	68.0	613311
LYRM7	150.3	100.0	100.0	615831
MAPT	115.2	100.0	100.0	601104;260540
MARS2	121.8	100.0	100.0	609728
MCUR1	149.9	100.0	100.0	616952
MDH1	147.3	100.0	100.0	154200
MDH2	125.2	100.0	100.0	154100
MECR	137.3	100.0	100.0	608205
MFF	138.1	100.0	100.0	614785
MFN2	121.5	100.0	100.0	608507
MGME1	138.0	100.0	100.0	615084
MICOS13	106.0	100.0	100.0	616658
MICU1	141.3	100.0	99.9	605084

MICU2	150.2	100.0	100.0	610632
MIEF2	133.1	100.0	100.0	615498
MIPEP	142.5	100.0	100.0	602241
MPC1	136.8	100.0	100.0	614741
MPV17	140.8	100.0	100.0	137960
MRM2	100.7	97.0	97.0	606906
MRPL12	125.7	100.0	100.0	602375
MRPL24	122.7	100.0	100.0	No OMIM phenotype
MRPL3	154.9	100.0	100.0	607118
MRPL40	126.1	100.0	100.0	605089
MRPL44	141.2	100.0	100.0	611849
MRPL57	114.4	100.0	100.0	611997
MRPS14	138.0	100.0	100.0	611978
MRPS16	116.2	100.0	100.0	609204
MRPS2	141.8	100.0	100.0	611971
MRPS22	146.4	100.0	100.0	605810
MRPS23	145.1	100.0	100.0	611985
MRPS25	114.3	83.2	83.2	611987
MRPS28	113.8	85.4	85.3	611990
MRPS34	145.2	100.0	100.0	611994
MRPS36	147.5	100.0	100.0	611996
MRPS7	133.6	100.0	100.0	611974
MRRF	148.2	100.0	100.0	604602
MSTO1	131.5	100.0	100.0	617619
MTFMT	137.1	100.0	100.0	611766
MTO1	119.7	93.7	91.1	614702
MTPAP	134.7	100.0	100.0	613669
MTX2	157.2	100.0	99.9	No OMIM phenotype
NARS2	139.9	100.0	100.0	612803
NAXD	149.7	100.0	100.0	615910

NAXE	140.3	100.0	100.0	608862
NDUFA1	99.1	100.0	100.0	300078
NDUFA10	139.0	100.0	100.0	603835
NDUFA11	112.3	100.0	98.8	612638
NDUFA12	162.4	100.0	100.0	614530
NDUFA13	143.0	100.0	100.0	609435
NDUFA2	150.8	100.0	100.0	602137
NDUFA3	130.7	91.4	86.8	603832
NDUFA4	148.8	100.0	100.0	603833
NDUFA5	136.0	100.0	100.0	601677
NDUFA6	141.3	100.0	100.0	602138
NDUFA7	122.8	100.0	100.0	602139
NDUFA8	121.2	100.0	100.0	603359
NDUFA9	151.0	100.0	100.0	603834
NDUFAB1	151.6	100.0	100.0	603836
NDUFAF1	129.3	100.0	100.0	606934
NDUFAF2	173.6	100.0	100.0	609653
NDUFAF3	136.6	100.0	100.0	612911
NDUFAF4	154.7	100.0	100.0	611776
NDUFAF5	150.1	100.0	100.0	612360
NDUFAF6	145.7	100.0	100.0	612392
NDUFAF7	144.6	100.0	100.0	252010
NDUFAF8	156.2	100.0	100.0	618461
NDUFB1	132.8	100.0	100.0	603837
NDUFB10	121.0	100.0	100.0	603843
NDUFB11	78.7	99.7	97.9	300403
NDUFB2	132.5	100.0	100.0	603838
NDUFB3	126.6	100.0	100.0	603839
NDUFB4	129.2	100.0	100.0	603840
NDUFB5	150.1	100.0	100.0	603841

NDUFB6	138.5	100.0	100.0	603322
NDUFB7	135.2	100.0	100.0	603842
NDUFB8	109.2	100.0	100.0	602140
NDUFB9	124.1	100.0	100.0	601445
NDUFC1	145.6	100.0	100.0	603844
NDUFC2	162.9	100.0	100.0	603845
NDUFS1	142.8	100.0	100.0	157655
NDUFS2	130.1	100.0	100.0	602985
NDUFS3	150.6	96.6	91.3	603846
NDUFS4	147.5	100.0	99.9	602694
NDUFS5	130.2	100.0	100.0	603847
NDUFS6	148.7	100.0	100.0	603848
NDUFS7	189.8	100.0	100.0	601825
NDUFS8	133.7	100.0	100.0	602141
NDUFV1	123.6	100.0	100.0	161015
NDUFV2	166.3	100.0	100.0	600532
NDUFV3	124.0	100.0	100.0	602184
NFS1	113.0	89.8	89.8	603485
NFU1	146.5	100.0	100.0	608100
NGLY1	146.9	100.0	100.0	610661
NME3	159.0	100.0	100.0	601817
NR2F1	139.0	100.0	99.9	132890
NRROS	116.0	100.0	100.0	615322
NSUN3	142.9	100.0	100.0	619012
NUBPL	152.9	100.0	100.0	613621
OGDH	126.2	100.0	100.0	613022
OGDHL	130.2	100.0	100.0	No OMIM phenotype
OPA1	148.0	100.0	100.0	605290
OPA3	137.4	100.0	100.0	606580
OTX2	145.7	100.0	100.0	600037

OXA1L	129.5	100.0	100.0	601066
P4HTM	129.4	100.0	100.0	PMID: 34285383
PANK2	143.8	100.0	100.0	606157
PARS2	114.7	100.0	100.0	612036
PC	122.9	100.0	100.0	608786
PDE2A	125.8	100.0	100.0	No OMIM phenotype
PDHA1	104.6	99.7	97.5	300502
PDHB	128.1	100.0	100.0	179060
PDHX	138.3	100.0	99.8	608769
PDK1	140.1	100.0	100.0	605213
PDK2	116.5	100.0	100.0	602525
PDK3	105.5	100.0	100.0	602526
PDK4	154.6	100.0	100.0	602527
PDP1	139.8	100.0	100.0	605993
PDSS1	148.8	100.0	100.0	607429
PDSS2	132.1	100.0	100.0	610564
PET100	154.9	100.0	100.0	220110
PET117	126.0	100.0	100.0	614771
PIGA	108.6	100.0	100.0	300868
PISD	127.8	100.0	100.0	612770
PITRM1	140.7	100.0	100.0	619405
PLA2G6	126.8	100.0	99.9	610217;256600;612953
PLPBP	125.9	100.0	100.0	604436
PMPCA	124.2	100.0	100.0	213200
PMPCB	153.6	100.0	100.0	603131
PNPLA8	159.0	100.0	100.0	612123
PNPT1	150.5	100.0	100.0	610316
POLG	138.3	100.0	100.0	174763
POLG2	141.0	100.0	100.0	604983
POLR2A	121.7	100.0	100.0	180660

POLRMT	147.2	100.0	100.0	601778
PPA2	157.4	100.0	99.9	609988
PPCS	146.4	100.0	100.0	609853
PRDX3	122.0	100.0	100.0	PMID: 33889951
PRKAA1	156.5	100.0	100.0	602739
PRORP	136.6	100.0	100.0	ESHG 2021
PRPS1	111.3	100.0	100.0	300661
PTCD3	143.6	100.0	100.0	614918
PTRH2	156.6	100.0	100.0	616263
PUS1	125.1	100.0	100.0	608109
PYCR1	145.4	100.0	100.0	179035
PYCR2	137.4	100.0	100.0	616420
PYROXD1	140.1	100.0	100.0	617258
PYROXD2	124.3	100.0	100.0	617889
QRSL1	140.4	100.0	100.0	617209
RARS2	144.1	100.0	100.0	611524
RMND1	154.8	100.0	100.0	614917
RNASEH1	125.8	100.0	100.0	604123
RRM1	136.9	100.0	100.0	180410
RRM2B	144.5	100.0	100.0	604712
RTN4IP1	132.2	100.0	100.0	616732
RYR1	118.9	100.0	99.9	180901
SACS	151.3	100.0	100.0	604490
SAMHD1	149.8	100.0	100.0	606754
SARS2	129.3	100.0	100.0	612804
SATB2	134.0	100.0	99.7	PMID: 34234817
SCO1	154.5	100.0	100.0	603644
SCO2	125.5	100.0	100.0	604272
SCP2	146.5	100.0	100.0	184755
SDHA	125.1	100.0	100.0	600857

SDHAF1	197.9	100.0	100.0	612848
SDHB	136.6	100.0	100.0	185470
SDHD	87.4	78.9	78.9	602690
SERAC1	147.5	100.0	100.0	612073
SFXN4	129.1	100.0	100.0	615578
SLC19A2	146.0	100.0	100.0	603941
SLC19A3	137.6	99.6	98.4	606152
SLC25A1	153.8	100.0	100.0	190315
SLC25A10	123.9	100.0	100.0	606794
SLC25A12	136.8	100.0	100.0	603667
SLC25A13	144.4	100.0	100.0	603859
SLC25A19	126.7	100.0	100.0	606521
SLC25A21	146.3	100.0	100.0	607571
SLC25A22	141.8	100.0	100.0	609302
SLC25A24	150.1	99.5	99.5	608744
SLC25A26	137.7	100.0	100.0	PMID: 26522469;34375635
SLC25A3	148.9	100.0	100.0	600370
SLC25A32	153.4	100.0	100.0	610815
SLC25A36	147.6	100.0	100.0	616149
SLC25A38	129.0	100.0	100.0	610819
SLC25A4	134.0	100.0	100.0	103220
SLC25A42	119.6	100.0	100.0	610823
SLC25A46	158.4	100.0	100.0	616505
SLC39A8	148.6	100.0	100.0	608732
SLC52A2	172.5	100.0	100.0	607882
SLC52A3	133.0	100.0	100.0	613350
SLC8B1	137.1	100.0	100.0	34079053
SLIRP	146.6	100.0	100.0	Guo et al Eur J Hum Genet in press
SOD2	126.7	100.0	100.0	147460
SPART	142.0	100.0	100.0	607111

SPATA5	141.1	100.0	100.0	613940
SPG7	136.4	100.0	100.0	602783
SPTBN4	130.3	100.0	100.0	617519
SQOR	139.1	100.0	100.0	617658
SQSTM1	144.9	100.0	100.0	601530
SSBP1	149.8	100.0	100.0	600439
STAC3	124.2	100.0	100.0	615521
STAT2	140.7	100.0	100.0	600556
STXBP1	126.8	100.0	100.0	602926
SUCLA2	148.6	100.0	99.6	603921
SUCLG1	144.4	100.0	100.0	611224
SUCLG2	124.3	100.0	99.8	603922
SUPV3L1	136.7	100.0	100.0	605122
SURF1	138.3	100.0	100.0	185620
SZT2	123.3	100.0	100.0	615463
TACO1	141.0	100.0	100.0	612958
TAMM41	155.5	100.0	100.0	614948
TANGO2	123.0	100.0	100.0	616830
TAOK1	135.3	100.0	100.0	610266
TARS2	107.7	100.0	100.0	612805
TAZ	113.5	100.0	100.0	300394
TBCK	146.6	100.0	100.0	616900
TDP2	146.1	100.0	100.0	605764
TFAM	158.2	100.0	100.0	617156
TFB2M	145.5	100.0	100.0	607055
THG1L	136.5	100.0	100.0	618800
TIMM22	110.5	100.0	100.0	607251
TIMM44	123.6	100.0	100.0	605058
TIMM50	131.4	100.0	100.0	607381
TIMM8A	80.5	100.0	99.5	300356

TIMMDC1	135.4	100.0	100.0	615534
TK2	146.7	100.0	100.0	188250
TMEM126A	162.2	100.0	100.0	612988
TMEM126B	162.4	100.0	100.0	252010
TMEM186	139.9	100.0	100.0	-
TMEM63C	135.5	100.0	100.0	619953
TMEM65	132.2	100.0	98.6	616609
TMEM70	177.2	100.0	100.0	612418
TMX2	148.6	100.0	100.0	616715
TOMM70	149.7	100.0	100.0	606081
TOP3A	119.0	100.0	100.0	601243
TPK1	148.2	100.0	100.0	606370
TRAPPC2L	142.5	100.0	100.0	610970
TRIT1	130.8	100.0	100.0	617873
TRMT10C	149.4	100.0	100.0	615423
TRMT5	152.3	100.0	100.0	611023
TRMU	124.4	100.0	100.0	610230
TRNT1	152.6	100.0	100.0	612907
TSFM	122.1	94.3	94.3	604723
TTC19	154.4	100.0	100.0	613814
TUFM	128.8	100.0	100.0	602389
TWNK	117.5	100.0	100.0	606486
TXN2	121.8	100.0	100.0	616811
TYMP	175.3	100.0	100.0	131222
UFM1	147.6	100.0	100.0	617899
UQCC1	142.0	100.0	100.0	611797
UQCC2	125.6	100.0	100.0	614461
UQCC3	133.6	100.0	100.0	616111
UQCR10	110.8	100.0	100.0	610843
UQCR11	138.5	100.0	100.0	609711

UQCRB	188.6	100.0	100.0	191330
UQCRC1	124.3	100.0	100.0	191328
UQCRC2	147.7	100.0	100.0	191329
UQCRFS1	173.9	100.0	100.0	191327
UQCRH	171.2	100.0	100.0	613844
UQCRQ	159.3	100.0	100.0	612080
VARS2	126.1	100.0	100.0	612802
VPS13D	128.8	100.0	100.0	608877
WARS2	136.1	100.0	100.0	604733
WDR45	105.6	100.0	100.0	300526
YARS2	139.3	100.0	100.0	610957
YME1L1	145.6	100.0	100.0	607472

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