

WES MENDELIAN INHERITED DISORDERS DG 3.1

| <i>Gene</i> | <i>Median coverage</i> | <i>% covered >10x</i> | <i>% covered >20x</i> | <i>OMIM disease ID</i> |
|-------------|------------------------|--------------------------|--------------------------|--|
| A2M | 128.1 | 99.9 | 99.6 | 614036 |
| A2ML1 | 123.4 | 100.0 | 99.6 | - |
| A4GALT | 187.1 | 100.0 | 100.0 | 111400 |
| AAAS | 117.1 | 100.0 | 99.9 | 231550;231550;231550;231550;231550;231550 |
| AAGAB | 152.4 | 100.0 | 99.2 | 148600;148600 |
| AARS1 | 124.9 | 100.0 | 99.9 | 613287;616339;613287;616339;616339;613287;616339 |
| AARS2 | 131.5 | 100.0 | 99.4 | 615889;612035;614096;614096;615889;615889;614096 |
| AASS | 168.0 | 100.0 | 99.7 | 238700;268700;238700;238700;268700;238700;268700 |
| ABAT | 105.5 | 100.0 | 99.4 | 613163;613163;613163;613163;613163;613163 |
| ABCA1 | 115.8 | 99.9 | 99.1 | 205400;604091;205400;604091 |
| ABCA12 | 163.9 | 99.5 | 98.7 | 601277;242500;242500 |
| ABCA2 | 130.2 | 99.7 | 98.9 | 618808 |
| ABCA3 | 123.4 | 99.9 | 99.3 | 610921;610921 |
| ABCA4 | 125.3 | 99.9 | 99.3 | 604116;601718;248200;153800;604116;604116;601718;248200 |
| ABCA5 | 88.8 | 98.4 | 92.3 | 135400 |
| ABCB10 | 68.9 | 77.4 | 71.2 | 1 |
| ABCB11 | 170.4 | 100.0 | 99.7 | 605479;605479;601847;601847 |
| ABCB4 | 151.8 | 99.9 | 99.6 | 614972;602347;614972;602347;600803 |
| ABCB6 | 140.5 | 100.0 | 99.8 | 614497;609153;615402;614497 |
| ABCB7 | 148.3 | 99.5 | 98.2 | 301310;301310;301310;301310 |
| ABCC1 | 127.4 | 98.9 | 97.9 | - |
| ABCC2 | 134.7 | 100.0 | 99.9 | 237500;237500;237500 |
| ABCC6 | 117.1 | 93.6 | 92.4 | 614473;614473;603234;614473;177850;264800;614473;177850;264800 |
| ABCC8 | 131.9 | 100.0 | 99.8 | 606176;240800;256450;240800;600509;125853;240800;610374;606176;256450;125853 |
| ABCC9 | 172.8 | 100.0 | 99.9 | 608569;614050;239850;608569;614050;239850;614050;239850;614050;239850 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|---|
| ABCD1 | 78.1 | 75.8 | 71.6 | 300100;300100;300100;300100;300100;300100 |
| ABCD2 | 207.3 | 100.0 | 99.8 | 601081 |
| ABCD3 | 125.8 | 99.8 | 97.7 | 616278;616278;616278;170995 |
| ABCD4 | 141.4 | 99.9 | 98.6 | 614857;614857;614857;614857;614857 |
| ABCG5 | 173.9 | 100.0 | 100.0 | 210250;210250;210250;210250 |
| ABCG8 | 150.2 | 99.1 | 97.3 | 611465;210250;210250;611465;210250 |
| ABHD12 | 94.6 | 91.2 | 85.2 | 612674;612674;612674;612674;612674;612674;612674 |
| ABHD5 | 224.8 | 100.0 | 100.0 | 275630;275630;275630;275630;275630 |
| ABL1 | 166.9 | 100.0 | 100.0 | 617602;608232;617602;617602;617602 |
| ACACA | 133.5 | 98.4 | 98.1 | 613933;613933 |
| ACAD8 | 145.4 | 100.0 | 100.0 | 611283;611283;611283;611283 |
| ACAD9 | 141.7 | 100.0 | 99.9 | 611126;611126;611126;611126;611103;611126 |
| ACADM | 154.1 | 99.8 | 99.0 | 201450;201450;201450 |
| ACADS | 129.3 | 99.9 | 98.2 | 201470;201470;201470;201470 |
| ACADSB | 133.8 | 100.0 | 99.2 | 610006;610006;610006 |
| ACADVL | 138.0 | 99.4 | 97.3 | 201475;201475;201475;201475;201475 |
| ACAN | 128.1 | 96.6 | 92.9 | 612813;165800;608361;165800;612813;165800;608361 |
| ACAT1 | 126.7 | 99.9 | 97.6 | 203750;203750;203750;203750 |
| ACAT2 | 142.8 | 100.0 | 100.0 | 614055 |
| ACBD5 | 181.1 | 100.0 | 99.2 | ;-;616618;-; |
| ACD | 148.6 | 100.0 | 99.9 | 616553;616553;616553;616553;616553;616553;616553;616553 |
| ACE | 126.8 | 99.9 | 98.4 | 267430;106180;267430;267430 |
| ACER3 | 138.9 | 99.8 | 98.6 | 617762;617762 |
| ACO2 | 122.9 | 96.3 | 90.3 | 614559;614559;614559;616289;100850;614559;616289 |
| ACOX1 | 143.2 | 100.0 | 99.9 | 264470;264470;264470;264470 |
| ACOX2 | 120.6 | 100.0 | 99.2 | 617308;617308;617308;601641 |
| ACP4 | 97.1 | 97.2 | 88.8 | 617297;617297 |
| ACP5 | 186.4 | 99.8 | 98.3 | 607944;607944;607944;607944 |
| ACSF3 | 148.4 | 100.0 | 99.9 | 614265;614265;614265;614265;614265 |
| ACSL4 | 131.9 | 98.7 | 94.6 | 300387;300387;300387 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| ACSL6 | 119.2 | 96.5 | 95.0 | - |
| ACTA1 | 86.4 | 99.6 | 92.3 | 102610;161800;255310;616852;161800;255310;161800;255310 |
| ACTA2 | 107.2 | 100.0 | 99.0 | 614042;613834;611788;611788;613834;611788;614042;611788;613834;102620 |
| ACTB | 74.3 | 99.7 | 96.1 | 243310;607371;607371;243310;607371;243310;607371;243310;243310;243310;243310;-;243310 |
| ACTC1 | 119.1 | 100.0 | 99.7 | 612098;612794;613424;102540;612794;612098;613424;612794 |
| ACTG1 | 121.5 | 100.0 | 100.0 | 614583;604717;614583;604717;614583;614583 |
| ACTG2 | 119.3 | 99.9 | 98.2 | 155310;155310 |
| ACTL6A | 150.5 | 99.8 | 98.7 | - |
| ACTL6B | 143.9 | 100.0 | 99.8 | 618468;618470;618468;618468;618470;618468 |
| ACTN1 | 146.0 | 100.0 | 100.0 | 615193;615193 |
| ACTN2 | 147.3 | 100.0 | 100.0 | 102573;618654;618655;612158;618654;618655;612158 |
| ACTN4 | 134.0 | 100.0 | 99.3 | 603278;603278 |
| ACVR1 | 181.9 | 100.0 | 100.0 | 135100;135100;135100;135100;102576 |
| ACVR1B | 165.2 | 99.7 | 97.4 | - |
| ACVR2B | 133.0 | 98.3 | 95.0 | 602730;613751;613751;613751 |
| ACVRL1 | 122.9 | 100.0 | 98.9 | 600376;601284;600376;600376 |
| ACY1 | 131.7 | 100.0 | 98.8 | 609924;609924;609924;609924;609924 |
| ADA | 105.4 | 100.0 | 99.7 | 102700;102700;102700;102700;102700 |
| ADA2 | 90.5 | 100.0 | 99.0 | 182410;615688;613149;182410;615688;615688 |
| ADAM10 | 154.1 | 94.8 | 93.9 | 615537;615537 |
| ADAM17 | 151.6 | 99.9 | 99.0 | 614328;614328;614328;614328 |
| ADAM22 | 154.2 | 99.9 | 99.5 | 617933;617933;617933 |
| ADAM9 | 174.5 | 99.8 | 99.1 | 612775;612775;612775 |
| ADAMTS10 | 125.3 | 99.9 | 98.5 | 277600;608990;277600;277600;277600 |
| ADAMTS13 | 98.0 | 97.1 | 93.8 | 274150;274150;274150;274150 |
| ADAMTS17 | 125.2 | 92.8 | 89.0 | 613195;613195;613195;613195 |
| ADAMTS18 | 163.4 | 100.0 | 99.7 | 608454;615458;615458 |
| ADAMTS19 | 135.7 | 95.0 | 91.6 | - |
| ADAMTS2 | 126.4 | 99.0 | 96.7 | 225410;225410;225410 |
| ADAMTS3 | 170.6 | 100.0 | 100.0 | -;618154;618154 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|--|
| ADAMTS9 | 141.1 | 99.5 | 98.7 | -;- |
| ADAMTSL2 | 114.3 | 97.1 | 93.3 | 231050;231050;231050;231050 |
| ADAMTSL4 | 134.5 | 100.0 | 99.2 | 225200;225100;225100;225100;225200;607575 |
| ADAR | 122.4 | 100.0 | 99.8 | 615010;615010;615010;615010;615010;615010;127400 |
| ADARB1 | 209.7 | 97.9 | 95.2 | 32220291;618862 |
| ADAT3 | 89.9 | 100.0 | 99.7 | 615286;615286;615286 |
| ADCK2 | 168.4 | 100.0 | 100.0 | - |
| ADCK5 | 125.2 | 100.0 | 99.9 | - |
| ADCY1 | 152.3 | 95.2 | 93.8 | 610154;610154;610154 |
| ADCY10 | 156.7 | 100.0 | 99.9 | 143870 |
| ADCY3 | 130.7 | 100.0 | 99.1 | 617885;617885 |
| ADCY5 | 132.5 | 95.1 | 91.2 | 606703;606703;606703;606703 |
| ADCY6 | 167.0 | 100.0 | 100.0 | 616287;616287;616287 |
| ADD3 | 178.5 | 99.9 | 99.5 | 617008;617008 |
| ADGRE2 | 154.9 | 96.8 | 96.1 | 125630 |
| ADGRG1 | 163.9 | 100.0 | 100.0 | 606854;606854;615752;606854;606854;615752 |
| ADGRG2 | 95.4 | 98.3 | 92.7 | 300985 |
| ADGRG6 | 160.5 | 99.9 | 99.0 | 616503;616503;616503 |
| ADGRV1 | 155.0 | 99.6 | 98.6 | 604352;605472;605472;605472;605472 |
| ADIPOQ | 139.5 | 100.0 | 100.0 | 612556;610113 |
| ADIPOR1 | 111.9 | 99.9 | 97.8 | - |
| ADK | 96.9 | 84.1 | 81.0 | 614300;614300;614300;614300;614300 |
| ADNP | 229.2 | 90.5 | 90.5 | 615873;615873 |
| ADPRS | 159.0 | 100.0 | 99.8 | 618170;618170;MIM pheno ID 618170;618170;618170;610624 |
| ADRB2 | 116.1 | 100.0 | 99.7 | - |
| ADSL | 150.2 | 99.2 | 98.7 | 103050;103050;103050;103050;103050 |
| ADSS1 | 122.3 | 90.2 | 87.5 | 617030;617030 |
| AEBP1 | 159.5 | 100.0 | 100.0 | 618000;618000;- |
| AFF2 | 133.9 | 99.9 | 99.4 | 309548;309548 |
| AFF4 | 118.6 | 99.9 | 98.9 | 616368;616368 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| AFG3L2 | 115.3 | 95.0 | 91.1 | 614487;604581;614487;610246;614487;610246;;618977 |
| AFP | 121.6 | 96.9 | 89.8 | 615969 |
| AGA | 191.3 | 100.0 | 100.0 | 208400;208400;208400;208400;208400;208400;208400;208400;208400 |
| AGBL1 | 121.5 | 98.5 | 98.4 | 615523;615523 |
| AGBL5 | 124.5 | 99.9 | 99.3 | 617023;617023;617023 |
| AGK | 123.5 | 90.6 | 88.6 | 614691;610345;212350;614691;614691;259900;212350;614691 |
| AGL | 180.5 | 100.0 | 99.4 | 212350;614691;232400;232400;232400;232400 |
| AGMO | 133.0 | 99.2 | 96.0 | - |
| AGO2 | 135.7 | 99.1 | 99.1 | - |
| AGPAT2 | 146.1 | 99.6 | 96.1 | 608594;608594;608594;232400;608594 |
| AGPS | 82.8 | 99.3 | 95.4 | 608594;600121;600121;600121 |
| AGRN | 139.7 | 96.9 | 92.6 | 615120;615120;254300;254300 |
| AGT | 208.7 | 100.0 | 100.0 | 267430;267430;267430 |
| AGTPBP1 | 144.2 | 96.0 | 94.1 | 618276;618276;618276;618276;618276 |
| AGTR1 | 192.6 | 92.0 | 91.8 | 145500;605441;267430;267430 |
| AGXT | 150.4 | 100.0 | 100.0 | 259900;259900;259900;600121 |
| AHCY | 117.4 | 100.0 | 99.2 | 613752;613752;613752;613752;613752 |
| AHDC1 | 121.3 | 100.0 | 99.3 | 615829;615829 |
| AHI1 | 154.3 | 99.7 | 97.9 | 608629;608629;608629;608629;608629;608629 |
| AHR | 203.8 | 99.2 | 98.8 | 618345;618345;618345 |
| AHSG | 186.5 | 99.9 | 99.5 | 203650;203650;203650 |
| AICDA | 148.6 | 100.0 | 100.0 | 605258;605258;605258 |
| AIFM1 | 117.3 | 99.9 | 98.8 | 300816;310490;300614;300232;310490;310490;300816;300614;300169 |
| AIMP1 | 92.0 | 99.2 | 94.5 | 260600;260600;260600;260600 |
| AIMP2 | 156.0 | 88.9 | 86.0 | 618006;618006;618006 |
| AIP | 132.1 | 100.0 | 99.0 | 102200;102200 |
| AIPL1 | 107.9 | 100.0 | 99.8 | 604393;604393;604393 |
| AIRE | 91.0 | 100.0 | 99.8 | 240300;240300;240300;240300;240300 |
| AK1 | 153.9 | 100.0 | 100.0 | 612631;612631;612631 |
| AK2 | 115.9 | 98.9 | 94.9 | 267500;267500;267500;267500;267500 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|--|
| AK7 | 132.3 | 99.7 | 98.1 | 617965 |
| AKAP9 | 105.8 | 98.8 | 95.5 | 611820;611820;611820 |
| AKR1C1 | 141.4 | 95.9 | 89.7 | No OMIM phenotype |
| AKR1C2 | 164.2 | 94.9 | 89.2 | 614279;614279 |
| AKR1D1 | 117.4 | 100.0 | 99.4 | 235555;235555;235555;235555 |
| AKT1 | 156.2 | 100.0 | 99.5 | 114480;176920;167000;615109;114500;114480;615109 |
| AKT2 | 173.2 | 100.0 | 99.5 | 125853;240900 |
| AKT3 | 103.3 | 98.7 | 94.5 | 603387;615937;615937 |
| ALAD | 95.0 | 99.3 | 94.1 | 612740;612740;612740;612740 |
| ALAS2 | 88.1 | 98.9 | 94.9 | 300751;300752;300751;300752;300751;300751;300752 |
| ALB | 190.4 | 100.0 | 99.4 | 616000;616000 |
| ALDH18A1 | 142.2 | 100.0 | 99.9 | 601162;616603;616586;601162;616603;219150;219150;219150;219150;616586;601162;616603;219150;616603;219150 |
| ALDH1A2 | 125.6 | 99.9 | 98.5 | 603687;603687 |
| ALDH1A3 | 112.3 | 97.2 | 94.5 | 615113;615113;615113;615113 |
| ALDH1B1 | 203.5 | 100.0 | 100.0 | 100670 |
| ALDH2 | 131.7 | 100.0 | 100.0 | 610251;610251 |
| ALDH3A2 | 129.1 | 88.8 | 88.1 | 270200;270200;270200;270200;270200;270200 |
| ALDH4A1 | 125.0 | 100.0 | 99.4 | 239510;239510;239510;239510 |
| ALDH5A1 | 106.9 | 91.0 | 81.5 | 271980;271980;271980;271980;271980;271980 |
| ALDH6A1 | 126.0 | 100.0 | 99.9 | 614105;614105;614105 |
| ALDH7A1 | 77.2 | 94.4 | 88.8 | 266100;266100;266100;266100;266100 |
| ALDOA | 172.4 | 98.9 | 96.9 | 611881;611881;611881 |
| ALDOB | 152.6 | 99.4 | 96.6 | 229600;229600;229600;229600;229600;229600 |
| ALG1 | 48.4 | 53.0 | 45.8 | 608540;608540;608540;608540;608540;608540 |
| ALG10 | 313.9 | 100.0 | 100.0 | 613688 |
| ALG11 | 160.4 | 96.8 | 96.8 | 613661;613661;613661;613661;613661 |
| ALG12 | 161.9 | 100.0 | 100.0 | 607143;607143;607143;607143;607143 |
| ALG13 | 92.1 | 98.4 | 92.6 | 300884;300884;300884;300884;300884 |
| ALG14 | 250.7 | 100.0 | 99.9 | 616227;612866;616227;619031 |
| ALG2 | 98.3 | 100.0 | 100.0 | 607906;616228;607906;607906;616228;607906 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| ALG3 | 92.5 | 100.0 | 99.7 | 601110;601110;601110;601110;601110;601110;601110 |
| ALG6 | 126.7 | 98.6 | 94.8 | 603147;603147;603147;603147;603147 |
| ALG8 | 132.5 | 97.2 | 95.6 | 608104;608104;608104;608104;617874;608104;608104;617874 |
| ALG9 | 124.5 | 100.0 | 99.7 | 608776;263210;608776;608776;-;263210;608776;608776 |
| ALK | 137.8 | 100.0 | 99.4 | 613014 |
| ALKBH1 | 108.3 | 100.0 | 99.9 | 605345 |
| ALKBH8 | 133.6 | 99.8 | 98.9 | 618504;618504;618504 |
| ALMS1 | 203.4 | 99.8 | 99.5 | 203800;203800;203800;203800;203800;203800;203800;203800;203800 |
| ALOX12B | 131.3 | 100.0 | 100.0 | 242100;242100;242100;242100 |
| ALOXE3 | 127.8 | 100.0 | 99.5 | 606545;606545;606545 |
| ALPI | 138.6 | 100.0 | 99.5 | - |
| ALPK3 | 105.1 | 97.8 | 94.6 | 618052;618052;618052 |
| ALPL | 135.7 | 100.0 | 100.0 | 146300;146300;146300;241510;241500;146300;241510;241500;146300;241510;241500 |
| ALS2 | 176.4 | 100.0 | 99.9 | 205100;606353;205100;607225;607225;205100 |
| ALX1 | 169.2 | 99.7 | 97.1 | 613456;613456;613456;613456;613456 |
| ALX3 | 124.9 | 77.9 | 73.3 | 136760;136760;136760;136760;136760;136760 |
| ALX4 | 137.7 | 100.0 | 99.3 | 168500;609597;613451;613451;613451;613451;609597;613451 |
| AMACR | 159.5 | 100.0 | 100.0 | 614307;214950;214950;614307;214950;614307;614307;614307 |
| AMBN | 192.8 | 99.8 | 98.5 | 616270;616270;616270 |
| AMELX | 96.4 | 99.9 | 96.8 | 301200;301200;301200 |
| AMER1 | 108.0 | 99.9 | 98.5 | 300373;300373;300373;300373;300373 |
| AMH | 54.3 | 96.4 | 83.8 | 261550;261550;261550 |
| AMHR2 | 157.4 | 100.0 | 99.5 | 261550;261550;261550 |
| AMMECR1 | 94.4 | 100.0 | 99.1 | 300990;300990;300990;;300990 |
| AMN | 77.8 | 89.7 | 80.0 | 261100;261100;261100;261100;261100 |
| AMPD1 | 142.3 | 99.9 | 98.6 | 615511;615511;615511 |
| AMPD2 | 139.4 | 99.8 | 98.9 | 615809;615686;615809;615809;615809;615809 |
| AMPD3 | 126.0 | 99.9 | 98.5 | 612874 |
| AMT | 153.3 | 100.0 | 100.0 | 605899;605899;605899;605899;605899 |
| AMTN | 137.6 | 99.6 | 98.6 | 617607;617607 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| ANAPC1 | 91.5 | 59.4 | 57.7 | 618625;618625 |
| ANG | 210.9 | 100.0 | 100.0 | 611895;611895 |
| ANGPT1 | 180.1 | 99.8 | 98.7 | No OMIM phenotype |
| ANGPTL3 | 104.9 | 98.8 | 95.4 | 605019;605019 |
| ANGPTL4 | 112.4 | 100.0 | 99.2 | 615881 |
| ANK1 | 151.2 | 100.0 | 99.4 | 182900;182900 |
| ANK2 | 153.8 | 100.0 | 100.0 | 600919;600919;600919 |
| ANK3 | 171.9 | 99.3 | 99.0 | 615493;615493;615493 |
| ANKH | 132.4 | 100.0 | 100.0 | 123000;118600;123000;118600;-;1 |
| ANKLE2 | 164.7 | 99.9 | 98.6 | 616681;616681;616681 |
| ANKRD1 | 129.3 | 100.0 | 99.4 | 609599;609599;609599 |
| ANKRD11 | 118.7 | 96.1 | 93.5 | 148050;148050;148050;148050;148050;148050;148050 |
| ANKRD26 | 94.5 | 95.0 | 89.3 | 188000;188000;188000;188000 |
| ANKS1B | 147.2 | 100.0 | 99.6 | - |
| ANKS6 | 95.9 | 93.8 | 89.5 | 615382;615382;615382;615382;615382 |
| ANLN | 170.7 | 98.7 | 97.5 | 616032;616032 |
| ANO10 | 131.5 | 99.8 | 97.9 | 613728;613728;613728;613728;613726 |
| ANO3 | 134.2 | 92.4 | 90.8 | 615034;615034 |
| ANO5 | 156.6 | 99.5 | 97.3 | 611307;611307;166260;613319;166260;611307 |
| ANO6 | 169.0 | 99.9 | 98.7 | 262890;262890;262890 |
| ANOS1 | 97.2 | 89.8 | 88.9 | 308700;308700;308700;308700;308700 |
| ANTXR1 | 127.7 | 99.7 | 97.9 | 230740;230740;230740;230740 |
| ANTXR2 | 143.4 | 100.0 | 98.2 | 236490;228600;228600;228600 |
| ANXA11 | 101.5 | 100.0 | 98.5 | 617839;617839 |
| AP1B1 | 147.3 | 100.0 | 99.5 | 242150;242150;- |
| AP1S1 | 124.8 | 99.9 | 99.5 | 609313;609313;609313;609313;609313 |
| AP1S2 | 66.4 | 77.9 | 69.9 | 304340;304340 |
| AP1S3 | 146.7 | 90.4 | 90.1 | 616106;616106 |
| AP2M1 | 124.8 | 100.0 | 100.0 | 618587;618587 |
| AP2S1 | 133.2 | 90.4 | 90.3 | 600740;600740 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| AP3B1 | 140.4 | 99.2 | 95.8 | 608233;608233;608233;608233;608233;608233;608233 |
| AP3B2 | 127.7 | 93.3 | 89.5 | 617276;617276;617276;617276;617276 |
| AP3D1 | 125.3 | 99.8 | 98.6 | 617050;617050;617050;617050;617050;617050 |
| AP4B1 | 151.8 | 99.9 | 98.7 | 614066;614066;614066;614066 |
| AP4E1 | 120.4 | 99.8 | 98.7 | 613744;613744;184450;613744;613744 |
| AP4M1 | 145.6 | 99.9 | 98.9 | 612936;612936;612936;612936 |
| AP4S1 | 89.2 | 78.9 | 71.3 | 614067;614067;614067;614067 |
| AP5Z1 | 110.8 | 100.0 | 99.8 | 613647;613647 |
| APC | 168.3 | 100.0 | 99.7 | 114550;175100;114500;135290;613659;175100;175100 |
| APC2 | 93.7 | 97.6 | 92.7 | 617169;617169;617169;617169 |
| APCDD1 | 186.3 | 100.0 | 99.8 | 605389;605389 |
| APOA1 | 114.0 | 100.0 | 100.0 | 106165;618463;105200 |
| APOA2 | 97.1 | 84.2 | 81.5 | - |
| APOA5 | 188.5 | 100.0 | 99.9 | 606368;144650 |
| APOB | 186.7 | 99.8 | 99.3 | 615558;144010;615558;107680 |
| APOC2 | 110.2 | 100.0 | 100.0 | 207750;207750;207750 |
| APOC3 | 99.4 | 100.0 | 100.0 | 614028 |
| APOE | 64.4 | 98.9 | 90.7 | 269600;104310;611771;617347;269600 |
| APOL1 | 171.5 | 100.0 | 100.0 | -,612551 |
| APOO | 69.8 | 85.7 | 75.3 | No OMIM phenotype |
| APP | 133.3 | 100.0 | 99.9 | 104300;605714 |
| APRT | 81.4 | 100.0 | 99.5 | 614723;614723;614723;614723 |
| APTX | 122.7 | 94.9 | 92.4 | 208920;208920;606350;208920;208920;208920 |
| AQP2 | 112.2 | 100.0 | 98.6 | 125800;125800;125800 |
| AQP5 | 124.2 | 100.0 | 97.0 | 600231;600231 |
| AR | 93.5 | 97.6 | 93.3 | 300068;312300;300633;300068;300633;313200;312300 |
| ARCN1 | 167.4 | 97.0 | 96.6 | 617164;617164;617164 |
| ARF1 | 164.1 | 100.0 | 100.0 | 618185;618185 |
| ARFGEF2 | 146.4 | 99.9 | 99.1 | 608097;608097;608097 |
| ARG1 | 152.7 | 92.9 | 92.9 | 207800;207800;207800;207800;207800 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| ARHGAP26 | 136.4 | 90.4 | 90.2 | 607785 |
| ARHGAP29 | 168.5 | 99.5 | 98.0 | 8;- |
| ARHGAP31 | 161.2 | 99.9 | 98.8 | 100300;100300;100300;100300;100300 |
| ARHGDIS | 211.1 | 100.0 | 100.0 | 615244;615244;615244 |
| ARHGEF1 | 101.7 | 99.9 | 98.4 | 618459;618459 |
| ARHGEF10 | 132.1 | 99.8 | 98.0 | 608236;608236 |
| ARHGEF18 | 151.9 | 95.4 | 92.3 | 617433;617433;617433 |
| ARHGEF2 | 115.2 | 93.0 | 93.0 | 617523;617523 |
| ARHGEF28 | 117.2 | 99.2 | 94.4 | - |
| ARHGEF6 | 150.3 | 99.5 | 96.2 | - |
| ARHGEF9 | 59.3 | 76.5 | 74.1 | 300607;300607;300607 |
| ARID1A | 146.7 | 98.1 | 96.4 | 614607;614607;614607 |
| ARID1B | 153.6 | 96.2 | 95.2 | 614562;135900;135900;135900;135900 |
| ARID2 | 182.9 | 99.8 | 98.5 | 617808;617808 |
| ARIH1 | 121.8 | 100.0 | 99.5 | -;- |
| ARL13B | 108.1 | 100.0 | 99.2 | 612291;612291;612291;612291;612291;612291 |
| ARL2 | 133.7 | 100.0 | 100.0 | 619082;601175 |
| ARL2BP | 81.9 | 95.9 | 88.3 | 615434;615434;615434 |
| ARL3 | 89.4 | 100.0 | 98.4 | 618161;618173;618161;30269812;618173 |
| ARL6 | 127.8 | 99.9 | 98.6 | 600151;613575;209900;600151;613575;613575;209900;613575;209900;600151 |
| ARL6IP1 | 85.4 | 99.4 | 92.6 | 615685;615685 |
| ARMC2 | 155.6 | 100.0 | 99.2 | 618433 |
| ARMC4 | 126.1 | 92.1 | 90.0 | 615451;615451;615451 |
| ARMC5 | 153.8 | 100.0 | 99.4 | 615954;615954;615954 |
| ARMC9 | 152.2 | 100.0 | 99.8 | 617622;617622;617622;617622 |
| ARNT2 | 147.3 | 100.0 | 100.0 | 615926;615926;606036 |
| ARPC1B | 131.7 | 100.0 | 100.0 | 617718;617718;617718;617718 |
| ARR3 | 102.2 | 100.0 | 99.8 | 301010;301010 |
| ARSA | 126.4 | 100.0 | 99.8 | 250100;250100;250100;250100;250100;250100 |
| ARSB | 126.7 | 97.0 | 88.7 | 253200;253200;253200;253200 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| ARSG | 132.9 | 100.0 | 99.5 | 618144;618144;618144;618144 |
| ARSL | 102.6 | 99.0 | 93.0 | 302950;302950;302950 |
| ARV1 | 128.4 | 100.0 | 99.9 | 617020;617020;617020 |
| ARX | 38.6 | 81.0 | 64.0 | 300215;309510;308350;300215;300419;300004;308350;309510;308350;300215;300419;300004;309510 |
| ASAH1 | 158.2 | 99.7 | 98.6 | 228000;159950;159950;228000;159950;228000;159950;228000 |
| ASB10 | 97.2 | 99.4 | 95.7 | 603383;603383 |
| ASCC1 | 151.2 | 93.4 | 90.3 | 616867;616867;614266;616867 |
| ASCL1 | 149.5 | 100.0 | 97.6 | 209880 |
| ASH1L | 174.4 | 98.7 | 98.6 | 617796;617796 |
| ASIP | 136.9 | 100.0 | 100.0 | 611742 |
| ASL | 113.6 | 100.0 | 99.6 | 207900;207900;207900;207900;207900;207900 |
| ASNS | 98.7 | 99.4 | 95.2 | 615574;615574;615574;108370;615574 |
| ASPA | 151.4 | 99.9 | 98.3 | 271900;271900;271900;271900;271900 |
| ASPH | 129.9 | 99.9 | 98.8 | 601552;601552;601552 |
| ASPM | 127.9 | 99.7 | 98.2 | 608716;608716;608716 |
| ASPSCR1 | 119.7 | 99.7 | 97.8 | 606243 |
| ASRGL1 | 140.9 | 100.0 | 100.0 | - |
| ASS1 | 110.2 | 95.4 | 87.9 | 215700;215700;215700;215700 |
| ASXL1 | 145.8 | 99.8 | 99.3 | 605039;605039;614286;605039;614286;614286;605039 |
| ASXL2 | 162.5 | 99.7 | 98.9 | 617190;617190 |
| ASXL3 | 161.8 | 99.9 | 99.7 | 615485;615485;615485;615485 |
| ATAD1 | 77.5 | 99.6 | 95.1 | 614452;618011;618011;618011 |
| ATAD3A | 84.8 | 91.9 | 83.2 | 617183;617183;617183;617183;612316 |
| ATAD3B | 85.2 | 92.1 | 79.2 | 612317 |
| ATCAY | 166.3 | 100.0 | 99.8 | 601238;601238;601238 |
| ATF3 | 119.3 | 99.9 | 97.5 | - |
| ATF6 | 158.7 | 100.0 | 99.9 | 616517;616517;616517 |
| ATG4A | 80.1 | 99.5 | 96.7 | No OMIM phenotype |
| ATG4B | 145.5 | 100.0 | 100.0 | 107730 |
| ATG5 | 154.2 | 99.4 | 97.8 | 617584;617584 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| ATIC | 142.2 | 99.9 | 99.3 | 608688;608688;608688;608688;608688 |
| ATL1 | 180.1 | 100.0 | 99.7 | 182600;182600;613708;613708;182600;182600;613708 |
| ATL3 | 147.6 | 99.8 | 98.3 | 615632;615632;615632 |
| ATM | 133.4 | 99.8 | 98.1 | 208900;607585;208900;208900;114480;208900 |
| ATN1 | 166.7 | 99.9 | 98.2 | 125370;125370;618494 |
| ATOH1 | 120.4 | 100.0 | 100.0 | No OMIM phenotype |
| ATOH7 | 103.5 | 96.0 | 91.2 | 221900;221900;221900 |
| ATP11C | 91.2 | 98.7 | 93.8 | 301015 |
| ATP13A2 | 138.1 | 100.0 | 99.5 | 606693;606693;617225;606693;606693;610513; |
| ATP1A1 | 143.2 | 100.0 | 100.0 | 182310;618036;618314;618036;618314;618314 |
| ATP1A2 | 183.1 | 100.0 | 100.0 | 104290;104290;602481;104290;104290;602481 |
| ATP1A3 | 173.5 | 100.0 | 99.9 | 128235;601338;128235;614820;-;614820;614820;128235 |
| ATP2A1 | 158.2 | 100.0 | 100.0 | 601003;601003;601003 |
| ATP2A2 | 163.1 | 100.0 | 100.0 | 101900;101900;124200;124200 |
| ATP2B2 | 182.6 | 100.0 | 99.9 | - |
| ATP2B3 | 139.5 | 99.5 | 97.5 | 302500;302500 |
| ATP2C1 | 139.0 | 100.0 | 99.6 | 169600;169600 |
| ATP4A | 136.5 | 99.9 | 98.9 | 2 |
| ATP5F1A | 84.3 | 95.2 | 87.6 | 615228;616045;616045;164360 |
| ATP5F1B | 124.6 | 100.0 | 97.8 | 102910 |
| ATP5F1C | 87.6 | 98.0 | 92.2 | 108729 |
| ATP5F1D | 72.7 | 96.2 | 89.3 | 618120;618120;603150 |
| ATP5F1E | 175.0 | 100.0 | 100.0 | 614053;614053;606153 |
| ATP5IF1 | 193.9 | 100.0 | 100.0 | 614981 |
| ATP5MC1 | 99.2 | 100.0 | 99.9 | 603192 |
| ATP5MC2 | 79.1 | 100.0 | 98.1 | 603193 |
| ATP5MC3 | 136.5 | 100.0 | 100.0 | 602736 |
| ATP5MD | 19.8 | 82.9 | 42.8 | 615204 |
| ATP5ME | 83.6 | 100.0 | 100.0 | 601519 |
| ATP5MF | 150.9 | 100.0 | 99.4 | - |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| ATP5MG | 137.0 | 100.0 | 100.0 | 617473 |
| ATP5MGL | 197.1 | 100.0 | 100.0 | 613213 |
| ATP5PB | 68.8 | 98.9 | 90.4 | 603270 |
| ATP5PD | 98.0 | 97.3 | 80.9 | 618121 |
| ATP5PF | 69.4 | 100.0 | 97.5 | 603152 |
| ATP5PO | 114.9 | 99.9 | 98.0 | 600828 |
| ATP6AP1 | 104.8 | 98.2 | 92.1 | 300197;300972;300972 |
| ATP6AP2 | 56.8 | 94.1 | 76.6 | 301045;300423;300911;300423;300423 |
| ATP6V0A2 | 133.7 | 100.0 | 99.5 | 219200;219200;278250;219200;219200;278250;219200;278250;219200;278250 |
| ATP6V0A4 | 134.0 | 100.0 | 99.9 | 602722;602722;602722;602722 |
| ATP6V1A | 156.0 | 99.9 | 98.7 | 607027;617403;617403;618012;617403;618012 |
| ATP6V1B1 | 199.1 | 100.0 | 100.0 | 267300;267300;267300;267300 |
| ATP6V1B2 | 143.7 | 100.0 | 99.3 | 124480;616455;124480;616455 |
| ATP6V1E1 | 82.2 | 93.1 | 88.3 | 617402;617402;108746 |
| ATP7A | 134.6 | 99.0 | 96.9 | 309400;309400;611338;309400;304150;300489;304150;309400;309400;309400 |
| ATP7B | 146.0 | 99.9 | 99.2 | 277900;277900;277900;277900;277900;277900 |
| ATP8A2 | 134.7 | 100.0 | 99.7 | 615268;615268;615268 |
| ATP8B1 | 141.0 | 96.5 | 94.0 | 211600;243300;147480;211600;243300;243300 |
| ATPAF1 | 81.6 | 78.3 | 70.0 | 608917 |
| ATPAF2 | 118.7 | 100.0 | 100.0 | 604273;608918;604273;604273 |
| ATR | 178.2 | 99.9 | 99.4 | 210600;210600;614564;210600;210600;210600;614564;614564 |
| ATRX | 102.2 | 99.4 | 96.3 | 309580;301040;309580;301040;300448;301042;309580;301040 |
| ATXN1 | 186.3 | 100.0 | 99.7 | 164400 |
| ATXN10 | 153.4 | 99.9 | 99.2 | 603516 |
| ATXN2 | 104.9 | 91.7 | 84.4 | 183090 |
| ATXN3 | 112.4 | 94.5 | 89.8 | 109150 |
| ATXN7 | 137.4 | 99.8 | 97.6 | 164500 |
| ATXN8OS | | | | 608768 |
| AUH | 120.6 | 100.0 | 99.8 | 250950;250950;250950;250950 |
| AURKC | 76.8 | 100.0 | 99.2 | 243060;243060 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|--|
| AUTS2 | 141.1 | 98.2 | 95.8 | 615834;615834;615834 |
| AVIL | 132.4 | 100.0 | 99.9 | 618594;618594 |
| AVP | 47.5 | 84.9 | 64.3 | 125700;125700 |
| AVPR2 | 111.5 | 100.0 | 99.4 | 304800;300539;304800;300539;304800 |
| AXIN1 | 151.7 | 100.0 | 99.6 | 607864;114550 |
| AXIN2 | 140.7 | 100.0 | 99.9 | 608615;608615;114500;114500;608615 |
| AXL | 171.7 | 100.0 | 99.7 | No OMIM phenotype |
| B2M | 237.4 | 100.0 | 100.0 | 241600;105200;241600;105200;241600;241600 |
| B3GALNT1 | 158.6 | 100.0 | 99.8 | 615021 |
| B3GALNT2 | 117.0 | 93.8 | 89.4 | 615181;615181;615181;615181;615181 |
| B3GALT6 | 43.1 | 75.7 | 69.7 | 615349;615349;271640;615349;271640;615291;615349;615349;615349 |
| B3GAT3 | 115.4 | 99.9 | 98.2 | 245600;245600;245600;245600 |
| B3GLCT | 116.4 | 99.6 | 96.3 | 261540;261540;261540;261540;261540;261540 |
| B4GALNT1 | 156.9 | 99.3 | 95.0 | 609195;609195;609195;609195 |
| B4GALT1 | 110.9 | 100.0 | 99.8 | 607091;607091;607091 |
| B4GALT7 | 122.2 | 99.8 | 97.4 | 130070;130070;130070;130070;130070;130070;130070 |
| B4GAT1 | 118.1 | 100.0 | 100.0 | 615287;615287;615287;615287;615287 |
| B9D1 | 94.7 | 85.2 | 85.1 | 614209;614209;614209;617120;614209;617120 |
| B9D2 | 97.6 | 100.0 | 100.0 | 614175;614175;614175;614175;614175 |
| BAAT | 134.8 | 99.8 | 98.4 | 607748;607748;607748;607748 |
| BACH2 | 179.8 | 100.0 | 100.0 | 618394;618394 |
| BAG3 | 184.0 | 100.0 | 100.0 | 613881;613881;612954;613881;612954;612954;613881;612954 |
| BANF1 | 49.1 | 98.3 | 86.6 | 614008;614008;614008;614008 |
| BAP1 | 111.5 | 84.4 | 83.0 | 614327;603089;614327;614327;614327 |
| BARD1 | 161.9 | 100.0 | 99.8 | 601593;114480 |
| BAX | 132.3 | 98.0 | 95.4 | 613065;114500 |
| BAZ2B | 157.0 | 99.9 | 99.0 | - |
| BBIP1 | 152.5 | 98.6 | 92.4 | 615995;615995;615995;615995;615995 |
| BBS1 | 172.8 | 100.0 | 100.0 | 209900;209900;209900;209900;209900;209900 |
| BBS10 | 168.2 | 100.0 | 99.8 | 615987;209900;615987;615987;209900;209900 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|--|
| BBS12 | 212.9 | 100.0 | 100.0 | 615989;209900;615989;209900;209900;615989 |
| BBS2 | 180.0 | 100.0 | 99.5 | 615981;209900;209900;615981;616562;615981;616562;209900 |
| BBS4 | 127.5 | 99.9 | 99.3 | 209900;209900;615982;209900;615982;615982 |
| BBS5 | 113.0 | 99.0 | 93.9 | 615983;209900;209900;615983;615983;209900 |
| BBS7 | 173.7 | 98.7 | 95.5 | 615984;209900;615984;209900;209900;615984 |
| BBS9 | 121.8 | 92.3 | 90.4 | 615986;209900;209900;615986;615986;209900 |
| BCAP31 | 80.0 | 92.6 | 83.2 | 300475;300475;300475;300475;300475 |
| BCAT1 | 177.0 | 100.0 | 100.0 | 113520 |
| BCAT2 | 151.5 | 100.0 | 100.0 | 113530 |
| BCHE | 207.7 | 100.0 | 99.9 | 617936 |
| BCKDHA | 200.1 | 99.9 | 99.2 | 248600;248600;248600;248600;248600 |
| BCKDHB | 146.8 | 99.5 | 94.4 | 248600;248600;248600;248600;248600 |
| BCKDK | 215.7 | 100.0 | 100.0 | 614923;614901;614923;614923 |
| BCL10 | 149.9 | 100.0 | 100.0 | 616098;616098;137245;616098 |
| BCL11A | 144.6 | 97.7 | 96.0 | 617101;617101 |
| BCL11B | 97.4 | 99.1 | 95.6 | 618092;617237;618092;617237;617237;618092 |
| BCL2 | 200.1 | 100.0 | 100.0 | - |
| BCL7A | 173.2 | 100.0 | 100.0 | - |
| BCO1 | 144.1 | 100.0 | 100.0 | 115300;115300 |
| BCOR | 117.1 | 99.6 | 97.4 | 300166;300166;309800;300166;300166;300166;300166 |
| BCORL1 | 167.0 | 99.6 | 97.9 | 301029;301029 |
| BCS1L | 158.0 | 100.0 | 100.0 | 262000;256000;262000;124000;603358;262000;124000;603647;124000;262000;256000;262000;124000 |
| BDP1 | 131.0 | 98.8 | 95.3 | 618257;618257 |
| BEAN1 | 157.8 | 98.7 | 96.4 | 117210 |
| BECN1 | 125.8 | 100.0 | 100.0 | 300011 |
| BEST1 | 147.6 | 99.4 | 96.4 | 613194;611809;153700;193220;608161;613194;193220;611809;153700 |
| BFSP1 | 111.8 | 99.0 | 89.9 | 611391;611391;611391 |
| BFSP2 | 94.5 | 99.8 | 97.6 | 611597;611597;611597 |
| BGN | 150.6 | 100.0 | 100.0 | 300106;300989;300106;300989;604378;300106;300106 |
| BHLHA9 | 21.3 | 70.9 | 50.4 | 228250;612576;609432;607539;609432 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| BICC1 | 163.2 | 100.0 | 100.0 | 601331 |
| BICD2 | 137.0 | 100.0 | 99.7 | 615290;615290;618291;615290;618291 |
| BIN1 | 119.1 | 99.6 | 95.7 | 255200;255200;255200;255200 |
| BLK | 136.1 | 100.0 | 100.0 | 613375;613375 |
| BLM | 133.4 | 99.8 | 98.3 | 210900;210900;210900;210900;210900;210900;210900 |
| BLNK | 105.4 | 97.1 | 95.5 | 613502;613502;613502 |
| BLOC1S3 | 40.2 | 98.5 | 81.3 | 614077;614077;614077;614077;614077 |
| BLOC1S5 | 153.2 | 100.0 | 99.2 | 619172 |
| BLOC1S6 | 122.0 | 99.9 | 97.8 | 614171;614171;614171;614171;614171;614171 |
| BLVRA | 120.4 | 100.0 | 99.4 | 614156;614156;614156;614156 |
| BMP1 | 158.5 | 100.0 | 100.0 | 614856;614856;614856 |
| BMP15 | 126.1 | 100.0 | 99.3 | 300510;300510 |
| BMP2 | 178.0 | 100.0 | 100.0 | -;112600;617877;617877;235200;112600;617877 |
| BMP4 | 178.6 | 100.0 | 100.0 | -;607932;600625;607932;-;607932 |
| BMP6 | 133.8 | 95.7 | 93.6 | 3 |
| BMP7 | 101.4 | 99.9 | 98.5 | - |
| BMPER | 148.8 | 100.0 | 99.8 | 608022;608022;608022;608022 |
| BMPR1A | 98.0 | 99.8 | 96.6 | 301870;174900;610069;174900 |
| BMPR1B | 174.3 | 100.0 | 99.9 | 112600;616849;112600;609441;616849;112600;609441 |
| BMPR2 | 180.4 | 99.9 | 99.9 | 178600;265450;178600 |
| BMS1 | 92.1 | 66.7 | 66.4 | 107600;107600 |
| BNC2 | 149.8 | 99.1 | 99.1 | 618612 |
| BNIP3 | 80.8 | 78.3 | 67.2 | 601299 |
| BOLA1 | 91.4 | 100.0 | 100.0 | 613181 |
| BOLA2 | 115.5 | 100.0 | 100.0 | 613182 |
| BOLA3 | 50.8 | 99.4 | 90.2 | 614299;613183;614299;614299;614299 |
| BPGM | 117.0 | 100.0 | 100.0 | 222800;222800;222800 |
| BPTF | 162.4 | 96.2 | 94.3 | 617755;617755 |
| BRAF | 80.6 | 91.0 | 81.1 | 613707;613706;211980;115150;613706;613706;163950;613706;613707;115150;613706;164757;613706;613707;115150;211980;613706;211980 |
| BRAT1 | 131.1 | 99.7 | 98.2 | 614498;614498;614498;618056;614498;618056 |

| | | | | |
|-----------|-------|-------|-------|--|
| BRCA1 | 195.0 | 99.4 | 98.8 | 617883;604370;617883;604370;617883;614320;113705 |
| BRCA2 | 119.2 | 99.8 | 98.5 | 612555;155255;612555;605724;612555;600185;194070;605724;605724 |
| BRDT | 119.7 | 95.9 | 91.6 | 617644 |
| BRF1 | 108.8 | 99.9 | 98.4 | 616202;616202;616202;616202 |
| BRIP1 | 151.0 | 99.9 | 99.0 | 609054;609054;114480;114480;609054;605882;114480;114480 |
| BRPF1 | 169.1 | 100.0 | 100.0 | 617333;617333 |
| BRSK2 | 118.2 | 99.5 | 97.4 | - |
| BRWD3 | 130.3 | 99.3 | 97.2 | 300659;300659 |
| BSCL2 | 113.7 | 100.0 | 100.0 | 269700;615924;269700;600794;600794;615924;270685;269700;269700;269700;270685 |
| BSND | 157.9 | 100.0 | 100.0 | 602522;602522;602522;602522 |
| BTD | 127.0 | 83.1 | 83.0 | 253260;253260;253260;253260;253260;253260;253260;253260 |
| BTK | 126.7 | 100.0 | 99.9 | 307200;307200;300755;307200 |
| BTRC | 151.0 | 97.6 | 97.3 | 24650 |
| BUB1 | 156.0 | 99.8 | 98.8 | -;114500 |
| BUB1B | 141.0 | 99.6 | 98.9 | 257300;176430;257300;114500;257300;257300 |
| BUB3 | 139.0 | 99.8 | 99.1 | - |
| BVES | 140.0 | 99.9 | 98.8 | 616812;616812;616812 |
| C11orf80 | 101.4 | 98.3 | 95.0 | 618432 |
| C12orf4 | 156.2 | 100.0 | 99.3 | 618221;618221;618221 |
| C12orf57 | 144.7 | 100.0 | 98.9 | 218340;218340;218340 |
| C12orf65 | 122.8 | 99.8 | 98.5 | 615035;613559;615035;613559;615035;613559;615035;613559;615035;613541;613559 |
| C15orf41 | 121.0 | 85.9 | 85.6 | 615631;615631;615631 |
| C19orf12 | 122.6 | 100.0 | 99.8 | 614297;614298;614298;614298;615043;614298;614298;615043;614298 |
| C1GALT1C1 | 167.0 | 100.0 | 99.5 | 300622;300622 |
| C1orf194 | 66.7 | 100.0 | 99.6 | - |
| C1QA | 194.6 | 100.0 | 100.0 | 613652;613652;613652;613652 |
| C1QB | 193.3 | 100.0 | 100.0 | 613652;613652;613652;613652 |
| C1QBP | 76.2 | 86.9 | 77.3 | 601269;617713;617713 |
| C1QC | 200.1 | 100.0 | 99.2 | 613652;613652;613652;613652 |
| C1QTNF5 | 118.0 | 90.9 | 78.5 | 605670;605670 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| C1R | 207.1 | 100.0 | 100.0 | 216950;130080 |
| C1S | 113.0 | 99.9 | 99.0 | 613783;617174;613783;613783 |
| C2 | 140.1 | 100.0 | 100.0 | 217000;217000;217000 |
| C2CD3 | 140.4 | 95.8 | 95.6 | 615948;615948;615948;615948;615948;615948 |
| C3 | 153.5 | 99.9 | 99.2 | 613779;613779;612925;612925;613779 |
| C4A | 86.0 | 98.4 | 95.1 | 614380;614380 |
| C4B | 83.2 | 99.2 | 96.9 | 614379;614379 |
| C5 | 151.8 | 99.9 | 98.5 | 609536;609536;609536 |
| C6 | 174.7 | 100.0 | 99.7 | 612446;612446 |
| C7 | 138.5 | 100.0 | 98.9 | 610102;610102 |
| C8A | 124.3 | 100.0 | 99.6 | 613790;613790;613790 |
| C8B | 136.9 | 100.0 | 99.2 | 613789;613789;613789 |
| C8G | 144.9 | 100.0 | 100.0 | - |
| C8orf37 | 152.0 | 100.0 | 99.4 | 617406;614500;617406;614500;614500;617406;614500 |
| C9 | 145.6 | 99.9 | 99.5 | 613825;613825;613825 |
| C9orf72 | 110.3 | 97.7 | 96.2 | 105550 |
| CA12 | 115.4 | 100.0 | 100.0 | 143860;143860 |
| CA2 | 172.2 | 100.0 | 100.0 | 259730;259730;259730;259730;259730;259730;259730 |
| CA4 | 170.8 | 100.0 | 100.0 | 600852 |
| CA5A | 106.3 | 87.4 | 85.2 | 615751;615751;114761;615751;114761 |
| CA8 | 126.5 | 99.6 | 97.3 | 613227;613227;613227;613227 |
| CABIN1 | 153.3 | 100.0 | 99.6 | - |
| CABP2 | 77.7 | 75.9 | 68.0 | 614899;614899;614899 |
| CABP4 | 165.3 | 100.0 | 99.9 | 610427;610427;610427 |
| CACNA1A | 95.0 | 93.2 | 90.0 | 141500;617106;141500;183086;108500;141500;617106;108500;PMID: 33413531;31928344 |
| CACNA1B | 143.7 | 97.5 | 95.7 | 618497;618497;618497 |
| CACNA1C | 163.4 | 99.9 | 99.2 | 611875;601005;611875;601005;618447;618447;611875;601005 |
| CACNA1D | 155.8 | 98.0 | 97.9 | 614896;615474;614896;615474;614896;614896 |
| CACNA1E | 142.9 | 100.0 | 99.9 | 618285;618285;618285;618285 |
| CACNA1F | 98.4 | 99.7 | 97.5 | 300071;300476;300600;300071;300476;300600 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| CACNA1G | 151.8 | 100.0 | 99.6 | 616795;618087;616795;616795;618087 |
| CACNA1H | 126.2 | 98.7 | 96.4 | 617027;617027 |
| CACNA1S | 130.8 | 100.0 | 99.9 | 170400;170400; |
| CACNA2D1 | 118.1 | 98.6 | 95.3 | 114204;114204 |
| CACNA2D2 | 136.9 | 94.0 | 93.2 | 618501;618501;618501;618501 |
| CACNA2D4 | 107.2 | 98.9 | 97.7 | 610478;610478 |
| CACNB2 | 157.5 | 98.6 | 98.5 | 611876;611876;611876 |
| CACNB4 | 122.4 | 95.5 | 94.3 | 613855;607682;601949 |
| CACNG2 | 123.8 | 100.0 | 100.0 | 614256 |
| CAD | 150.4 | 100.0 | 99.2 | 616457;616457;114010;616457;616457 |
| CADM3 | 104.1 | 100.0 | 99.9 | No OMIM phenotype |
| CALM1 | 129.7 | 100.0 | 99.4 | 614916;616247;614916;616247;614916 |
| CALM2 | 52.1 | 67.8 | 65.1 | 114182;616249 |
| CALM3 | 104.1 | 100.0 | 99.1 | 114183; |
| CALR | 124.4 | 94.8 | 89.1 | 187950;187950;254450;109091 |
| CAMK2A | 130.4 | 99.9 | 99.0 | 617798;618095;617798;618095;618095 |
| CAMK2B | 110.9 | 100.0 | 99.8 | 617799;617799 |
| CAMK2G | 126.9 | 99.9 | 98.1 | 618522;618522 |
| CAMTA1 | 189.7 | 100.0 | 99.5 | 614756;614756;614756 |
| CANT1 | 153.3 | 100.0 | 99.9 | 251450;617719;251450;251450;251450;251450 |
| CAPN1 | 170.9 | 100.0 | 100.0 | 616907;616907;616907 |
| CAPN10 | 120.0 | 100.0 | 99.6 | 1 |
| CAPN12 | 108.5 | 94.0 | 88.6 | - |
| CAPN3 | 118.2 | 97.8 | 97.2 | 253600;618129;253600;253600 |
| CAPN5 | 155.8 | 100.0 | 100.0 | 193235;193235 |
| CARD11 | 150.3 | 100.0 | 99.9 | 616452;615206;617638;616452;615206;617638;616452;615206 |
| CARD14 | 125.1 | 100.0 | 98.9 | 173200;602723;173200;173200;602723 |
| CARD9 | 112.5 | 99.9 | 98.4 | 212050;212050;212050;212050 |
| CARMIL2 | 144.2 | 96.3 | 94.5 | 618131;618131;618131 |
| CARS2 | 131.3 | 100.0 | 100.0 | 616672;616672;612800;616672 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|--|
| CASK | 103.9 | 97.3 | 94.2 | 300749;300749;300422;300749;300422 |
| CASP10 | 129.9 | 99.5 | 97.3 | 603909;603909;613659;605027;605027;603909 |
| CASP14 | 99.6 | 100.0 | 100.0 | 617320;617320;617320 |
| CASP8 | 154.8 | 95.6 | 95.4 | 607271;607271;607271;114550 |
| CASQ1 | 118.3 | 100.0 | 99.5 | 616231;616231 |
| CASQ2 | 150.7 | 100.0 | 100.0 | 611938;611938;611938;611938;611938 |
| CASR | 155.8 | 100.0 | 99.9 | 239200;145980;239200;601198;146200;145980;145980;239200 |
| CAST | 132.6 | 98.3 | 95.4 | 616295;616295;616295 |
| CAT | 160.2 | 100.0 | 100.0 | 614097;614097;614097 |
| CATSPER1 | 131.1 | 100.0 | 100.0 | 612997;612997 |
| CAV1 | 205.0 | 100.0 | 100.0 | 612526;606721;612526;615343;612526;606721;612526;615343 |
| CAV3 | 229.2 | 100.0 | 100.0 | 614321;611818;606072;123320;192600;607801;192600;611818;614321;606072;192600;614321;606072;607801;611818;606072;192600;123320;614321 |
| CAVIN1 | 158.7 | 100.0 | 100.0 | 613327;613327;613327;613327;613327 |
| CBL | 152.5 | 97.3 | 97.1 | 613563;613563;613563;613563;607785;613563;607785;613563;613563;613563 |
| CBLB | 118.8 | 100.0 | 99.4 | - |
| CBLIF | 135.1 | 100.0 | 99.7 | 261000;261000;609342 |
| CBS | 124.5 | 99.8 | 98.3 | 603293;236200;236200;236200;236200;236200;236200 |
| CBWD1 | 13.8 | 20.8 | 19.4 | - |
| CBX2 | 148.2 | 100.0 | 99.8 | 613080;613080;613080 |
| CC2D1A | 151.6 | 100.0 | 99.3 | 608443;608443;608443 |
| CC2D2A | 131.6 | 98.5 | 96.5 | 612284;612284;216360;612285;216360;612284;612284;216360;612285;216360;612284;216360;612285;612284;216360;612285;216360;612285 |
| CCBE1 | 81.2 | 99.8 | 98.8 | 235510;235510;235510;235510;235510 |
| CCDC103 | 137.0 | 100.0 | 100.0 | 614679;614679;614679 |
| CCDC114 | 133.4 | 100.0 | 100.0 | 615067;615067;615067 |
| CCDC115 | 91.3 | 95.3 | 90.0 | 613734;616828;616828;616828 |
| CCDC134 | 142.3 | 100.0 | 100.0 | - |
| CCDC141 | 143.7 | 100.0 | 99.5 | -;- |
| CCDC151 | 122.2 | 100.0 | 99.7 | 616037;616037;616037 |
| CCDC174 | 140.4 | 99.5 | 97.1 | 616816;616816;616816 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|-----------------------------|
| CCDC22 | 109.5 | 99.6 | 96.5 | 300963;300963 |
| CCDC28B | 100.6 | 100.0 | 99.7 | 209900 |
| CCDC32 | 118.6 | 100.0 | 99.5 | No OMIM phenotype |
| CCDC39 | 103.8 | 99.5 | 96.5 | 613807;613807;613807 |
| CCDC40 | 120.5 | 99.1 | 98.1 | 613808;613808;613808 |
| CCDC47 | 189.0 | 99.4 | 97.5 | 618268;618268;618268 |
| CCDC50 | 139.0 | 100.0 | 99.7 | 607453;607453 |
| CCDC65 | 92.8 | 99.6 | 97.1 | 615504;615504;615504 |
| CCDC78 | 124.5 | 100.0 | 100.0 | 614807;614807 |
| CCDC8 | 174.4 | 100.0 | 100.0 | 614205;614205;614205 |
| CCDC88A | 106.5 | 96.4 | 93.1 | 617507;617507;617507 |
| CCDC88C | 111.2 | 100.0 | 99.3 | 236600;236600;616053;236600 |
| CCL2 | 181.5 | 100.0 | 100.0 | 607948;182940;609423 |
| CCM2 | 148.5 | 98.7 | 97.8 | 603284 |
| CCN6 | 119.3 | 84.7 | 84.6 | 208230;208230;208230 |
| CCND2 | 141.8 | 100.0 | 100.0 | 615938;615938 |
| CCNK | 106.9 | 92.6 | 89.8 | 618147;618147 |
| CCNO | 95.3 | 100.0 | 99.2 | 615872;615872;615872 |
| CCNQ | 52.3 | 83.1 | 78.5 | 300707;300707;300707;300707 |
| CCR5 | 198.6 | 100.0 | 100.0 | 613381 |
| CCT2 | 172.5 | 100.0 | 100.0 | - |
| CCT5 | 146.2 | 100.0 | 99.7 | 256840;256840;256840;256840 |
| CD151 | 141.6 | 100.0 | 100.0 | 609057;609057;609057;609057 |
| CD164 | 132.4 | 99.1 | 94.8 | 616969;616969 |
| CD19 | 127.3 | 100.0 | 100.0 | 613493;613493;613493 |
| CD247 | 119.5 | 100.0 | 100.0 | 610163;610163;610163;610163 |
| CD27 | 103.3 | 99.9 | 96.9 | 615122;615122;615122 |
| CD2AP | 141.5 | 99.9 | 98.8 | 607832;607832;607832 |
| CD320 | 107.7 | 100.0 | 99.8 | 613646;606475;613646 |
| CD36 | 147.2 | 99.7 | 98.7 | 608404;608404 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|--|
| CD3D | 176.6 | 100.0 | 100.0 | 608971;608971;615617;615617 |
| CD3E | 151.7 | 100.0 | 99.5 | 615615;615615;608971;615615 |
| CD3G | 169.4 | 100.0 | 100.0 | 615607;615607;615607;615607 |
| CD4 | 154.7 | 100.0 | 99.9 | 613949 |
| CD40 | 181.5 | 100.0 | 100.0 | 606843;606843;606843 |
| CD40LG | 132.0 | 97.3 | 88.1 | 308230;308230 |
| CD46 | 151.5 | 99.9 | 99.4 | 612922;612922;612922 |
| CD55 | 152.1 | 92.9 | 85.4 | 226300;613793;226300 |
| CD59 | 175.5 | 80.0 | 71.6 | 612300;612300;612300 |
| CD70 | 126.0 | 99.8 | 97.7 | 618261;618261; |
| CD79A | 158.5 | 100.0 | 100.0 | 613501;613501;613501 |
| CD79B | 202.1 | 100.0 | 100.0 | 612692;612692;612692 |
| CD81 | 145.2 | 100.0 | 99.9 | 613496;613496;613496 |
| CD8A | 146.6 | 100.0 | 99.8 | 608957;608957;608957;608957 |
| CD96 | 176.7 | 99.9 | 99.7 | 211750 |
| CDAN1 | 120.4 | 100.0 | 99.6 | 224120;224120;224120;224120 |
| CDC14A | 187.1 | 100.0 | 99.0 | 616958;616958;608653 |
| CDC42 | 121.8 | 97.9 | 90.9 | 616737;616737;616737;616737;616737;616737 |
| CDC42BPB | 155.6 | 100.0 | 99.3 | - |
| CDC45 | 162.6 | 99.8 | 98.5 | 617063;617063;617063;617063;617063 |
| CDC6 | 172.5 | 100.0 | 100.0 | 613805;613805;613805;613805 |
| CDC73 | 136.4 | 100.0 | 99.4 | 145001;610071;145000;145001;608266;145001;145000 |
| CDCA7 | 138.0 | 100.0 | 99.6 | 616910;616910;616910 |
| CDH1 | 126.7 | 99.2 | 99.1 | 114480;176807;176430;192090;137215;608089;119580;137215;167000 |
| CDH11 | 153.4 | 100.0 | 100.0 | 211380;211380;211380 |
| CDH15 | 146.8 | 99.9 | 98.7 | 612580;612580 |
| CDH2 | 141.5 | 99.3 | 97.7 | 618929;- |
| CDH23 | 187.8 | 100.0 | 100.0 | 617540;601067;601386;601386;601067;601067;601386 |
| CDH3 | 158.6 | 100.0 | 99.5 | 601553;225280;225280;225280;601553;225280 |
| CDHR1 | 162.2 | 99.2 | 98.1 | 613660;613660;613660 |

| | | | | |
|------------|-------|-------|-------|---|
| CDK10 | 124.8 | 100.0 | 99.9 | 617694;617694;-;617694 |
| CDK13 | 146.0 | 98.0 | 92.7 | 617360;617360 |
| CDK19 | 160.3 | 100.0 | 99.9 | 618916 |
| CDK4 | 114.2 | 100.0 | 99.7 | 609048;609048;609048 |
| CDK5 | 133.7 | 100.0 | 100.0 | 616342;616342 |
| CDK5RAP2 | 130.3 | 99.8 | 98.9 | 604804;604804;604804 |
| CDK6 | 111.3 | 100.0 | 99.6 | 616080;616080 |
| CDK8 | 185.1 | 99.7 | 97.9 | - |
| CDKL5 | 121.1 | 91.7 | 90.2 | 300672;300672;300672 |
| CDKN1A | 138.3 | 100.0 | 100.0 | - |
| CDKN1B | 161.7 | 100.0 | 99.8 | 610755;610755 |
| CDKN1C | 66.8 | 88.0 | 77.8 | 614732;130650;130650;614732;614732;614732;130650;614732 |
| CDKN2A | 96.9 | 92.3 | 92.1 | 606719;155755;601373;155601;606719;155755;155755;155601;606719;155755 |
| CDKN2B | 88.3 | 100.0 | 99.9 | 600160;-;- |
| CDKN2B-AS1 | | | | 600431 |
| CDKN2C | 159.2 | 100.0 | 100.0 | - |
| CDON | 132.5 | 100.0 | 99.6 | 614226;614226;614226 |
| CDSN | 146.4 | 100.0 | 100.0 | 146520;146520;270300;602593;146520 |
| CDT1 | 113.5 | 99.7 | 97.5 | 613804;613804;613804 |
| CEACAM16 | 132.0 | 100.0 | 99.5 | 618410;614614;618410;614614 |
| CEBPA | 84.1 | 98.6 | 83.9 | 601626;601626;601626 |
| CEBPE | 100.3 | 100.0 | 100.0 | 245480;245480;245480 |
| CEL | 159.3 | 89.7 | 88.0 | 609812;609812 |
| CELA2A | 174.8 | 98.3 | 95.5 | 618620 |
| CELSR1 | 168.0 | 94.7 | 92.8 | - |
| CENPE | 87.1 | 98.2 | 92.2 | 616051;616051;616051 |
| CENPF | 145.1 | 99.8 | 98.5 | 616369;243605;243605;243605 |
| CENPJ | 156.3 | 100.0 | 99.6 | 608393;613676;608393;613676;608393 |
| CENPS | 123.7 | 100.0 | 98.6 | - |
| CEP104 | 131.5 | 100.0 | 99.2 | 616781;616781;616781;616781 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| CEP120 | 170.6 | 100.0 | 99.5 | 616300;617761;616300;616300;617761;616300;616300;213300;616300 |
| CEP135 | 104.8 | 99.1 | 93.6 | 614673;614673;614673 |
| CEP152 | 184.2 | 99.7 | 98.2 | 614852;615807;613823;613823;614852 |
| CEP164 | 102.8 | 99.9 | 98.3 | 614845;614845;614845;614845;614845 |
| CEP19 | 231.4 | 100.0 | 100.0 | 615703;615703 |
| CEP250 | 102.9 | 100.0 | 99.2 | 618358;618358;618358 |
| CEP290 | 97.0 | 96.1 | 90.0 | 209900;611134;209900;611755;610189;610188;610188;615991;611134;615991;611755;610189;610188;611134;615991;611755;610189;610188;611134;209900;611755;610189;610188;611134 |
| CEP41 | 92.6 | 99.8 | 97.4 | 614464;614464;614464;614464;614464;614464;614464 |
| CEP55 | 138.6 | 100.0 | 99.8 | 236500;236500;236500;236500;236500 |
| CEP57 | 99.8 | 99.2 | 93.0 | 614114;614114;614114 |
| CEP63 | 150.1 | 99.3 | 96.5 | 614728;614728 |
| CEP78 | 129.4 | 98.9 | 96.8 | 617236;617236;617236;617236 |
| CEP83 | 133.1 | 99.8 | 97.4 | 615862;615862;615862;615862;615862;615862;615862 |
| CEP89 | 159.0 | 96.0 | 94.5 | 615470;- |
| CERKL | 124.1 | 99.5 | 96.9 | 608380;608380;608380;608380 |
| CERS1 | 61.1 | 75.4 | 63.7 | 616230;616230 |
| CERS3 | 114.6 | 99.9 | 98.9 | 615023;615023;615023;615276 |
| CERT1 | 136.1 | 90.2 | 87.3 | 616351;616351;616351 |
| CES1 | 152.9 | 99.8 | 99.3 | 618057 |
| CETP | 126.7 | 100.0 | 99.9 | 143470 |
| CFAP298 | 154.6 | 100.0 | 99.7 | 615500;615500;615500 |
| CFAP300 | 97.8 | 99.3 | 95.9 | 618063;618063 |
| CFAP410 | 107.3 | 100.0 | 99.3 | 602271;617547;602271;617547;602271;617547;602271 |
| CFAP43 | 148.2 | 99.9 | 98.9 | 617592 |
| CFAP44 | 130.4 | 99.8 | 98.9 | 617593;617593 |
| CFAP53 | 150.5 | 99.6 | 97.4 | 614759;614779;614779;614779;614779 |
| CFAP58 | 109.9 | 99.9 | 98.7 | No OMIM phenotype |
| CFAP69 | 82.6 | 98.7 | 93.5 | 617959;617959 |
| CFB | 139.7 | 100.0 | 100.0 | 612924;612924;612924;615561 |
| CFC1 | 122.7 | 84.2 | 74.1 | 605194;605376;605376;605376;613853;217095;605376 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| CFD | 87.7 | 89.3 | 83.7 | 613912;613912;613912 |
| CFH | 194.1 | 99.9 | 99.0 | 126700;609814;235400;126700;609814;609814;235400 |
| CFHR1 | 201.6 | 96.4 | 94.9 | 235400;235400;235400 |
| CFHR2 | 116.7 | 76.0 | 74.3 | - |
| CFHR3 | 111.8 | 94.0 | 92.2 | 235400;235400;235400 |
| CFHR4 | 152.1 | 100.0 | 99.9 | - |
| CFHR5 | 115.2 | 99.6 | 98.4 | 614809;614809 |
| CFI | 169.4 | 99.2 | 96.8 | 612923;612923;610984;610984;610984 |
| CFL2 | 167.1 | 100.0 | 99.6 | 610687;610687;610687 |
| CFP | 108.8 | 100.0 | 99.0 | 312060;312060 |
| CFTR | 140.6 | 99.6 | 97.9 | 211400;167800;219700;277180;219700;277180;219700;167800;277180;219700;211400;614122 |
| CHAMP1 | 200.3 | 100.0 | 100.0 | 616579;616579 |
| CHAT | 127.1 | 93.5 | 85.7 | 254210;254210;254210;254210 |
| CHCHD10 | 25.2 | 59.1 | 43.9 | 615903;615048;615911;615911;616209;615048;615911;616209;615048 |
| CHCHD2 | 76.6 | 98.4 | 83.8 | 616710;616710;616710 |
| CHD1 | 137.5 | 99.3 | 94.9 | 617682;617682 |
| CHD2 | 151.3 | 99.4 | 99.2 | 615369;615369;615369 |
| CHD3 | 111.7 | 94.8 | 92.6 | 618205;618205 |
| CHD4 | 133.9 | 100.0 | 99.9 | 617159;617159 |
| CHD7 | 158.7 | 100.0 | 99.5 | 214800;214800;612370;612370;214800;214800;214800;608892;214800;612370;214800;214800 |
| CHD8 | 151.5 | 100.0 | 99.9 | 615032;615032 |
| CHEK2 | 112.6 | 85.0 | 81.5 | 609265;114480;176807;609265;259500;604373 |
| CHIT1 | 115.2 | 99.7 | 98.1 | 600031 |
| CHKB | 114.9 | 100.0 | 99.7 | 602541;602541;602541;602541;602541;602541;602541;612395 |
| CHM | 113.9 | 98.5 | 94.5 | 303100;303100 |
| CHMP1A | 131.9 | 100.0 | 99.8 | 614961;614961;614961;614961 |
| CHMP2B | 94.7 | 99.7 | 96.7 | 614696;614696;600795;614696 |
| CHMP4B | 147.0 | 100.0 | 99.3 | 605387;605387 |
| CHN1 | 190.9 | 99.6 | 98.8 | 604356 |
| CHP1 | 83.4 | 98.5 | 89.1 | 618438;618438 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|---|
| CHRD1 | 111.5 | 100.0 | 99.8 | 309300;309300 |
| CHRM2 | 139.8 | 100.0 | 99.9 | - |
| CHRM3 | 144.2 | 100.0 | 100.0 | 100100;100100;100100;100100 |
| CHRNA1 | 120.4 | 100.0 | 99.2 | 253290;253290;601462;253290;601462;608930 |
| CHRNA2 | 185.5 | 100.0 | 100.0 | 610353;610353 |
| CHRNA3 | 137.9 | 100.0 | 99.4 | 191800;191800 |
| CHRNA4 | 108.8 | 98.3 | 96.2 | 600513;600513;600513 |
| CHRNB1 | 163.0 | 100.0 | 99.4 | 616313;616314;601462;616314 |
| CHRNB2 | 137.0 | 99.3 | 96.0 | 605375;605375 |
| CHRND | 158.8 | 99.7 | 97.9 | 253290;253290;601462;253290;616321;616322;616323 |
| CHRNE | 156.9 | 100.0 | 100.0 | 601462;608931;616324;605809;608931;608931 |
| CHRNG | 149.9 | 100.0 | 100.0 | 265000;253290;265000;253290;265000;265000;253290;265000 |
| CHST11 | 234.3 | 100.0 | 100.0 | 618167;618167;618167 |
| CHST14 | 147.4 | 99.9 | 98.9 | 601776;601776;601776;601776;601776;601776;601776;601776 |
| CHST3 | 113.4 | 100.0 | 99.4 | 143095;143095;143095;245600;143095 |
| CHST6 | 197.7 | 100.0 | 100.0 | 217800;217800;217800;217800 |
| CHST8 | 250.3 | 100.0 | 100.0 | 616265;616265 |
| CHSY1 | 147.1 | 97.2 | 95.7 | 605282;605282;605282;605282;605282;605282 |
| CHUK | 155.6 | 100.0 | 99.1 | 613630;613630;613630 |
| CIB1 | 131.3 | 97.3 | 93.6 | 618267;618267;- |
| CIB2 | 203.3 | 99.7 | 97.0 | 609439;614869;609439;614869;609439;614869 |
| CIC | 71.6 | 63.3 | 63.3 | 617600;617600;617600 |
| CIDEC | 92.3 | 100.0 | 97.9 | 615238;615238 |
| CIITA | 160.2 | 100.0 | 99.5 | 209920;209920;209920;209920 |
| CILK1 | 133.5 | 99.9 | 98.7 | 617924;612651;612651;612651;612651 |
| CISD2 | 135.4 | 83.4 | 83.4 | 604928;604928;611507;604928;604928 |
| CIT | 127.8 | 100.0 | 99.4 | 617090;617090;617090 |
| CITED2 | 111.9 | 99.2 | 99.0 | 602937;614433;614431;614433 |
| CKAP2L | 194.4 | 99.7 | 98.6 | 272440;272440;272440;272440;272440 |
| CLCC1 | 121.1 | 99.8 | 98.0 | - |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|---|
| CLCF1 | 78.2 | 100.0 | 99.4 | 610313;610313 |
| CLCN1 | 142.2 | 100.0 | 99.2 | 160800;255700;160800;255700;255700 |
| CLCN2 | 124.4 | 100.0 | 99.5 | 615651;615651;605635;615651;615651;605635 |
| CLCN4 | 117.3 | 99.9 | 98.9 | 300114;300114;300114;300114 |
| CLCN5 | 125.2 | 99.9 | 98.3 | 300554;310468;308990;300009;300554;310468;308990;300009;300554;310468;308990;300009 |
| CLCN7 | 142.0 | 99.7 | 98.4 | 166600;611490;618541;611490;166600;611490;611490;166600;618541 |
| CLCNKA | 124.8 | 99.8 | 97.8 | 613090 |
| CLCNKB | 110.1 | 99.1 | 95.9 | 607364;607364;607364;613090 |
| CLDN1 | 132.0 | 100.0 | 100.0 | 607626;607626;607626;607626 |
| CLDN10 | 156.6 | 100.0 | 100.0 | 617671;617671;617671;617671 |
| CLDN14 | 90.1 | 100.0 | 99.7 | 614035;614035;614035 |
| CLDN16 | 162.9 | 100.0 | 100.0 | 248250;248250;248250;248250 |
| CLDN19 | 128.4 | 98.5 | 93.1 | 248190;248190;248190;248190;248190 |
| CLDN9 | 111.5 | 100.0 | 100.0 | - |
| CLEC4D | 144.6 | 100.0 | 99.8 | - |
| CLEC7A | 170.5 | 100.0 | 100.0 | 613108;613108 |
| CLIC2 | 74.3 | 99.9 | 96.5 | 300886;300886 |
| CLIC5 | 100.6 | 89.9 | 88.0 | 616042;616042;616042 |
| CLIP1 | 141.6 | 100.0 | 99.0 | -,1 |
| CLMP | 95.9 | 100.0 | 99.6 | 615237;615237;615237 |
| CLN3 | 133.0 | 92.5 | 91.8 | 204200;204200;204200;204200;204200;204200 |
| CLN5 | 125.9 | 69.3 | 66.3 | 256731;256731;256731;256731;256731;256731 |
| CLN6 | 141.3 | 99.9 | 97.1 | 601780;601780;601780;204300;601780;601780;204300;601780 |
| CLN8 | 173.9 | 83.5 | 83.5 | 600143;600143;610003;610003;600143;600143;600143;610003 |
| CLP1 | 140.4 | 100.0 | 100.0 | 615803;615803;615803;615803 |
| CLPB | 135.7 | 94.9 | 94.9 | 616271;616271;616271;616271;616271;616271;616271;616271 |
| CLPP | 147.3 | 100.0 | 99.1 | 614129;614129;614129;614129;601119 |
| CLPX | 189.0 | 99.9 | 99.4 | 618015 |
| CLRN1 | 168.2 | 100.0 | 99.8 | 276902;614180;614180;276902;276902;614180 |
| CLRN2 | 132.3 | 99.7 | 96.6 | No OMIM phenotype |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| CLTC | 183.8 | 100.0 | 99.9 | 617854;617854 |
| CLTCL1 | 113.0 | 98.6 | 98.2 | - |
| CLUAP1 | 155.6 | 100.0 | 99.8 | 204000 |
| CMAS | 108.5 | 99.9 | 97.8 | 603316 |
| CNBP | 126.0 | 100.0 | 100.0 | 602668 |
| CNGA1 | 129.3 | 91.7 | 86.3 | 613756;613756;613756 |
| CNGA3 | 175.2 | 100.0 | 99.7 | 216900;216900;216900 |
| CNGB1 | 121.0 | 99.4 | 97.5 | 613767;613767;613767 |
| CNGB3 | 133.7 | 99.4 | 95.9 | 262300;262300;248200;262300;248200 |
| CNKS2 | 95.6 | 95.5 | 90.8 | 301008;301008 |
| CNNM2 | 198.1 | 100.0 | 100.0 | 607803;616418;613882;613882;616418;616418;613882 |
| CNNM4 | 176.3 | 99.8 | 98.9 | 217080;217080;217080;217080 |
| CNOT1 | 158.7 | 100.0 | 99.9 | 618500;- |
| CNOT2 | 155.0 | 99.9 | 99.5 | -,618608 |
| CNOT3 | 146.7 | 100.0 | 100.0 | - |
| CNPY3 | 83.1 | 100.0 | 99.3 | 617929;617929;617929 |
| CNTN1 | 143.1 | 99.9 | 98.9 | 612540;612540;612540 |
| CNTN2 | 134.1 | 92.7 | 92.7 | 615400;615400;615400 |
| CNTN3 | 183.1 | 100.0 | 99.8 | 601325 |
| CNTNAP1 | 173.7 | 100.0 | 99.8 | 616286;616286;618186;616286;618186 |
| CNTNAP2 | 154.0 | 100.0 | 99.8 | 610042;610042;610042;610042 |
| COA1 | 116.1 | 100.0 | 100.0 | 614769 |
| COA3 | 156.1 | 100.0 | 100.0 | 220110;614775 |
| COA5 | 68.9 | 99.1 | 88.9 | 616500;613920;616500 |
| COA6 | 106.3 | 99.9 | 98.4 | 616501;614772;616501 |
| COA7 | 142.6 | 100.0 | 100.0 | 618387;615623;618387;618387 |
| COA8 | 92.5 | 81.9 | 80.7 | 220110;220110;220110;616003;220110;220110;220110 |
| COASY | 181.4 | 100.0 | 100.0 | 609855;615643;615643;615643;618266;615643 |
| COCH | 170.5 | 95.2 | 93.2 | 601369;618094;618094;601369 |
| COG1 | 121.9 | 100.0 | 100.0 | 611209;611209;611209;611209;611209 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| COG2 | 146.1 | 99.9 | 98.5 | 617395;606974;617395 |
| COG4 | 110.3 | 100.0 | 99.9 | 613489;613489;618150;613489;618150;613489;618150 |
| COG5 | 154.6 | 99.7 | 97.6 | 613612;613612;613612;613612 |
| COG6 | 108.2 | 99.1 | 93.9 | 614576;614576;615328;614576;615328;614576 |
| COG7 | 125.0 | 100.0 | 100.0 | 608779;608779;608779;608779;608779 |
| COG8 | 138.7 | 99.9 | 98.6 | 611182;611182;611182;611182 |
| COL10A1 | 118.0 | 100.0 | 98.4 | 156500;156500 |
| COL11A1 | 113.4 | 96.2 | 92.8 | 154780;604841;154780;604841;618533;228520;154780;604841;228520;154780;604841;604841;154780;228520;120280 |
| COL11A2 | 127.0 | 100.0 | 99.7 | 184840;609706;601868;215150;614524;184840;609706;277610;601868;215150;609706;215150;277610;184840;215150;614524 |
| COL12A1 | 153.4 | 100.0 | 99.4 | 616471;616470;616470;616471 |
| COL13A1 | 94.7 | 93.9 | 93.8 | 616720;616720;616720 |
| COL14A1 | 147.9 | 100.0 | 99.4 | - |
| COL17A1 | 120.5 | 98.7 | 96.8 | 226650;122400;226650;226650 |
| COL18A1 | 123.2 | 98.1 | 95.6 | 267750;267750;267750 |
| COL1A1 | 154.6 | 99.9 | 98.6 | 114000;166220;130060;166210;166200;259420;120150;259420;166220;166210;166710;130060;114000;166200;130000;114000 |
| COL1A2 | 117.5 | 99.4 | 96.9 | 225320;120160;225320;225320;225320;166220;166210;259420;617821;225320 |
| COL25A1 | 149.6 | 95.8 | 95.3 | 616219;616219;616219 |
| COL27A1 | 165.0 | 99.9 | 99.7 | 615155;615155;615155 |
| COL2A1 | 125.9 | 100.0 | 99.7 | 151210;150600;604864;608805;156550;108300;200610;132450;616583;609508;183900;609162;271700;184250;108300;215150;108300;132450;156550;108300;108300;200610;120140 |
| COL3A1 | 120.8 | 99.6 | 97.6 | 130050;120180;618343;130020;618343;130050;130050;130020 |
| COL4A1 | 115.6 | 98.7 | 97.4 | 175780;618564;611773;180000;120130;-;175780;175780;607595;175780;175780 |
| COL4A2 | 120.9 | 100.0 | 99.6 | 614483;120090;614483;614483 |
| COL4A3 | 111.1 | 98.7 | 98.0 | 203780;104200;203780;203780;104200;141200;120070;203780;104200 |
| COL4A4 | 107.4 | 99.9 | 98.2 | 203780;120131;203780;141200;203780;203780 |
| COL4A5 | 66.6 | 97.8 | 89.1 | 303630;301050;301050;301050 |
| COL4A6 | 95.6 | 97.5 | 93.3 | 300914;300914 |
| COL5A1 | 159.9 | 98.8 | 98.0 | 130000;130000;120215;130000;130010;130000 |
| COL5A2 | 121.3 | 100.0 | 99.5 | 130000;130010;130000;130010;120190;130000 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| COL6A1 | 149.2 | 100.0 | 99.4 | 158810;254090;158810;254090;254090;158810;254090 |
| COL6A2 | 161.0 | 100.0 | 99.8 | 254090;158810;254090;255600;158810;158810;254090;255600;254090 |
| COL6A3 | 171.8 | 100.0 | 99.8 | 158810;254090;254090;616411;158810;254090;254090;158810 |
| COL6A5 | 163.1 | 99.9 | 99.5 | 28073787;- |
| COL7A1 | 152.5 | 99.9 | 99.1 | 131850;131705;131750;132000;607523;226600;604129;226600;226600;- |
| COL8A2 | 89.1 | 99.9 | 97.9 | 136800;609140;136800;609140 |
| COL9A1 | 159.8 | 100.0 | 99.2 | 614135;614134;614134;614135;614135;614134;614134;614134 |
| COL9A2 | 103.5 | 99.9 | 99.0 | 614284;614284;614284;600204;614284;600204;614284;614284 |
| COL9A3 | 109.1 | 98.7 | 95.5 | -,600969;120270;600969;- |
| COLEC10 | 140.4 | 100.0 | 100.0 | 248340;248340;248340 |
| COLEC11 | 178.1 | 100.0 | 100.0 | 265050;265050;;265050;265050;265050;265050 |
| COLGALT1 | 181.2 | 93.3 | 89.0 | 618360;618360;618360 |
| COLQ | 113.9 | 100.0 | 99.2 | 603034;603034;603034 |
| COMP | 125.4 | 93.4 | 92.3 | 132400;177170;132400;177170 |
| COMT | 152.3 | 100.0 | 99.9 | 167870;181500 |
| COPA | 133.6 | 100.0 | 99.2 | 616414 |
| COPB2 | 169.7 | 99.9 | 99.3 | 617800;617800 |
| COQ2 | 113.1 | 98.0 | 95.3 | 607426;607426;607426;609825;609825;607426;607426;607426;607426;146500 |
| COQ4 | 98.8 | 90.9 | 89.3 | 616276;616276;612898;616276;616276;616276;616276 |
| COQ5 | 196.7 | 100.0 | 100.0 | 616359;616359 |
| COQ6 | 143.6 | 99.9 | 98.4 | 614647;614647;614650;614650;614650;614650 |
| COQ7 | 161.7 | 100.0 | 99.8 | 616733;616733;601683;601683;616733 |
| COQ8A | 164.9 | 100.0 | 99.5 | 612016;612016;607426;612016;606980;606980;612016 |
| COQ8B | 102.1 | 100.0 | 99.3 | 615573;615573;615567;615567;615573 |
| COQ9 | 79.4 | 100.0 | 97.9 | 614654;612837;612837;614654;607426;614654;614654 |
| CORIN | 167.5 | 100.0 | 99.9 | 614595 |
| CORO1A | 144.9 | 100.0 | 98.6 | 615401;615401;615401;615401 |
| COX10 | 211.4 | 100.0 | 100.0 | 602125;256000;220110;256000;256000;220110 |
| COX14 | 115.3 | 100.0 | 100.0 | 614478;220110;220110 |
| COX15 | 106.0 | 99.9 | 98.8 | 256000;615119;603646;256000;615119;256000;615119;615119 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| COX16 | 85.6 | 99.1 | 96.8 | 618064 |
| COX20 | 72.8 | 97.8 | 88.3 | 220110;614698;220110;220110;220110 |
| COX4I1 | 121.7 | 100.0 | 100.0 | 123864 |
| COX4I2 | 127.4 | 100.0 | 100.0 | 612714;607976;612714;612714 |
| COX5A | 31.5 | 74.7 | 47.1 | 603773 |
| COX5B | 154.2 | 100.0 | 100.0 | 123866 |
| COX6A1 | 177.4 | 100.0 | 99.5 | 616039;602072;616039;616039 |
| COX6A2 | 51.6 | 99.2 | 93.7 | 220110;602009;220110 |
| COX6B1 | 189.5 | 100.0 | 100.0 | 220110;124089;220110;220110 |
| COX6B2 | 81.1 | 100.0 | 99.8 | 220110 |
| COX6C | 110.4 | 100.0 | 97.4 | 124090 |
| COX7A1 | 145.2 | 100.0 | 99.9 | 123995 |
| COX7A2 | 117.2 | 100.0 | 99.8 | 123996 |
| COX7B | 52.2 | 78.2 | 49.4 | 300887;603792;300887 |
| COX7B2 | 150.1 | 100.0 | 100.0 | 609811 |
| COX7C | 39.4 | 99.3 | 86.9 | 603774 |
| COX8A | 111.3 | 100.0 | 100.0 | 220110;220110;123870 |
| COX8C | 152.7 | 100.0 | 99.9 | 220110 |
| CP | 127.1 | 94.8 | 88.9 | 604290;117700;604290;604290;604290;604290 |
| CPA6 | 141.4 | 99.6 | 97.5 | 614417;614418;614417;614418 |
| CPAMD8 | 105.4 | 95.8 | 92.8 | 617319;617319;617319 |
| CPLANE1 | 148.8 | 99.7 | 98.4 | 614615;614615;277170;614615;277170;614615;277170;277170;614615;277170 |
| CPLX1 | 90.5 | 100.0 | 100.0 | 617976;617976;617976;194190 |
| CPN1 | 130.5 | 99.9 | 99.4 | 212070;212070 |
| CPOX | 142.3 | 99.9 | 95.4 | 121300;121300;121300;121300 |
| CPS1 | 162.9 | 100.0 | 99.9 | 237300;237300;265380;237300;237300;237300 |
| CPSF1 | 152.5 | 98.2 | 96.5 | 618827 |
| CPT1A | 158.3 | 100.0 | 98.9 | 255120;255120;255120;255120 |
| CPT1C | 130.5 | 100.0 | 99.9 | 616282 |
| CPT2 | 159.1 | 98.2 | 97.8 | 600649;255110;608836;614212;600649;600649;255110;608836;600649;255110;608836;614212;600649;255110 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| CR2 | 165.8 | 100.0 | 99.8 | 614699;614699;614699 |
| CRADD | 122.8 | 99.5 | 96.3 | 614499;614499;614499 |
| CRAT | 126.1 | 100.0 | 99.8 | 617917;617917;600184;600184 |
| CRB1 | 194.4 | 100.0 | 99.9 | 600105;613835;172870;600105;613835;172870;600105 |
| CRB2 | 103.1 | 98.5 | 93.0 | 616220;219730;616220;616220 |
| CRBN | 152.3 | 88.2 | 87.7 | 607417;607417;607417 |
| CREB1 | 126.8 | 99.7 | 96.7 | 612160 |
| CREB3L1 | 148.4 | 100.0 | 99.9 | 616229;616229;616229;- |
| CREBBP | 124.1 | 99.7 | 98.5 | 618332;180849;180849;180849;180849;180849;180849;618332 |
| CRELD1 | 103.8 | 99.9 | 95.0 | 606217;607170;606217 |
| CRIPT | 47.4 | 98.1 | 93.2 | 615789;615789;615789 |
| CRLF1 | 127.7 | 91.0 | 89.8 | 272430;272430;272430 |
| CRP | 195.8 | 99.7 | 96.7 | - |
| CRPPA | 122.2 | 98.5 | 94.8 | 614643;614643;614643;616052;614643;614643;616052;614643 |
| CRTAP | 120.1 | 99.8 | 98.8 | 610682;610682;610682 |
| CRTC1 | 160.9 | 99.8 | 99.7 | - |
| CRX | 215.1 | 100.0 | 100.0 | 613829;120970;613829;120970 |
| CRYAA | 121.9 | 99.9 | 97.5 | 604219;604219;604219 |
| CRYAB | 108.3 | 100.0 | 99.2 | 608810;615184;613763;613869;613869;613763;608810;615184;615184;613869;608810;613763 |
| CRYBA1 | 134.4 | 100.0 | 99.4 | 600881;600881 |
| CRYBA2 | 163.0 | 100.0 | 100.0 | 115900;115900 |
| CRYBA4 | 126.8 | 100.0 | 100.0 | 610425;610425 |
| CRYBB1 | 129.8 | 100.0 | 100.0 | 611544;611544;611544 |
| CRYBB2 | 149.9 | 100.0 | 100.0 | 601547;601547 |
| CRYBB3 | 168.8 | 100.0 | 100.0 | 609741;609741;609741 |
| CRYGB | 111.7 | 100.0 | 99.6 | 615188;615188 |
| CRYGC | 137.6 | 99.8 | 96.9 | 604307;604307 |
| CRYGD | 112.0 | 100.0 | 98.9 | 115700;115700 |
| CRYGS | 109.8 | 94.1 | 86.6 | 116100;116100 |
| CRYL1 | 129.2 | 100.0 | 99.9 | - |

| | | | | |
|----------------|-------|-------|-------|--|
| CRYM | 92.9 | 100.0 | 99.6 | 616357;616357 |
| CSDE1 | 184.7 | 99.9 | 99.5 | - |
| CSF1R | 125.5 | 99.9 | 99.3 | 618476;221820;618476;221820;221820;618476;221820;618476 |
| CSF2RA | 60.8 | 89.9 | 87.5 | 300770;300770 |
| CSF2RB | 139.8 | 100.0 | 99.0 | 614370;614370;614370 |
| CSF3R | 108.5 | 99.6 | 98.2 | 617014;617014;162830;617014;162830 |
| CSGALNACT 1 | 182.2 | 100.0 | 99.8 | 618870 |
| CSNK1D | 128.1 | 97.7 | 95.1 | 615224 |
| CSNK2A1 | 108.1 | 81.5 | 77.7 | 617062;617062 |
| CSNK2B | 140.3 | 100.0 | 100.0 | 618732;- |
| CSPP1 | 132.4 | 99.8 | 98.7 | 615636;615636;615636;615636;615636;615636 |
| CSRP3 | 127.2 | 100.0 | 99.1 | 607482;612124;612124;607482;607482 |
| CST3 | 73.2 | 93.4 | 66.0 | 105150;604312 |
| CST6 | 108.4 | 98.2 | 92.5 | 618535;- |
| CSTA | 140.8 | 100.0 | 99.8 | 607936;607936;607936 |
| CSTB | 85.0 | 99.6 | 89.8 | 254800;254800;254800;254800;254800 |
| CTBP1 | 96.7 | 93.2 | 86.9 | 602618;617915;194190;617915;617915 |
| CTC1 | 128.0 | 100.0 | 99.6 | 612199;612199;612199;612199;612199;612199;612199;612199 |
| CTCF | 150.1 | 100.0 | 99.3 | 615502;615502;615502 |
| CTDP1 | 129.4 | 88.4 | 84.3 | 604168;604168;604168;604168;604168 |
| CTH | 167.0 | 100.0 | 100.0 | 219500;219500 |
| CTHRC1 | 122.5 | 93.8 | 87.5 | 614266 |
| CTLA4 | 162.1 | 100.0 | 100.0 | 616100;616100;;152700;616100 |
| CTNNA1 | 125.7 | 99.3 | 98.1 | 608970;608970;- |
| CTNNA2 | 118.8 | 100.0 | 99.8 | 618174;618174;618174 |
| CTNNA3 | 168.7 | 100.0 | 99.8 | 615616;615616;615616 |
| CTNNB1 | 146.9 | 100.0 | 99.9 | 617272;132600;114550;167000;617572;615075;114500;155255;615075 |
| CTNNBL1 | 116.2 | 99.8 | 99.5 | - |
| CTNND1 | 150.1 | 100.0 | 100.0 | 617681;617681 |
| CTNND2 | 112.9 | 93.5 | 91.1 | - |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| CTNS | 127.4 | 100.0 | 99.8 | 219800;219900;219750;219800;219900;219800;219800;219900;219750 |
| CTPS1 | 121.8 | 93.0 | 93.0 | 615897;615897;615897 |
| CTR9 | 168.6 | 100.0 | 99.9 | - |
| CTSA | 156.7 | 100.0 | 100.0 | 256540;256540;256540;256540;256540;256540 |
| CTSB | 122.6 | 100.0 | 100.0 | - |
| CTSC | 137.1 | 100.0 | 100.0 | 170650;245010;245000;170650;245010;602365;170650;245010;245000;245010 |
| CTSD | 174.3 | 98.4 | 95.0 | 610127;610127;610127;610127;610127;610127 |
| CTSF | 117.3 | 84.0 | 79.3 | 615362;615362;615362 |
| CTSH | 119.7 | 100.0 | 100.0 | Myopia |
| CTSK | 105.3 | 100.0 | 99.9 | 265800;265800;265800;265800;265800 |
| CTTNBP2 | 128.5 | 99.5 | 97.3 | - |
| CTU2 | 134.8 | 99.7 | 97.7 | 618142;618142;618142 |
| CUBN | 129.7 | 99.7 | 98.3 | 261100;261100;261100;261100;261100 |
| CUL3 | 146.2 | 99.9 | 98.8 | 614496;614496 |
| CUL4B | 92.5 | 98.0 | 90.8 | 300354;300354;300354 |
| CUL7 | 140.4 | 100.0 | 99.3 | 273750;273750;273750 |
| CUX1 | 130.3 | 96.4 | 94.8 | 618330;618330 |
| CUX2 | 133.0 | 99.9 | 99.1 | 618141;618141;618141 |
| CWC27 | 105.7 | 99.3 | 96.5 | 250410;250410;250410;250410 |
| CWF19L1 | 126.8 | 100.0 | 99.8 | 616127;616127;616120;616127 |
| CXCL10 | 209.6 | 100.0 | 100.0 | 147310 |
| CXCL13 | 241.1 | 100.0 | 100.0 | 605149 |
| CXCL2 | 82.1 | 100.0 | 100.0 | 139110 |
| CXCR4 | 151.1 | 100.0 | 100.0 | 193670;193670;193670;193670 |
| CXorf56 | 92.3 | 99.8 | 96.7 | 301013;301013 |
| CYB561 | 157.4 | 92.8 | 92.6 | 618182;600019 |
| CYB5A | 157.5 | 100.0 | 100.0 | 250790;250790;250790 |
| CYB5R3 | 165.7 | 98.4 | 98.0 | 250800;250800;250800;250800 |
| CYBA | 115.6 | 95.0 | 82.4 | 233690;233690;233690 |
| CYBB | 121.9 | 99.9 | 99.3 | 300645;306400;300645 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| CYBC1 | 142.3 | 99.6 | 97.0 | 618935 |
| CYBRD1 | 154.1 | 100.0 | 99.9 | 4 |
| CYC1 | 163.2 | 97.5 | 89.2 | 615453;615453;123980 |
| CYCS | 78.6 | 99.1 | 94.9 | 612004;123970;612004 |
| CYFIP2 | 137.7 | 100.0 | 99.4 | 618008;618008 |
| CYLD | 127.1 | 99.8 | 98.0 | 605041;601606;605041;132700;601606;132700 |
| CYP11A1 | 129.8 | 99.3 | 96.1 | 613743;613743;613743;613743 |
| CYP11B1 | 146.2 | 100.0 | 100.0 | 202010;202010;202010;103900;202010;103900 |
| CYP11B2 | 138.4 | 100.0 | 100.0 | 610600;203400;610600;203400;610600;203400;203400 |
| CYP17A1 | 120.3 | 100.0 | 99.5 | 202110;202110;202110;202110 |
| CYP19A1 | 161.8 | 98.8 | 96.8 | 613546;613546;139300;613546;613546;139300 |
| CYP1B1 | 97.2 | 100.0 | 100.0 | 231300;231300;231300;617315;231300;604229 |
| CYP21A2 | 101.0 | 97.8 | 88.4 | 201910;201910;;201910 |
| CYP24A1 | 203.6 | 100.0 | 99.9 | 143880;143880;143880 |
| CYP26B1 | 148.9 | 100.0 | 99.9 | 614416;614416;614416; |
| CYP26C1 | 85.8 | 99.7 | 97.1 | 614974;614974;614974 |
| CYP27A1 | 180.7 | 98.9 | 96.7 | 213700;213700;213700;213700;213700;213700;213700 |
| CYP27B1 | 133.7 | 99.9 | 99.3 | 264700;264700;264700;264700 |
| CYP2A6 | 147.9 | 100.0 | 99.9 | 122700 |
| CYP2B6 | 124.2 | 99.9 | 98.2 | 614546 |
| CYP2C19 | 182.2 | 100.0 | 98.9 | 609535 |
| CYP2C8 | 106.8 | 99.9 | 98.6 | 601129 |
| CYP2C9 | 197.3 | 99.9 | 98.4 | 122700 |
| CYP2R1 | 147.8 | 99.4 | 95.6 | 600081;600081;600081;600081 |
| CYP2U1 | 160.0 | 94.8 | 91.5 | 615030;615030;615030;615030;615030 |
| CYP4F22 | 126.6 | 100.0 | 99.4 | 604777;604777;604777 |
| CYP4V2 | 163.7 | 99.9 | 98.4 | 210370;210370;210370 |
| CYP7B1 | 131.5 | 98.0 | 92.8 | 270800;270800;613812;613812;613812;270800;613812 |
| D2HGDH | 135.3 | 99.2 | 97.2 | 600721;600721;600721;600721;600721 |
| DAB1 | 138.9 | 100.0 | 100.0 | 615945 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| DAB2IP | 167.5 | 95.1 | 94.2 | 609205 |
| DACT1 | 137.9 | 93.6 | 91.1 | 617466 |
| DAG1 | 203.4 | 100.0 | 100.0 | 613818;616538;613818;613818;616538;613818 |
| DAO | 120.0 | 100.0 | 100.0 | 181500 |
| DARS1 | 157.6 | 100.0 | 99.3 | 615281;615281;615281;615281;615281 |
| DARS2 | 143.6 | 94.9 | 94.3 | 611105;611105;611105;611105;610956;611105;611105 |
| DBF4 | 99.1 | 96.6 | 89.6 | No OMIM phenotype |
| DBH | 167.2 | 100.0 | 100.0 | 223360;223360;223360 |
| DBR1 | 142.0 | 100.0 | 99.3 | - |
| DBT | 134.8 | 99.8 | 98.0 | 248600;248600;248600;248600;248600 |
| DCAF17 | 107.3 | 98.9 | 93.3 | 612515;241080;241080;241080;241080;241080;241080 |
| DCAF8 | 110.8 | 100.0 | 99.9 | 610100;610100 |
| DCC | 147.1 | 100.0 | 100.0 | 157600;617542;157600;157600;617542;114500;133239;157600;157600;617542 |
| DCDC2 | 174.2 | 100.0 | 99.9 | 610212;610212;617394;616217;616217;616217;616217;617394 |
| DCHS1 | 148.1 | 99.8 | 99.1 | 607829;601390;607829;601390;601390 |
| DCLRE1C | 163.4 | 100.0 | 99.4 | 602450;603554;602450;603554;603554;602450;603554 |
| DCN | 162.4 | 95.7 | 95.6 | 610048;610048 |
| DCPS | 147.2 | 91.3 | 91.2 | 616459;616459;616459 |
| DCTN1 | 126.0 | 100.0 | 98.8 | 168605;607641;168605;607641;168605 |
| DCTN2 | 102.0 | 100.0 | 99.7 | - |
| DCX | 114.9 | 100.0 | 99.9 | 300067;300067;300067 |
| DCXR | 175.3 | 98.6 | 93.6 | 260800 |
| DDB2 | 165.3 | 99.6 | 97.5 | 278740;278740;278740;278740 |
| DDC | 121.6 | 99.7 | 96.4 | 608643;608643;608643;608643;608643 |
| DDHD1 | 164.0 | 97.9 | 95.8 | 614603;609340;609340;609340;609340;- |
| DDHD2 | 144.9 | 100.0 | 99.6 | 615033;615033;615033;615033 |
| DDOST | 127.8 | 100.0 | 99.9 | 614507;614507;614507 |
| DDR2 | 138.1 | 100.0 | 99.9 | 618175;271665;271665;271665 |
| DDRGK1 | 104.4 | 100.0 | 99.9 | 602557;602557;602557 |
| DDX11 | 108.7 | 85.2 | 80.7 | 613398;613398;613398;613398 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| DDX3X | 76.6 | 81.2 | 78.9 | 300958;300958;300958;300958 |
| DDX41 | 161.7 | 100.0 | 100.0 | 616871;616871 |
| DDX58 | 149.1 | 99.9 | 99.0 | 616298;616298;616298 |
| DDX59 | 172.0 | 100.0 | 100.0 | 174300;174300;174300;174300;174300 |
| DDX6 | 73.5 | 97.7 | 88.7 | 618653;618653 |
| DEAF1 | 114.7 | 97.3 | 88.8 | 615828;617171;615828;617171;617171 |
| DEF6 | 113.0 | 96.7 | 93.8 | - |
| DEGS1 | 165.2 | 100.0 | 100.0 | 618404;615843;618404;618404 |
| DENND5A | 118.6 | 100.0 | 99.4 | 617281;617281;617281;617281 |
| DEPDC5 | 145.2 | 100.0 | 99.8 | 604364;604364;604364 |
| DES | 119.2 | 100.0 | 99.7 | 601419;181400;601419;604765;125660;604765;615325;601419;604765;601419 |
| DGAT1 | 146.5 | 91.9 | 87.6 | 615863;615863;2 |
| DGAT2 | 93.6 | 99.1 | 95.5 | - |
| DGKE | 130.4 | 99.8 | 98.1 | 615008;615008;615008;615008;615008 |
| DGUOK | 124.5 | 100.0 | 99.4 | 251880;601465;251880;617070;617070;251880;617068;251880 |
| DHCR24 | 165.8 | 97.7 | 97.7 | 602398;602398;602398;602398;602398;602398 |
| DHCR7 | 152.1 | 100.0 | 100.0 | 270400;270400;270400;270400;270400;270400;270400;270400;270400 |
| DHDDS | 93.1 | 99.0 | 95.0 | 613861;617836;608172;617836;617836;613861;613861;617836 |
| DHFR | 51.8 | 92.1 | 78.9 | 613839;613839;613839;613839;613839;613839 |
| DHH | 140.3 | 100.0 | 100.0 | 233420;233420;607080;233420 |
| DHODH | 112.7 | 100.0 | 100.0 | 263750;263750;263750;263750;263750;263750 |
| DHPS | 131.7 | 100.0 | 99.7 | 618480;618480;618480 |
| DHTKD1 | 145.8 | 99.9 | 98.9 | 204750;204750;614984;615025;204750;615025 |
| DHX30 | 163.6 | 100.0 | 99.9 | 617804;617804 |
| DHX38 | 120.3 | 100.0 | 99.3 | 618220;618220;618220 |
| DIABLO | 209.6 | 100.0 | 99.9 | 614152;614152 |
| DIAPH1 | 119.5 | 99.8 | 99.0 | 616632;124900;616632;124900;124900;616632;616632;124900 |
| DIAPH2 | 77.3 | 95.9 | 87.6 | 300511 |
| DIAPH3 | 96.5 | 99.6 | 97.0 | 609129;609129 |
| DICER1 | 179.1 | 99.8 | 99.0 | 618272;138800;601200;180295;138800;601200;180295;180295;601200;138800;618272 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|--|
| DIP2B | 155.4 | 100.0 | 99.3 | 136630;136630 |
| DIS3L2 | 164.4 | 100.0 | 99.8 | 267000;267000;267000;267000 |
| DISP1 | 190.7 | 100.0 | 99.9 | 2 |
| DKC1 | 108.6 | 99.8 | 98.7 | 305000;305000;305000;305000;305000;305000;305000;305000;305000 |
| DLAT | 111.4 | 100.0 | 99.7 | 608770;245348;245348;245348;245348 |
| DLC1 | 186.3 | 100.0 | 99.9 | 114500 |
| DLD | 135.6 | 100.0 | 99.7 | 246900;246900;238331;246900;248600;246900 |
| DLG3 | 86.3 | 99.1 | 93.2 | 300850;300850 |
| DLG4 | 165.6 | 99.1 | 99.0 | 618793;- |
| DLL3 | 83.9 | 92.1 | 87.0 | 277300;277300;277300 |
| DLL4 | 178.9 | 100.0 | 99.2 | 616589;616589;616589 |
| DLST | 97.1 | 96.7 | 90.3 | 126063;618475;618475 |
| DLX3 | 135.0 | 99.9 | 98.4 | 190320;104510;104510;190320;104510 |
| DLX4 | 258.2 | 100.0 | 100.0 | 616788;3 |
| DLX5 | 143.1 | 100.0 | 99.9 | 220600;220600;220600;220600;183600 220600 |
| DLX6 | 150.2 | 100.0 | 100.0 | 183600 |
| DMAC1 | 64.1 | 100.0 | 100.0 | 617261 |
| DMAC2 | 143.6 | 98.3 | 98.3 | 617262 |
| DMAC2L | 117.5 | 100.0 | 100.0 | 603152 |
| DMD | 133.1 | 99.6 | 98.6 | 300376;310200;300376;310200;310200;300376;302045 |
| DMGDH | 171.4 | 100.0 | 99.7 | 605850;605850;605850 |
| DMP1 | 138.6 | 100.0 | 99.9 | 241520;241520;241520;241520 |
| DMPK | 158.7 | 99.8 | 98.4 | 160900;160900 |
| DMRT1 | 108.0 | 100.0 | 99.8 | 154230 |
| DMRT2 | 158.9 | 97.7 | 88.4 | - |
| DMXL2 | 183.8 | 99.9 | 99.1 | 616113;617605;616113;617605;616113 |
| DNA2 | 155.0 | 99.8 | 98.3 | 601810;615156;615807;615807;615807;615156 |
| DNAAF1 | 135.5 | 100.0 | 99.8 | 613193;613193;613193 |
| DNAAF2 | 111.9 | 99.9 | 98.9 | 612518;612518;612518 |
| DNAAF3 | 122.1 | 99.5 | 96.1 | 606763;606763;606763 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|--|
| DNAAF4 | 104.8 | 99.8 | 97.0 | 615482;127700;615482;615482 |
| DNAAF5 | 107.4 | 84.6 | 78.6 | 614874;614874;614874 |
| DNAH1 | 166.5 | 100.0 | 99.7 | 617577;617577;617576;617577 |
| DNAH10 | 150.2 | 99.9 | 99.4 | - |
| DNAH11 | 155.9 | 99.9 | 99.0 | 611884;611884;611884 |
| DNAH17 | 139.1 | 100.0 | 99.6 | 618643;618643 |
| DNAH5 | 139.2 | 99.9 | 99.3 | 608644;608644;608644 |
| DNAH8 | 146.9 | 99.9 | 99.0 | 32619401 |
| DNAH9 | 132.7 | 99.5 | 98.3 | 618300;618300 |
| DNAI1 | 132.6 | 100.0 | 100.0 | 244400;244400;244400 |
| DNAI2 | 182.7 | 98.6 | 96.2 | 612444;612444;612444 |
| DNAJA3 | 142.1 | 98.6 | 96.0 | 608382 |
| DNAJB11 | 128.6 | 100.0 | 99.5 | 618061;618061;618061 |
| DNAJB13 | 139.4 | 100.0 | 100.0 | 610263;617091 |
| DNAJB2 | 139.8 | 100.0 | 100.0 | 614881;614881;614881 |
| DNAJB5 | 140.6 | 95.7 | 91.3 | - |
| DNAJB6 | 68.6 | 96.5 | 88.5 | 603511;611332 |
| DNAJC12 | 188.9 | 87.4 | 87.4 | 617384;617384;617384;617384;606060 |
| DNAJC19 | 139.7 | 98.9 | 96.2 | 610198;610198;608977;610198;610198 |
| DNAJC21 | 143.8 | 99.8 | 98.7 | 617052;617052;617052;617052;617052 |
| DNAJC3 | 148.3 | 100.0 | 99.7 | 616192;616192;601184;616192;616192 |
| DNAJC30 | 173.0 | 100.0 | 100.0 | J Clin Invest . 2021 Jan 19;138267. doi: 10.1172/JCI138267 PMID: 33465056;618202 |
| DNAJC5 | 228.0 | 100.0 | 100.0 | 162350;162350 |
| DNAJC6 | 161.6 | 100.0 | 99.4 | 615528;615528;615528 |
| DNAL1 | 112.7 | 99.0 | 96.8 | 614017;614017;614017 |
| DNAL4 | 80.8 | 100.0 | 98.9 | 616059;616059 |
| DNASE1 | 167.2 | 100.0 | 99.9 | 152700;152700 |
| DNASE1L3 | 140.2 | 100.0 | 100.0 | 614420;614420;614420 |
| DNASE2 | 96.7 | 99.7 | 97.1 | - |
| DNM1 | 145.0 | 92.6 | 89.1 | 616346;616346;616346 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| DNM1L | 139.3 | 99.9 | 98.5 | 614388;614388;614388;603850;610708;610708;614388;614388;PMID: 33387674;31868880;30085106;614388 |
| DNM2 | 138.9 | 98.1 | 94.5 | 160150;606482;160150;606482;615368;160150;606482;615368;615368 |
| DNMBP | 163.7 | 100.0 | 99.7 | 618415;618415;618415 |
| DNMT1 | 131.2 | 99.2 | 99.0 | 614116;614116;604121;614116;614116;604121 |
| DNMT3A | 134.9 | 99.8 | 98.6 | 615879;615879;615879;601626 |
| DNMT3B | 133.6 | 100.0 | 100.0 | 242860;242860;242860;242860;242860 |
| DOCK2 | 140.8 | 100.0 | 99.6 | 616433;616433;616433;616433 |
| DOCK3 | 134.8 | 100.0 | 99.0 | 618292;618292;618292 |
| DOCK6 | 122.2 | 99.3 | 98.9 | 614219;614219;614219;614219;614219;614219 |
| DOCK7 | 150.4 | 99.8 | 98.2 | 615859;615730;615859;615859 |
| DOCK8 | 135.8 | 100.0 | 99.6 | 243700;243700;243700;243700;243700 |
| DOK7 | 103.6 | 95.1 | 91.6 | 254300;254300;208150;254300;618389;254300 |
| DOLK | 187.5 | 100.0 | 100.0 | 610768;610768;610768;610768;610768;610768 |
| DONSON | 113.4 | 91.7 | 85.3 | 617604;251230;617604;617604;251230;617604 |
| DOT1L | 158.1 | 100.0 | 99.5 | - |
| DPAGT1 | 90.7 | 100.0 | 100.0 | 608093;614750;608093;608093;614750;608093;614750;608093;614750 |
| DPCD | 146.0 | 100.0 | 100.0 | 246560 |
| DPF2 | 121.2 | 99.9 | 98.4 | 618027;618027 |
| DPH1 | 166.2 | 100.0 | 99.9 | 616901;616901;616901 |
| DPM1 | 155.7 | 98.2 | 91.3 | 608799;608799;608799;608799;608799;608799;608799 |
| DPM2 | 98.8 | 100.0 | 98.7 | 615042;615042;615042;615042;615042 |
| DPM3 | 225.1 | 100.0 | 100.0 | 612937;612937;612937;612937;612937 |
| DPP6 | 139.5 | 99.7 | 97.8 | 612956;612956;616311;616311 |
| DPY19L2 | 101.2 | 74.5 | 71.2 | 613958;613958 |
| DPYD | 173.0 | 99.7 | 97.7 | 274270;274270;274270;274270;274270 |
| DPYS | 137.1 | 100.0 | 99.9 | 222748;222748;222748;222748;222748;222748 |
| DRAM2 | 158.7 | 100.0 | 99.9 | 616502;616502;616502 |
| DRC1 | 102.4 | 100.0 | 99.5 | 615294;615294;615294 |
| DRD4 | 88.2 | 93.8 | 81.8 | - |
| DRP2 | 92.3 | 99.1 | 96.5 | - |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|--|
| DSC2 | 152.6 | 99.8 | 98.4 | 610476;610476;610476;610476;610476 |
| DSC3 | 116.0 | 99.5 | 96.8 | 613102;613102;613102 |
| DSE | 98.9 | 99.0 | 96.1 | 615539;615539;615539;615539 |
| DSG1 | 168.0 | 99.3 | 97.5 | 615508;148700;148700 |
| DSG2 | 151.4 | 100.0 | 99.6 | 610193;612877;610193;610193;612877 |
| DSG3 | 165.4 | 99.9 | 99.4 | - |
| DSG4 | 191.9 | 100.0 | 99.2 | 607903;607903;607903 |
| DSP | 152.6 | 100.0 | 99.6 | 607450;609638;607655;605676;607450;615821;612908;607450;612908;615821;607450;607655;605676;609638;609638 |
| DSPP | 67.8 | 96.8 | 86.1 | 125500;125420;125490;605594;605594;125490;605594 |
| DST | 168.2 | 95.5 | 95.0 | 615425;614653;614653;614653;615425 |
| DSTYK | 138.0 | 99.9 | 99.2 | 270750;610805;270750;610805 |
| DTNA | 151.7 | 100.0 | 99.9 | 604169;604169 |
| DTNBP1 | 126.7 | 99.8 | 98.7 | 614076;614076;614076;614076;614076 |
| DTYMK | 130.6 | 100.0 | 99.8 | 188345 |
| DUOX2 | 137.9 | 96.7 | 94.7 | 607200;607200 |
| DUOXA2 | 149.7 | 100.0 | 100.0 | 274900;274900 |
| DUSP6 | 157.9 | 100.0 | 100.0 | 615269;615269;615269;615269 |
| DVL1 | 137.3 | 97.2 | 95.0 | 616331;616331;616331 |
| DVL3 | 192.3 | 100.0 | 100.0 | 616894;616894;616894 |
| DYM | 122.2 | 97.4 | 96.5 | 223800;223800;607326;223800;223800 |
| DYNC1H1 | 157.5 | 99.9 | 99.4 | 158600;158600;614228;614563;614563;158600;614228;614563;614228;158600;614228 |
| DYNC1I2 | 61.8 | 84.4 | 68.8 | 618492;618492;618492 |
| DYNC2H1 | 122.7 | 98.8 | 95.5 | 613091;613091;613091;613091;615087;263510;613091;613091;603297;613091 |
| DYNC2LI1 | 121.3 | 99.7 | 97.6 | 617088;617088;617088;617088;617088 |
| DYRK1A | 158.8 | 100.0 | 100.0 | 614104;614104;614104 |
| DYRK1B | 111.1 | 98.4 | 94.0 | 615812 |
| DYSF | 149.9 | 100.0 | 99.9 | 254130;606768;253601;254130;253601;254130 |
| DZIP1 | 169.2 | 98.4 | 96.6 | - |
| DZIP1L | 105.7 | 99.9 | 99.0 | 617610;617610;617610 |
| EARS2 | 105.9 | 99.8 | 97.7 | 614924;612799;614924 |

| | | | | |
|-----------|-------|-------|-------|---|
| EBF3 | 151.9 | 100.0 | 100.0 | 617330;617330 |
| EBP | 73.3 | 99.7 | 95.8 | 302960;300960;302960;302960;300960;300960;302960;302960;302960;300960 |
| ECE1 | 147.6 | 88.6 | 88.3 | 613870;600423 |
| ECEL1 | 99.8 | 95.4 | 90.0 | 615065;615065;615065;615065;615065 |
| ECHS1 | 108.6 | 99.9 | 99.0 | 616277;602292;616277;616277;616277;616277 |
| ECM1 | 195.7 | 100.0 | 99.6 | 247100;247100;247100 |
| ECSIT | 142.0 | 100.0 | 99.9 | 608388 |
| EDA | 102.9 | 98.1 | 91.6 | 305100;313500;305100;305100;313500 |
| EDAR | 148.4 | 100.0 | 99.9 | 224900;129490;224900;129490;224900;129490 |
| EDARADD | 101.9 | 99.9 | 98.8 | 614941;614940;129490;224900;614941;614940 |
| EDC3 | 134.3 | 100.0 | 99.9 | 616460;616460;616460 |
| EDN1 | 166.4 | 100.0 | 100.0 | 615706;612798;615706;615706;615706;615706 |
| EDN3 | 142.6 | 98.8 | 98.8 | 613265;209880;613265;613265;209880 |
| EDNRA | 196.2 | 100.0 | 100.0 | 616367;616367;616367;616367;131243;157300 |
| EDNRB | 134.4 | 98.0 | 93.8 | 277580;600501;277580;600501;600501;600501;600501 |
| EED | 84.3 | 96.5 | 91.4 | 617561;617561 |
| EEF1A2 | 189.2 | 100.0 | 100.0 | 616409;616409;616393;616409;616393;616409;616393 |
| EEF1AKNMT | 122.1 | 99.9 | 99.3 | 605429 |
| EEF2 | 164.4 | 100.0 | 99.9 | 609306 |
| EFEMP1 | 163.7 | 100.0 | 99.9 | 126600;126600 |
| EFEMP2 | 138.6 | 100.0 | 100.0 | 604633;614437;614437;614437;614437;614437 |
| EFHC1 | 149.7 | 93.1 | 91.6 | 254770;607631 |
| EFL1 | 178.2 | 99.6 | 98.5 | 617941;617941;617941;617941 |
| EFNA4 | 150.9 | 100.0 | 100.0 | 601380 |
| EFNB1 | 142.1 | 100.0 | 100.0 | 304110;304110;304110;304110;304110 |
| EFNB2 | 175.0 | 100.0 | 99.8 | -; |
| EFTUD2 | 123.9 | 100.0 | 99.8 | 610536;610536;610536;610536;610536 |
| EGF | 129.4 | 99.9 | 99.7 | 611718;611718;611718;611718 |
| EGFR | 166.1 | 100.0 | 100.0 | 616069;211980;616069;211980 |
| EGLN1 | 78.2 | 89.3 | 82.2 | 609820;- |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| EGLN2 | 138.4 | 100.0 | 99.8 | - |
| EGR2 | 152.7 | 100.0 | 100.0 | 145900;145900;605253;607678;605253;145900;607678 |
| EHHADH | 164.6 | 100.0 | 100.0 | 607037;615605;615605 |
| EHMT1 | 138.6 | 94.5 | 93.7 | 610253;610253;607001;610253;610253 |
| EIF2AK1 | 151.3 | 98.8 | 95.4 | 618878 |
| EIF2AK2 | 159.8 | 100.0 | 99.7 | 618877 |
| EIF2AK3 | 174.6 | 97.2 | 94.5 | 226980;226980;226980;226980;226980 |
| EIF2AK4 | 144.0 | 99.8 | 98.6 | 234810;234810 |
| EIF2B1 | 143.6 | 100.0 | 100.0 | 603896;603896;603896;603896 |
| EIF2B2 | 133.4 | 99.9 | 99.5 | 603896;603896;603896;603896 |
| EIF2B3 | 179.6 | 100.0 | 100.0 | 603896;603896;603896;603896 |
| EIF2B4 | 138.7 | 100.0 | 99.9 | 603896;603896;603896;603896;603896 |
| EIF2B5 | 119.9 | 100.0 | 99.1 | 603896;603896;603896;603896;603896;603896 |
| EIF2S3 | 91.9 | 95.4 | 89.1 | 300148;300148;300148 |
| EIF3F | 76.0 | 96.8 | 84.1 | 618295;618295;618295 |
| EIF4A3 | 106.3 | 100.0 | 99.5 | 268305;268305;268305;268305;268305;268305 |
| ELAC2 | 124.7 | 100.0 | 99.7 | 615440;615440;615440;605367 |
| ELANE | 143.2 | 99.7 | 97.4 | 202700;162800;202700;162800;202700;162800;202700;162800 |
| ELF4 | 96.0 | 100.0 | 99.7 | 307200 |
| ELMO2 | 108.5 | 99.9 | 99.0 | 606893;606893 |
| ELMOD3 | 159.6 | 100.0 | 99.8 | 615429;615429;615429 |
| ELN | 118.7 | 99.8 | 97.8 | 123700;185500;185500;123700;194050;130160;123700;130160;123700 |
| ELOVL1 | 94.0 | 99.8 | 97.6 | 611813;618527;618527;- |
| ELOVL4 | 122.7 | 100.0 | 99.5 | 600110;614457;133190;600110;600110;614457;133190;614457;614457;614457 |
| ELOVL5 | 130.0 | 100.0 | 99.8 | 615957;615957;615957 |
| ELP1 | 149.3 | 99.8 | 99.0 | 223900;223900;223900;223900;155255;155255 |
| ELP2 | 136.8 | 99.9 | 98.8 | 617270;617270;617270 |
| ELP4 | 61.3 | 72.8 | 70.2 | 617141 |
| EMC1 | 133.6 | 100.0 | 99.3 | 616875;616875;616875;616875 |
| EMD | 150.1 | 99.9 | 98.4 | 310300;310300;310300;310300 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| EMG1 | 139.9 | 100.0 | 100.0 | 211180;211180 |
| EMILIN1 | 107.7 | 99.3 | 89.8 | PMID: 31978608;26462740;-;-;130660 |
| EML1 | 152.6 | 99.7 | 98.4 | 600348;600348;600348 |
| EMP2 | 88.6 | 99.9 | 96.7 | 615861;615861;615861 |
| EMX2 | 159.0 | 100.0 | 100.0 | 269160;269160 |
| ENAM | 166.6 | 100.0 | 100.0 | 104500;104500;204650;104500;204650 |
| ENG | 130.6 | 99.6 | 96.0 | 187300;187300;187300;131195 |
| ENO3 | 186.4 | 100.0 | 99.9 | 612932;612932;131370;612932 |
| ENPP1 | 149.8 | 96.4 | 91.2 | 125853;601665;208000;613312;615522;613312;615522;208000;613312;615522;208000;613312;208000;208000 |
| ENTPD1 | 160.7 | 100.0 | 100.0 | 615683;615683;615683 |
| EOGT | 125.8 | 79.4 | 78.4 | 615297;615297;615297;614789;615297 |
| EP300 | 192.0 | 99.8 | 99.0 | 613684;180849;613684;618333;114500;613684;602700 |
| EPAS1 | 160.7 | 99.7 | 98.1 | 611783 |
| EPB41 | 118.7 | 85.3 | 83.9 | 611804;611804 |
| EPB41L1 | 163.7 | 99.8 | 97.7 | 614257 |
| EPB42 | 147.1 | 100.0 | 99.5 | 612690;612690 |
| EPCAM | 93.7 | 98.6 | 90.3 | 613244;613217;613244;613244 |
| EPG5 | 137.8 | 99.5 | 98.5 | 242840;242840;242840;242840;242840;242840;242840 |
| EPHA2 | 158.5 | 100.0 | 99.5 | 116600;116600 |
| EPHB2 | 200.8 | 98.1 | 98.1 | 618462;618462 |
| EPHB4 | 173.8 | 100.0 | 99.7 | 618196;617300 |
| EPHX1 | 137.1 | 99.9 | 98.8 | 607748;189800;607748;607748;607748 |
| EPHX2 | 120.2 | 99.5 | 96.2 | 143890 |
| EPM2A | 138.3 | 94.2 | 91.5 | 254780;254780;254780 |
| EPO | 102.8 | 99.9 | 97.6 | 617907;617911;617911;617907;617911 |
| EPRS1 | 173.6 | 100.0 | 99.6 | 617951;617951 |
| EPS8 | 141.0 | 97.0 | 96.2 | 615974;615974;615974 |
| EPS8L2 | 123.5 | 84.5 | 82.5 | 617637;617637;617637 |
| EPS8L3 | 119.7 | 98.9 | 97.3 | - |
| ERAL1 | 173.9 | 100.0 | 99.7 | 607435;617565;617565;617565 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| ERBB2 | 154.6 | 98.4 | 97.1 | 613659;137800;211980 |
| ERBB3 | 132.9 | 100.0 | 99.8 | 607598;607598;607598;607598 |
| ERBB4 | 157.2 | 100.0 | 99.5 | 615515;615515 |
| ERCC1 | 88.2 | 100.0 | 99.3 | 610758;610758;610758;610758 |
| ERCC2 | 135.5 | 100.0 | 99.7 | 610756;601675;610756;278730;601675;601675;610756;278730;610756;278730;601675 |
| ERCC3 | 107.8 | 96.9 | 96.3 | 601675;610651;601675;601675;616390;610651;616390;610651;610651 |
| ERCC4 | 141.7 | 100.0 | 99.9 | 278760;610965;615272;278760;610965;615272;615272;615272;278760;610965;615272 |
| ERCC5 | 143.4 | 100.0 | 99.7 | 278780;278780;616570;616570;616570;278780;616570 |
| ERCC6 | 197.0 | 100.0 | 100.0 | 600630;211980;133540;214150;278800;600630;616946;133540;214150;214150;278800;133540;214150;214150;214150 |
| ERCC6L2 | 158.4 | 99.9 | 99.2 | 615715;615715;615715 |
| ERCC8 | 103.0 | 99.5 | 95.8 | 216400;216400;216400;614621;216400 |
| ERF | 144.8 | 99.9 | 98.5 | 617180;600775;600775;600775 |
| ERG | 114.0 | 99.1 | 98.8 | 165080 |
| ERGIC1 | 216.0 | 95.2 | 94.6 | 208100;208100 |
| ERLIN1 | 177.6 | 100.0 | 100.0 | 615681;615681 |
| ERLIN2 | 140.9 | 100.0 | 99.9 | 611225;611225;611225;611225 |
| ERMARD | 142.6 | 99.9 | 99.0 | 615544 |
| ESCO2 | 139.5 | 98.7 | 95.2 | 269000;268300;269000;268300;268300;269000;268300;268300;268300 |
| ESPN | 26.9 | 44.6 | 35.8 | 609006;609006;609006;618632 |
| ESR1 | 136.4 | 100.0 | 99.8 | 615363;114480;615363;615363 |
| ESR2 | 122.2 | 100.0 | 99.7 | 618187;618187;- |
| ESRP1 | 122.5 | 99.9 | 98.9 | 618013;618013;618013 |
| ESRRB | 112.3 | 96.8 | 95.0 | 608565;608565;608565 |
| ETFA | 160.1 | 100.0 | 100.0 | 231680;231680;231680 |
| ETFB | 122.5 | 100.0 | 99.8 | 231680;231680;231680;231680 |
| ETFDH | 141.8 | 100.0 | 99.8 | 231675;231680;231680;231680;231680 |
| ETHE1 | 96.2 | 99.9 | 97.4 | 602473;602473;602473;608451;602473;602473;602473 |
| ETV6 | 185.3 | 100.0 | 99.9 | 616216;616216;601626;616216;616216 |
| EVC | 121.9 | 93.9 | 88.6 | 193530;225500;225500;193530;225500;193530;225500;225500 |
| EVC2 | 135.9 | 97.7 | 96.1 | 193530;225500;193530;225500;225500;225500;225500 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|---|
| EWSR1 | 79.0 | 92.3 | 85.3 | 612219 |
| EXOC6 | 122.7 | 99.2 | 96.3 | 5 |
| EXOC6B | 132.0 | 99.1 | 97.6 | 618395;618395;618395 |
| EXOC8 | 168.4 | 100.0 | 100.0 | 1 |
| EXOSC2 | 117.6 | 100.0 | 100.0 | 617763;617763;617763;617763;617763 |
| EXOSC3 | 125.9 | 99.5 | 94.9 | 614678;614678;614678;614678;614678 |
| EXOSC5 | 161.4 | 100.0 | 100.0 | -;- |
| EXOSC8 | 91.0 | 97.9 | 91.2 | 616081;616081;616081;616081;616081 |
| EXOSC9 | 173.4 | 99.7 | 97.2 | 618065;1;618065;618065;618065 |
| EXPH5 | 189.5 | 100.0 | 100.0 | 615028;615028;615028 |
| EXT1 | 114.3 | 99.9 | 98.4 | 133700;215300;133700;133700;215300;133700;215300 |
| EXT2 | 145.0 | 100.0 | 99.3 | 616682;133701;133701;133701;616682;133701 |
| EXTL3 | 199.3 | 100.0 | 100.0 | 617425;617425;617425;617425;617425;617425 |
| EYA1 | 145.7 | 99.9 | 99.7 | 113650;602588;113650;602588;166780;113650;602588;166780;113650;113650;113650;601653 |
| EYA4 | 155.3 | 100.0 | 99.7 | 605362;601316;605362;601316 |
| EYS | 159.0 | 99.7 | 98.2 | 602772;602772;602772 |
| EZH2 | 171.4 | 100.0 | 99.5 | 277590;277590;277590;277590;277590;277590 |
| F10 | 194.4 | 99.8 | 99.1 | 227600;227600;227600 |
| F11 | 157.7 | 100.0 | 100.0 | 612416;612416;612416 |
| F12 | 127.6 | 99.9 | 98.8 | 234000;610618;234000;234000;610618 |
| F13A1 | 144.6 | 100.0 | 100.0 | 613225;613225;188050;613225;PMID:31493396 |
| F13B | 131.0 | 98.7 | 93.5 | 613235;613235;613235 |
| F2 | 133.6 | 99.9 | 97.9 | 188050;613679;188050;613679;613679 |
| F2RL3 | 89.5 | 100.0 | 100.0 | - |
| F5 | 172.8 | 99.4 | 98.5 | 227400;188055;227400;188055;227400 |
| F7 | 168.7 | 100.0 | 100.0 | 227500;227500;227500 |
| F8 | 123.3 | 97.3 | 96.1 | 306700;306700 |
| F9 | 130.9 | 99.6 | 97.6 | 300807;306900;300807;306900 |
| FA2H | 96.4 | 92.0 | 83.1 | 612319;612319;612319;612319;611026;612319;612319;612319 |
| FAAH | 135.6 | 93.2 | 90.0 | 606581 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| FAAP24 | 128.5 | 99.3 | 96.7 | - |
| FADD | 147.2 | 100.0 | 100.0 | 613759;613759;613759 |
| FAH | 135.8 | 100.0 | 100.0 | 276700;276700;276700;276700;276700;276700 |
| FAM111A | 254.4 | 99.9 | 99.3 | 602361;127000;602361;127000 |
| FAM111B | 193.6 | 100.0 | 99.9 | 615704;615704;615704 |
| FAM126A | 146.4 | 100.0 | 99.4 | 610532;610532;610532;610532;610532 |
| FAM149B1 | 118.0 | 99.5 | 95.4 | 618763;618763 |
| FAM161A | 167.2 | 100.0 | 99.7 | 606068;606068;606068 |
| FAM20A | 113.3 | 99.6 | 94.7 | 204690;204690;204690;614253;204690 |
| FAM20B | 145.8 | 100.0 | 99.9 | - |
| FAM20C | 132.4 | 100.0 | 100.0 | 259775;259775;259775;259775;259775;259775 |
| FAM83G | 158.6 | 100.0 | 100.0 | - |
| FAM83H | 76.6 | 84.9 | 81.5 | 130900;130900;130900 |
| FAM92A | 98.9 | 90.6 | 86.0 | 618219 |
| FAN1 | 155.8 | 100.0 | 99.8 | -,614817;614817;614817 |
| FANCA | 124.7 | 100.0 | 99.4 | 227650;227650;227650;227650;227650 |
| FANCB | 88.6 | 98.6 | 94.1 | 300514;300514;300514;300514;300514 |
| FANCC | 118.4 | 97.2 | 96.6 | 227645;227645;227645;227645;613899;227645 |
| FANCD2 | 139.2 | 99.5 | 97.5 | 227646;227646;227646;227646;227646 |
| FANCE | 134.6 | 89.8 | 85.1 | 600901;600901;600901;600901;600901 |
| FANCF | 268.5 | 100.0 | 100.0 | 603467;603467;603467;603467;603467 |
| FANCG | 161.0 | 100.0 | 99.9 | 614082;614082;614082;614082;614082 |
| FANCI | 166.6 | 99.9 | 99.2 | 609053;609053;609053;609053;609053 |
| FANCL | 126.2 | 100.0 | 98.6 | 614083;614083;614083;614083;614083 |
| FANCM | 112.9 | 99.6 | 97.3 | 614087;618086;618096;227650;614087 |
| FAR1 | 84.8 | 97.6 | 92.8 | 616154;616154;616154;616107;616154;616154 |
| FARS2 | 206.7 | 100.0 | 100.0 | 614946;617046;614946;614946;617046;614946;614946;614946 |
| FARSB | 94.2 | 98.8 | 94.6 | 613658;609690;613658;613658 |
| FAS | 262.8 | 100.0 | 99.6 | 601859;601859;601859;601859 |
| FASLG | 98.0 | 100.0 | 99.6 | 601859;601859;601859;601859 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| FASTKD2 | 141.3 | 99.8 | 98.9 | 612322;220110;220110 |
| FAT1 | 195.0 | 100.0 | 100.0 | - |
| FAT2 | 154.4 | 100.0 | 99.8 | 617769 |
| FAT4 | 227.0 | 100.0 | 100.0 | 615546;616006;615546;616006;616006;615546;615546 |
| FBLN1 | 148.1 | 99.7 | 97.6 | 608180 |
| FBLN5 | 121.2 | 91.8 | 91.8 | 614434;608895;219100;614434;219100;614434;608895;219100; |
| FBN1 | 169.7 | 100.0 | 99.9 | 134797;154700;134797;182212;154700;614185;604308;184900;608328;129600;102370;102370;184900;608328;614185;154700;616914;604308;129600;102370;154700;102370;614185 |
| FBN2 | 171.3 | 100.0 | 99.9 | 616118;121050;612570;616118;121050;121050;121050;121050 |
| FBP1 | 101.3 | 93.7 | 93.3 | 229700;229700;229700 |
| FBXL3 | 236.9 | 100.0 | 100.0 | 606220;606220;606220 |
| FBXL4 | 200.7 | 100.0 | 100.0 | 615471;615471;605654;615471 |
| FBXO11 | 101.5 | 96.9 | 92.7 | 618089;618089 |
| FBXO31 | 112.4 | 96.0 | 93.1 | 615979;615979;615979 |
| FBXO32 | 158.2 | 100.0 | 100.0 | - |
| FBXO38 | 188.8 | 99.9 | 99.3 | 615575;615575 |
| FBXO7 | 206.2 | 99.8 | 97.9 | 260300;260300;260300;260300 |
| FBXW4 | 77.1 | 81.6 | 79.0 | 246560 |
| FBXW7 | 171.4 | 99.9 | 99.2 | No OMIM phenotype |
| FCGR1A | 54.9 | 46.8 | 44.1 | - |
| FCGR2A | 195.0 | 100.0 | 100.0 | 152700;152700;219700 |
| FCGR2B | 135.8 | 99.5 | 95.4 | 152700;152700 |
| FCGR2C | 170.9 | 98.9 | 98.6 | 188030 |
| FCGR3A | 196.4 | 99.0 | 97.1 | 615707;152700;615707 |
| FCGR3B | 149.2 | 99.3 | 97.9 | -;- |
| FCHO1 | 111.1 | 98.9 | 97.7 | 619164;619164 |
| FCN3 | 143.9 | 100.0 | 100.0 | 613860;613860;613860 |
| FCSK | 98.1 | 97.7 | 95.4 | 608675;618324;618324 |
| FDCSP | 250.3 | 98.7 | 93.6 | 607241 |
| FDFT1 | 147.8 | 97.7 | 96.0 | 618156;184420;618156;618156 |
| FDPS | 69.6 | 99.1 | 93.5 | 616631;616631 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|---|
| FDX2 | 137.1 | 100.0 | 100.0 | 251900;614585;251900 |
| FDXR | 126.5 | 100.0 | 99.3 | 617717;617717;617717;103270;617717 |
| FECH | 120.3 | 100.0 | 100.0 | 177000;177000;177000;177000;177000;177000 |
| FERMT1 | 111.8 | 99.9 | 97.9 | 173650;173650;173650 |
| FERMT3 | 142.1 | 100.0 | 100.0 | 612840;612840;612840;612840;612840 |
| FEZF1 | 172.6 | 100.0 | 99.9 | 616030;616030;616030;616030 |
| FGA | 169.3 | 99.1 | 97.2 | 202400;616004;105200;202400;616004;202400 |
| FGB | 165.0 | 99.8 | 99.1 | 202400;616004;202400;202400;616004 |
| FGD1 | 91.2 | 97.3 | 92.8 | 305400;305400;305400;305400;305400;305400 |
| FGD4 | 120.6 | 99.9 | 99.4 | 609311;609311;609311 |
| FGF10 | 155.3 | 100.0 | 99.8 | 180920;180920;149730;149730;149730 |
| FGF12 | 124.7 | 99.9 | 98.1 | 617166;617166;617166;617166 |
| FGF14 | 225.7 | 100.0 | 100.0 | 609307;609307;609307 |
| FGF16 | 134.8 | 100.0 | 99.8 | 309630 |
| FGF17 | 150.4 | 100.0 | 100.0 | 615270;615270;615270 |
| FGF20 | 153.8 | 97.5 | 87.6 | 615721;615721 |
| FGF23 | 130.1 | 99.6 | 97.5 | 617993;193100;617993;211900;193100;193100;617993;193100 |
| FGF3 | 110.3 | 99.8 | 95.1 | 610706;610706;610706;610706;610706 |
| FGF5 | 182.1 | 100.0 | 100.0 | 190330;190330 |
| FGF8 | 127.7 | 98.2 | 88.9 | 612702;612702;612702;4;612702;612702;612702 |
| FGF9 | 225.5 | 100.0 | 100.0 | 612961;612961;612961 |
| FGFR1 | 137.7 | 100.0 | 99.9 | 615465;147950;101600;147950;166250;613001;615465;147950;101600;147950;166250;190440;613001;123150;615465;123150;101600;615465;147950 |
| FGFR2 | 134.1 | 97.7 | 97.1 | 123790;101400;101600;609579;101200;207410;123500;207410;123790;101400;149730;101600;609579;101200;613659;207410;123150;614592;123500;101200;101400;123500;101600;149730 |
| FGG | 175.8 | 99.7 | 98.2 | 202400;202400;616004;202400;616004 |
| FH | 147.0 | 92.1 | 88.3 | 606812;150800;606812;606812;606812;606812;150800;606812;606812;606945 |
| FHL1 | 67.0 | 99.7 | 95.8 | 300717;300280;300718;300695;300696;300718;300719;300695;300696;300696;300717;300718;300696;300695 |
| FHL2 | 133.8 | 99.9 | 98.7 | - |
| FHOD3 | 151.4 | 100.0 | 99.6 | - |
| FIBP | 143.5 | 100.0 | 100.0 | 617107;617107;617107 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|--|
| FIG4 | 190.3 | 100.0 | 99.8 | 611228;216340;612691;611228;612577;216340;611228;612577 |
| FIGLA | 96.0 | 99.7 | 96.0 | 612310 |
| FIGN | 150.2 | 100.0 | 100.0 | - |
| FITM2 | 160.1 | 100.0 | 100.0 | 618635;618635;618635 |
| FKBP10 | 177.4 | 98.8 | 97.2 | 259450;610968;259450;610968;610968;610968 |
| FKBP14 | 102.2 | 100.0 | 99.9 | 614557;614557;614557;614557;614557 |
| FKRP | 124.4 | 100.0 | 100.0 | 613153;236670;606612;613153;607155;613153;606612;606596;607155;613153;613153;606612;607155;236670;253280;606612;607155 |
| FKTN | 128.6 | 99.7 | 97.0 | 613152;236670;611588;253800;236670;611588;253800;613152;611615;611588;253800;611615;613152;611615;611588;253800;611615 |
| FLAD1 | 190.8 | 100.0 | 99.8 | 610595;255100;255100 |
| FLCN | 173.1 | 100.0 | 100.0 | 144700;173600;114500;135150;135150;135150 |
| FLG | 171.7 | 100.0 | 99.9 | 146700;146700;146700 |
| FLG2 | 383.9 | 100.0 | 100.0 | ;-618084 |
| FLI1 | 198.2 | 99.5 | 98.2 | 188025;147791;617443 |
| FLNA | 138.5 | 100.0 | 99.9 | 300017;311300;300049;304120;314400;300321;309350;300244;305620;300048;300049;;305620;300537;314400;300049;314400;311300;300049;300048;300049;304120;311300;300321;309350;305620;300048 |
| FLNB | 140.5 | 99.5 | 98.8 | 108721;112310;108720;272460;150250;112310;272460;108721;108720;272460;;150250 |
| FLNC | 158.4 | 100.0 | 99.6 | 614065;;617047;614065;609524;614065;609524;614065;609524;617047 |
| FLRT3 | 199.1 | 100.0 | 100.0 | 615271;615271;615271 |
| FLT1 | 158.5 | 100.0 | 99.6 | 165070 |
| FLT3 | 136.7 | 99.9 | 98.9 | 601626;613065 |
| FLT4 | 154.8 | 99.2 | 98.3 | 136352;602089;153100;602089;153100;602089 |
| FLVCR1 | 153.2 | 100.0 | 98.9 | 609033;609033;609033;609033;609033;609033;609033 |
| FLVCR2 | 140.7 | 100.0 | 100.0 | 225790;225790;225790;225790 |
| FMN1 | 147.0 | 97.3 | 96.3 | - |
| FMN2 | 106.8 | 85.5 | 82.5 | 616193;616193;616193 |
| FMO3 | 168.0 | 99.9 | 99.7 | 602079;602079;602079 |
| FMR1 | 96.0 | 96.1 | 92.1 | 300624;300623;311360;300624;300623 |
| FN1 | 129.8 | 100.0 | 99.3 | 601894;184255;184255;601894 |
| FNIP1 | 186.0 | 100.0 | 99.8 | 190340;PMID: 32905580;32181500; |
| FOLR1 | 130.7 | 100.0 | 100.0 | 613068;613068;613068;613068;613068;613068 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| FOXC1 | 55.4 | 98.0 | 89.6 | 602482;601631;602482;601631;602482;601631 |
| FOXC2 | 99.8 | 100.0 | 96.7 | 153400;602402;153400;153400;153400;153400 |
| FOXD4 | 1.3 | 26.3 | 13.3 | - |
| FOXE1 | 42.5 | 96.9 | 78.5 | 241850;241850;241850;241850;241850 |
| FOXE3 | 46.0 | 82.6 | 72.0 | 617349;610256;601094;612968;610256;612968;610256;617349 |
| FOXF1 | 126.6 | 99.9 | 98.8 | 265380 |
| FOXF2 | 73.2 | 93.6 | 86.6 | - |
| FOXG1 | 144.6 | 88.6 | 82.1 | 613454;613454;613454 |
| FOXH1 | 65.6 | 100.0 | 96.5 | 603621;603621 |
| FOXI1 | 223.4 | 100.0 | 100.0 | 600791;600791;-;600791 |
| FOXJ1 | 74.5 | 99.9 | 98.4 | 618699 |
| FOXL1 | 106.3 | 96.6 | 89.0 | 603252;- |
| FOXL2 | 68.7 | 99.7 | 95.5 | 110100;608996;110100;608996 |
| FOXN1 | 149.9 | 100.0 | 99.6 | 601705;601705;601705;601705;601705 |
| FOXO1 | 121.1 | 99.5 | 93.9 | 268220 |
| FOXP1 | 144.0 | 100.0 | 99.8 | 613670;613670 |
| FOXP2 | 153.9 | 99.5 | 99.2 | 602081;602081 |
| FOXP3 | 129.5 | 99.2 | 95.5 | 304790;304790;304790 |
| FOXRED1 | 136.0 | 100.0 | 99.9 | 618241;252010;618241;256000;613622 |
| FPR1 | 183.0 | 100.0 | 100.0 | - |
| FRAS1 | 140.3 | 100.0 | 99.4 | 219000;219000;219000;219000;219000;219000 |
| FREM1 | 135.0 | 99.9 | 99.1 | 248450;248450;614485;608980;248450;608980;608980 |
| FREM2 | 167.6 | 100.0 | 99.3 | 219000;219000;617666;123570;219000 |
| FRMD4A | 129.4 | 90.7 | 87.3 | 616819;616819;616819 |
| FRMD7 | 115.7 | 99.9 | 99.1 | 310700;310700;310700 |
| FRMPD4 | 119.4 | 97.5 | 96.5 | 300983;300983;300983 |
| FRRS1L | 134.6 | 79.7 | 69.1 | 616981;616981;616981;616981 |
| FSCN2 | 147.5 | 100.0 | 100.0 | 607921 |
| FSHB | 115.6 | 100.0 | 100.0 | 229070;229070;229070;229070 |
| FSHR | 91.9 | 99.5 | 97.2 | 233300;233300;233300;608115;276400 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|---|
| FSIP2 | 102.2 | 99.6 | 98.2 | 618153 |
| FTCD | 101.3 | 95.7 | 91.0 | 229100;229100;229100;229100 |
| FTH1 | 78.3 | 94.0 | 76.6 | 615517;615517 |
| FTL | 144.1 | 98.5 | 89.4 | 606159;600886;606159;615604;600886;606159;600886;606159;615604;134790 |
| FTO | 115.2 | 83.8 | 83.7 | 612938;612938;612938;612938 |
| FTSJ1 | 132.0 | 98.0 | 93.8 | 309549;309549 |
| FUCA1 | 132.6 | 100.0 | 99.9 | 230000;230000;230000;230000;230000;230000 |
| FUS | 135.1 | 99.2 | 96.4 | 608030;614782;608030 |
| FUT2 | 180.4 | 100.0 | 100.0 | 612542 |
| FUT6 | 147.5 | 100.0 | 100.0 | 613852;613852 |
| FUT8 | 150.1 | 100.0 | 99.2 | 618005;618005;618005;602589 |
| FUZ | 137.0 | 100.0 | 100.0 | 182940;- |
| FXN | 72.3 | 95.5 | 80.1 | 229300;229300;606829;229300;MIM pheno ID: 229300 |
| FXYD2 | 131.5 | 100.0 | 100.0 | 154020;154020;154020 |
| FYB1 | 120.7 | 99.4 | 97.0 | 273900;273900 |
| FYCO1 | 124.7 | 100.0 | 99.9 | 610019;610019;610019 |
| FZD1 | 151.5 | 89.6 | 85.3 | 603408 |
| FZD2 | 145.0 | 99.9 | 98.2 | 164745;164745;164745 |
| FZD4 | 188.5 | 100.0 | 100.0 | 133780;133780 |
| FZD6 | 212.0 | 100.0 | 100.0 | 614157;614157;614157 |
| G6PC | 185.9 | 100.0 | 100.0 | 232200;232200;232200;232200;232200 |
| G6PC3 | 113.2 | 100.0 | 99.9 | 612541;612541;612541;612541;612541;612541 |
| G6PD | 114.5 | 99.3 | 98.0 | 300908;305900;134700;611162 |
| GAA | 156.2 | 100.0 | 99.9 | 232300;232300;232300;232300;232300 |
| GAB1 | 196.0 | 100.0 | 99.4 | 605428;605428;605428 |
| GABBR2 | 127.4 | 96.2 | 92.0 | 617904;617903;617904;617903 |
| GABRA1 | 197.0 | 100.0 | 100.0 | 615744;615744;615744 |
| GABRA2 | 180.5 | 99.7 | 98.6 | 618557;618557 |
| GABRA3 | 94.4 | 98.7 | 94.4 | - |
| GABRA5 | 169.2 | 100.0 | 99.9 | 618559;618559 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| GABRB1 | 204.2 | 100.0 | 100.0 | 617153;617153 |
| GABRB2 | 157.0 | 100.0 | 99.9 | 617829;617829 |
| GABRB3 | 147.9 | 99.6 | 98.2 | 617113;617113;617113 |
| GABRG2 | 166.9 | 90.8 | 90.2 | 611277;607681;618396;618396 |
| GAD1 | 141.6 | 100.0 | 99.9 | 603513;603513;603513;603513 |
| GAL | 194.1 | 100.0 | 99.8 | 616461 |
| GALC | 117.3 | 99.8 | 98.3 | 245200;245200;245200;245200;245200;245200 |
| GALE | 149.9 | 100.0 | 100.0 | 230350;230350;230350;230350 |
| GALK1 | 142.1 | 100.0 | 99.1 | 230200;230200;230200;230200 |
| GALM | 106.1 | 100.0 | 99.9 | -,137030 |
| GALNS | 115.7 | 100.0 | 99.8 | 253000;253000;253000;253000;253000 |
| GALNT12 | 99.4 | 85.8 | 82.7 | 608812 |
| GALNT2 | 133.0 | 99.6 | 97.0 | 618885;618885;618885 |
| GALNT3 | 149.7 | 99.8 | 99.0 | 211900;211900;211900;211900;211900;601756 |
| GALT | 167.6 | 100.0 | 99.7 | 230400;230400;230400;230400;230400;230400 |
| GAMT | 113.1 | 93.1 | 82.7 | 612736;612736;612736;612736;612736 |
| GAN | 177.4 | 100.0 | 99.6 | 256850;256850;256850;256850;256850 |
| GANAB | 129.4 | 99.9 | 99.0 | 600666;600666;600666;104160 |
| GAPVD1 | 174.7 | 100.0 | 99.3 | 29959197 |
| GARS1 | 154.4 | 99.9 | 99.1 | 601472;600794;601472;600794;600287 |
| GAS2 | 149.7 | 100.0 | 100.0 | - |
| GAS2L2 | 172.1 | 100.0 | 100.0 | 618449;618449 |
| GAS8 | 136.3 | 99.9 | 99.3 | 616726;616726;616726 |
| GATA1 | 108.4 | 99.8 | 98.4 | 314050;300835;300367;190685;314050;300835;300367;314050;300835;300367;314050;300835;300367;190685 |
| GATA2 | 119.1 | 100.0 | 98.3 | 614038;614172;614172;614286;614038;614172;614172;614172 |
| GATA3 | 254.6 | 100.0 | 100.0 | 146255;146255;146255 |
| GATA4 | 80.9 | 84.1 | 74.5 | 615542;615542;607941;614429;187500;614430;600476;614430;607941;614429;187500;607941 |
| GATA5 | 57.8 | 99.7 | 93.7 | 617912;611496;617912;611496;611496 |
| GATA6 | 94.1 | 89.8 | 83.0 | 187500;614475;217095;614474;600001;601656;614475 |
| GATAD1 | 150.6 | 99.9 | 97.9 | 614672;614672 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| GATAD2B | 120.2 | 100.0 | 100.0 | 615074;615074 |
| GATB | 128.0 | 100.0 | 99.7 | -,603645 |
| GATC | 137.1 | 100.0 | 100.0 | -,617210 |
| GATM | 156.2 | 100.0 | 100.0 | 612718;612718;612718;602360;612718;612718 |
| GBA | 202.3 | 100.0 | 100.0 | 230900;231005;230800;231000;230900;127750;231005;231000;168600;608013;230800;608013;230900;231005;231000;608013;230800;230900;231005;230800;231000;608013;231000;168600;230800 |
| GBA2 | 165.1 | 100.0 | 99.7 | 614409;614409;614409;614409 |
| GBE1 | 200.1 | 100.0 | 99.6 | 263570;232500;232500;263570;232500;232500;232500;263570;232500;263570;263570;232500;232500 |
| GBF1 | 142.1 | 98.3 | 98.0 | PMID: 32937143; |
| GCDH | 158.1 | 100.0 | 99.2 | 231670;231670;231670;231670 |
| GCH1 | 80.7 | 99.9 | 95.5 | 233910;233910;128230;128230;233910;128230;233910;128230 |
| GCK | 124.0 | 95.4 | 95.4 | 602485;125853;606176;125851;602485;606176;125853;606176;125851;602485 |
| GCLC | 169.3 | 99.8 | 98.0 | 230450;230450;608446;230450 |
| GCLM | 111.3 | 99.6 | 95.8 | 608446 |
| GCM2 | 153.4 | 100.0 | 100.0 | 617343;617343;146200;617343 |
| GCNT2 | 180.0 | 99.5 | 99.5 | 116700;110800;116700;116700 |
| GCSH | 33.4 | 75.7 | 68.9 | 605899;605899;605899;605899;605899 |
| GDAP1 | 185.1 | 99.8 | 99.3 | 608340;214400;607831;607706;608340;214400;607831;607706;607706;606598 |
| GDAP2 | 130.1 | 100.0 | 99.2 | 618369;618369;618369 |
| GDF1 | 28.8 | 73.9 | 54.0 | 208530;613854;208530;602880;217095;208530 |
| GDF2 | 149.2 | 100.0 | 100.0 | 615506;615506;615506;615506 |
| GDF3 | 138.9 | 100.0 | 100.0 | 613702;613704;613703;613702;613702;613704;613703 |
| GDF5 | 156.1 | 100.0 | 100.0 | 201250;615298;615072;200700;112600;610017;228900;113100;201250;615298;612400;615072;200700;112600;610017;228900;113100;201250;228900 |
| GDF6 | 116.8 | 100.0 | 99.9 | 118100;118100;617898;613703;615360;118100;613094;613094;615360;617898;118100 |
| GDF9 | 171.0 | 100.0 | 100.0 | 618014;618014 |
| GDI1 | 157.7 | 99.8 | 98.7 | 300849;300849 |
| GDNF | 204.6 | 100.0 | 100.0 | 171300;209880;209880 |
| GDPD1 | 155.0 | 100.0 | 98.7 | Am J Hum Genet. 2020 Nov 5;107(5):802-814. doi: 10.1016/j.ajhg.2020.09.002. Epub 2020 Oct 5. |
| GEMIN4 | 169.0 | 100.0 | 99.5 | 617913;617913 |
| GFAP | 104.1 | 91.8 | 89.7 | 203450;203450;203450 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|--|
| GFER | 91.5 | 99.6 | 93.9 | 613076;613076;613076;600924;613076 |
| GFI1 | 88.3 | 100.0 | 99.2 | 607847;613107;607847;613107;607847;613107;607847;613107 |
| GFI1B | 171.2 | 98.5 | 96.7 | 187900;187900 |
| GFM1 | 131.2 | 99.9 | 99.4 | 609060;609060;606639;609060;609060 |
| GFM2 | 137.5 | 98.9 | 95.2 | 618397;618397;618397;606544 |
| GFPT1 | 190.8 | 100.0 | 99.4 | 610542;610542;610542;608931;610542 |
| GFRA1 | 110.1 | 100.0 | 100.0 | 33020172 |
| GGCX | 119.0 | 100.0 | 99.9 | 610842;277450;610842;277450;277450;610842 |
| GGPS1 | 202.2 | 100.0 | 100.0 | 606982 |
| GGT1 | 13.7 | 19.9 | 18.4 | 231950;231950 |
| GH1 | 176.4 | 100.0 | 100.0 | 262400;262400;262400;612781;262650;173100 |
| GHR | 174.1 | 99.6 | 99.5 | 262500;604271;262500;604271;262500 |
| GHRHR | 127.5 | 96.4 | 96.1 | 618157;612781;612781 |
| GHSR | 160.0 | 98.5 | 95.8 | 615925;615925;604271 |
| GIMAP5 | 208.7 | 100.0 | 100.0 | - |
| GINS1 | 140.2 | 99.3 | 94.9 | 617827;617827;617827 |
| GIPC3 | 26.2 | 24.8 | 23.0 | 601869;601869;601869 |
| GJA1 | 187.7 | 100.0 | 100.0 | 121014;218400;257850;164200;257850;164200;600309;186100;257850;617525;241550;104100;164200;600309;218400;257850;164200;104100;186100;218400;600309;241550;164200;600309;241550 |
| GJA3 | 147.7 | 100.0 | 99.7 | 601885;601885 |
| GJA5 | 229.0 | 100.0 | 100.0 | 121013;614049;108770;614049 |
| GJA8 | 173.4 | 100.0 | 100.0 | 116200;116200 |
| GJB1 | 169.1 | 100.0 | 100.0 | 302800;302800;302800 |
| GJB2 | 135.4 | 100.0 | 100.0 | 602540;149200;148350;601544;220290;148210;124500;602540;149200;148350;601544;220290;148210;124500;149200;220290 |
| GJB3 | 250.6 | 100.0 | 100.0 | 220290;612644;133200;220290;612644;612644;133200;220290;612644 |
| GJB4 | 245.8 | 100.0 | 100.0 | 617524;133200 |
| GJB6 | 145.5 | 100.0 | 100.0 | 612645;220290;612643;129500;612645;220290;612643;612645;129500;612643 |
| GJC2 | 37.0 | 78.2 | 58.8 | 613206;608804;613206;613206;608804;613480;608804;608804;613480 |
| GK | 56.7 | 88.9 | 70.4 | 307030;307030;307030;307030 |
| GLA | 81.9 | 91.1 | 88.2 | 301500;301500;301500;301500;301500;301500;301500;301500;301500 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|--|
| GLB1 | 89.8 | 99.9 | 97.4 | 230500;230500;230650;230650;253010;230600;230500;230650;253010;230600;230500;230650;253010;230600;230500;230650;253010;230600;230500 |
| GLDC | 70.9 | 89.9 | 82.0 | 605899;605899;605899;605899;605899 |
| GLDN | 114.0 | 94.6 | 91.0 | 617194;617194;617194 |
| GLE1 | 103.6 | 100.0 | 100.0 | 253310;253310;611890;253310;611890;611890 |
| GLI1 | 136.8 | 100.0 | 99.8 | 174400;618123 |
| GLI2 | 155.7 | 99.1 | 97.4 | 610829;610829;615849;610829;615849;610829;615849;610829;615849 |
| GLI3 | 140.8 | 98.5 | 98.0 | 146510;146510;175700;174700;146510;174200;146510;175700;146510;175700;175700;146510;174700;241800;174200 |
| GLIS2 | 136.6 | 100.0 | 99.8 | 611498;611498;611498;611498 |
| GLIS3 | 136.1 | 98.6 | 98.2 | 610199;610199;610199;610199;610199 |
| GLMN | 81.4 | 99.3 | 94.7 | 138000;138000 |
| GLRA1 | 116.2 | 100.0 | 99.8 | 149400;149400;149400;149400 |
| GLRB | 119.9 | 99.2 | 95.1 | 614619;614619;614619 |
| GLRX5 | 129.2 | 97.3 | 89.1 | 616859;616860;205950;205950;609588;205950 |
| GLS | 95.2 | 96.3 | 87.2 | 618328;618339;618412;138280;618328;618339;618412 |
| GLUD1 | 72.8 | 94.2 | 82.9 | 606762;606762;606762;138130;606762 |
| GLUL | 76.6 | 74.4 | 73.2 | 610015;610015;610015 |
| GLYCTK | 155.6 | 98.8 | 97.3 | 220120;220120;220120;220120 |
| GM2A | 131.5 | 100.0 | 100.0 | 272750;272750;272750;272750 |
| GMNN | 147.4 | 99.8 | 97.4 | 616835;616835 |
| GMPPA | 169.3 | 100.0 | 100.0 | 615510;615495;615510;615510;615510 |
| GMPPB | 245.6 | 100.0 | 100.0 | 615352;615351;615350;615350;615352;615351;615350;615350;615351;615352;615351;615350;615352 |
| GMPR | 135.9 | 100.0 | 100.0 | 139265 |
| GMPS | 143.9 | 99.1 | 96.1 | 601626 |
| GNA11 | 172.7 | 99.9 | 95.0 | 615361;145981;615361;146200;145980 |
| GNA14 | 155.9 | 100.0 | 100.0 | - |
| GNAI1 | 92.7 | 99.0 | 93.9 | No OMIM phenotype |
| GNAI2 | 133.8 | 100.0 | 100.0 | 192605 |
| GNAI3 | 108.8 | 99.3 | 95.2 | 602483;602483;602483;602483 |
| GNAL | 135.5 | 96.8 | 93.4 | 615073;615073 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| GNAO1 | 173.0 | 93.8 | 93.8 | 615473;615473;617493;615473;617493 |
| GNAQ | 69.6 | 84.3 | 74.9 | 163000;185300;163000 |
| GNAS | 169.3 | 86.9 | 85.1 | 102200;612463;219080;612462;103580;219080;612462;174800;103580;166350;612463;603233;219080;612462;174800;103580;617686;166350;612463;603233 |
| GNAS-AS1 | | | | 603233 |
| GNAT1 | 161.6 | 100.0 | 100.0 | 616389;610444;616389;610444 |
| GNAT2 | 119.6 | 99.9 | 99.0 | 613856;613856;613856 |
| GNB1 | 183.7 | 100.0 | 100.0 | 616973;616973;613065;616973 |
| GNB2 | 201.1 | 100.0 | 100.0 | - |
| GNB3 | 153.9 | 100.0 | 100.0 | 617024;617024;617024 |
| GNB4 | 194.6 | 100.0 | 100.0 | 615185;615185 |
| GNB5 | 132.5 | 100.0 | 98.8 | 617173;617182;617173;617182;617173 |
| GNE | 132.7 | 100.0 | 99.7 | 269921;600737;605820;269921;605820;-;605820;PMID: 31167812;600737;605820 |
| GNMT | 134.7 | 100.0 | 100.0 | 606664;606664;606664 |
| GNPAT | 154.0 | 99.7 | 97.3 | 222765;222765;222765;222765;222765 |
| GNPNAT1 | 30.4 | 68.8 | 48.4 | No OMIM phenotype |
| GNPTAB | 167.2 | 100.0 | 99.9 | 252500;252600;;252500;252600;252500;252500;252600;252500;252600;252500;252600 |
| GNPTG | 156.0 | 99.1 | 94.3 | 252605;252605;252605;252605;252605;252605 |
| GNRH1 | 100.9 | 100.0 | 93.7 | 614841;614841;614841 |
| GNRHR | 156.3 | 100.0 | 100.0 | 146110;138850;146110;138850 |
| GNS | 111.6 | 98.4 | 94.8 | 252940;252940;252940;252940;252940 |
| GORAB | 188.3 | 100.0 | 99.1 | 231070;231070;231070;231070 |
| GOSR2 | 149.4 | 95.9 | 94.6 | 614018;614018;614018;614018 |
| GOT1 | 126.4 | 100.0 | 99.3 | 614419;614419 |
| GOT2 | 95.7 | 97.5 | 90.9 | 138150;138150;618721 |
| GP1BA | 169.1 | 98.6 | 95.9 | 231200;231200;153670;177820;231200;153670;177820;231200;153670;177820 |
| GP1BB | 32.0 | 72.9 | 59.6 | 231200;231200;231200;231200 |
| GP6 | 149.1 | 100.0 | 100.0 | 614201;614201;614201 |
| GP9 | 122.0 | 96.5 | 89.3 | 231200;231200;231200 |
| GPAA1 | 111.5 | 98.9 | 95.9 | 617810;617810;617810 |
| GPC3 | 90.4 | 99.1 | 94.7 | 312870;312870;194070;312870;312870;312870;312870 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| GPC4 | 119.6 | 100.0 | 99.6 | 301026;301026 |
| GPC6 | 150.0 | 100.0 | 100.0 | 258315;258315;258315 |
| GPD1 | 107.5 | 100.0 | 100.0 | 614480;614480;614480 |
| GPD1L | 143.0 | 100.0 | 99.8 | 611777;611777;611777;611777 |
| GPHN | 175.6 | 100.0 | 99.5 | 615501;615501;615501;252150;615501 |
| GPI | 163.9 | 100.0 | 100.0 | 613470;613470;613470 |
| GPIHBP1 | 155.0 | 100.0 | 100.0 | 615947;615947;612757 |
| GPNMB | 185.9 | 95.5 | 95.5 | 617920;-;617920 |
| GPR101 | 112.8 | 100.0 | 100.0 | 300943 |
| GPR143 | 65.2 | 85.8 | 76.4 | 300814;300500;300814;300500;300814;300814 |
| GPR161 | 186.4 | 100.0 | 100.0 | 155255;-;155255 |
| GPR179 | 158.0 | 100.0 | 100.0 | 614515;614565;614565 |
| GPR68 | 138.4 | 99.5 | 96.7 | 617217;617217 |
| GPR88 | 78.0 | 99.4 | 95.1 | 616939;616939 |
| GPRASP2 | 80.4 | 100.0 | 99.7 | 301018 |
| GPSM2 | 146.8 | 99.9 | 99.2 | 604213;604213;604213;604213 |
| GPT2 | 136.1 | 99.2 | 93.6 | 138210;616281;616281;616281;138210;616281 |
| GPX1 | 50.2 | 95.9 | 86.4 | 614164 |
| GPX4 | 154.5 | 90.5 | 85.8 | 250220;250220;250220 |
| GRAP | 83.7 | 82.8 | 78.3 | 618456;618456;618456 |
| GREB1L | 153.1 | 100.0 | 99.9 | 617805;-;- |
| GREM1 | 121.2 | 100.0 | 100.0 | 601228 |
| GREM2 | 145.4 | 100.0 | 100.0 | 617275 |
| GRHL2 | 139.4 | 100.0 | 100.0 | 616029;618031;608641;616029;616029;608641;616029;616029;618031;608641 |
| GRHL3 | 156.5 | 100.0 | 100.0 | 606713;606713;606713;606713 |
| GRHPR | 108.1 | 84.2 | 81.3 | 260000;260000;260000;260000 |
| GRIA3 | 101.2 | 99.7 | 96.1 | 300699;300699;300699 |
| GRIA4 | 153.1 | 99.8 | 99.0 | 617864;617864 |
| GRID2 | 179.2 | 100.0 | 99.8 | 616204;616204;616204;616204 |
| GRIK2 | 156.0 | 96.2 | 95.4 | 611092;611092;611092 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| GRIN1 | 164.3 | 100.0 | 100.0 | 614254;617820;614254;614254;617820;614254;617820;614254 |
| GRIN2A | 161.2 | 100.0 | 100.0 | 245570;245570;245570 |
| GRIN2B | 174.2 | 99.8 | 99.2 | 616139;613970;616139;613970;616139;613970;616139;613970 |
| GRIN2D | 76.2 | 79.8 | 65.4 | 617162;617162;617162 |
| GRIP1 | 137.0 | 100.0 | 99.7 | 617667;617667;219000;617667;617667 |
| GRK1 | 159.5 | 100.0 | 100.0 | 613411;613411;613411 |
| GRM1 | 170.5 | 100.0 | 99.7 | 614831;617691;614831;614831;617691;614831 |
| GRM6 | 137.8 | 90.2 | 80.6 | 257270;257270;257270 |
| GRN | 166.2 | 100.0 | 100.0 | 607485;614706;614706;614706;607485;614706;607485 |
| GRXCR1 | 185.8 | 100.0 | 99.8 | 613285;613285;613285 |
| GRXCR2 | 135.0 | 100.0 | 100.0 | 615837;615837;615837 |
| GSC | 103.3 | 99.2 | 92.4 | 602471;602471;602471;602471 |
| GSDME | 104.1 | 100.0 | 99.2 | 600994;600994 |
| GSE1 | 129.9 | 99.8 | 97.7 | - |
| GSN | 117.2 | 95.8 | 93.5 | 105120;105120;105120;105120;105120 |
| GSS | 102.4 | 96.5 | 96.4 | 231900;266130;231900;266130;266130;266130 |
| GSX2 | 150.3 | 100.0 | 100.0 | 618646;618646 |
| GTF2E2 | 111.2 | 100.0 | 99.8 | -,616943;616943 |
| GTF2H5 | 75.9 | 72.5 | 72.2 | 616395;616395;601675;616395;601675 |
| GTPBP2 | 140.5 | 100.0 | 99.3 | 607434;617988;617988;617988 |
| GTPBP3 | 163.2 | 100.0 | 99.8 | 616198;616198;608536;616198 |
| GUCA1A | 177.2 | 100.0 | 100.0 | 602093;602093 |
| GUCA1B | 139.5 | 100.0 | 100.0 | 613827;613827 |
| GUCY1A1 | 188.5 | 100.0 | 99.8 | 615750;615750 |
| GUCY2C | 148.0 | 100.0 | 99.6 | 614665;614616;614665 |
| GUCY2D | 100.0 | 99.6 | 96.2 | 204000;601777;204000;601777;618555;215500;215500 |
| GUF1 | 114.9 | 99.7 | 97.8 | 617065;617065 |
| GUSB | 111.3 | 92.9 | 91.7 | 253220;253220;253220;253220;253220 |
| GYG1 | 151.7 | 99.9 | 99.2 | 613507;613507;613507;613507;616199 |
| GYS1 | 131.5 | 100.0 | 98.6 | 611556;611556;611556;611556 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|--|
| GYS2 | 155.0 | 99.8 | 99.0 | 240600;240600;240600 |
| GZF1 | 179.1 | 100.0 | 99.6 | 617662;617662;617662 |
| H1-4 | 101.8 | 100.0 | 100.0 | 617537;617537 |
| H19 | | | | 130650;180860;194071 |
| H4C3 | 109.6 | 100.0 | 100.0 | - |
| H6PD | 190.9 | 99.0 | 99.0 | 604931;604931;604931 |
| HAAO | 102.2 | 100.0 | 99.8 | 617660;617660;617660 |
| HABP2 | 134.0 | 100.0 | 99.9 | 188050 |
| HACE1 | 171.9 | 100.0 | 99.3 | 616756;616756;610876;616756;616756;616756 |
| HADH | 127.1 | 99.0 | 97.5 | 231530;609975;231530;609975;609975;231530;609975 |
| HADHA | 87.5 | 97.2 | 91.6 | 609015;609016;609016;609015;609015;609016;600890;609015;609016;609015;609016 |
| HADHB | 90.7 | 98.8 | 89.7 | 143450;609015;609015;609015;609015;609015 |
| HAGH | 147.9 | 100.0 | 99.7 | 614033 |
| HAMP | 192.7 | 100.0 | 100.0 | 613313;613313;613313;613313 |
| HAND1 | 115.0 | 100.0 | 100.0 | 602406;602406 |
| HAND2 | 59.8 | 99.8 | 92.6 | 602407;- |
| HARS1 | 152.0 | 100.0 | 100.0 | 614504;616625;614504;614504;614504;616625;614504 |
| HARS2 | 148.6 | 100.0 | 100.0 | 614926;614926;614926;600783 |
| HAVCR2 | 141.9 | 100.0 | 100.0 | 618398;618398;618398;618398;618398 |
| HAX1 | 166.6 | 100.0 | 100.0 | 610738;610738;610738;610738;610738;610738 |
| HBA1 | 103.6 | 100.0 | 99.8 | 604131;613978;617981;617973;140700 |
| HBA2 | 94.1 | 98.9 | 93.1 | 604131;140700;613978;617981 |
| HBB | 148.0 | 100.0 | 100.0 | 603902;141749;617980;603903;617971;613985;140700;603903 |
| HBD | 197.7 | 100.0 | 100.0 | - |
| HBG1 | 152.2 | 97.7 | 94.9 | 141749 |
| HBG2 | 246.9 | 100.0 | 100.0 | 141749;613977 |
| HCCS | 110.5 | 99.8 | 97.6 | 309801;300056;309801;309801;309801 |
| HCFC1 | 97.0 | 98.3 | 93.6 | 309541;309541;309541 |
| HCN1 | 151.2 | 98.5 | 98.2 | 615871;618482;615871;615871;615871;618482 |
| HCN2 | 35.7 | 59.2 | 49.5 | -;- |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| HCN3 | 147.6 | 99.9 | 98.5 | -;- |
| HCN4 | 82.4 | 100.0 | 99.3 | 163800;613123;613123;163800;613123;605206 |
| HCRT | 80.7 | 89.8 | 81.1 | 161400 |
| HDAC4 | 127.3 | 100.0 | 99.8 | 600430;- |
| HDAC6 | 120.6 | 99.5 | 97.4 | 300863;300863 |
| HDAC8 | 106.0 | 86.5 | 85.1 | 300882;300882;300882;300882;300882 |
| HECW2 | 130.9 | 100.0 | 99.1 | 617268;617268;617268 |
| HELLS | 131.6 | 97.8 | 92.1 | 616911;616911;616911 |
| HEPACAM | 126.4 | 86.0 | 78.9 | 604004;613925;613926;613925;613925;613926 |
| HEPH | 78.4 | 98.8 | 91.9 | 6 |
| HEPHL1 | 128.0 | 100.0 | 99.9 | 261990;261990 |
| HERC1 | 172.1 | 100.0 | 100.0 | 617011;617011;617011 |
| HERC2 | 115.2 | 79.9 | 77.2 | 615516;176270;615516;615516;615516 |
| HES7 | 48.8 | 84.4 | 53.9 | 613686;613686;613686 |
| HESX1 | 80.5 | 99.7 | 97.3 | 182230;182230;182230;182230;182230;182230 |
| HEXA | 108.9 | 93.8 | 93.3 | 272800;272800;272800;272800 |
| HEXB | 187.8 | 99.6 | 96.9 | 268800;268800;268800;268800;268800 |
| HEY2 | 187.8 | 100.0 | 99.3 | 604674;604674;604674 |
| HFE | 127.9 | 100.0 | 99.7 | 235200;235200;235200;614193;612635;235200;176200;140300;176100;235200 |
| HFM1 | 60.8 | 96.3 | 89.6 | 615724;615724;615724 |
| HGD | 119.5 | 100.0 | 100.0 | 203500;203500;203500 |
| HGF | 168.8 | 100.0 | 99.4 | 608265;608265;608265 |
| HGSNAT | 125.5 | 86.4 | 86.3 | 252930;252930;252930;616544;252930;252930;252930;616544 |
| HIBADH | 130.6 | 94.4 | 91.2 | 608475 |
| HIBCH | 83.8 | 98.2 | 88.5 | 610690;250620;250620;250620;250620 |
| HIKESHI | 64.9 | 98.2 | 90.4 | 616881;616881 |
| HINT1 | 62.4 | 98.3 | 89.3 | 137200;137200;137200 |
| HIVP2 | 189.8 | 100.0 | 100.0 | 616977;616977 |
| HJV | 156.1 | 100.0 | 100.0 | 602390;602390;602390;602390 |
| HK1 | 140.2 | 100.0 | 100.0 | 618547;235700;605285;235700;617460;605285;618547;235700;618547;617460 |

| | | | | |
|-----------|-------|-------|-------|---|
| HLCS | 179.3 | 100.0 | 100.0 | 253270;253270;253270;253270;609018;253270;253270 |
| HMBS | 103.3 | 99.9 | 99.4 | 176000;176000;176000;176000 |
| HMGA2 | 93.7 | 81.3 | 76.7 | 618908 |
| HMGB3 | 46.6 | 78.6 | 67.2 | 300915;300915 |
| HMGCL | 129.1 | 100.0 | 99.8 | 246450;246450;246450;246450 |
| HMGCS2 | 122.6 | 100.0 | 99.6 | 605911;605911;605911 |
| HMOX1 | 137.4 | 98.4 | 89.9 | 614034;614034;141250;614034;606963;614034;606963;614034 |
| HMX1 | 22.5 | 62.4 | 42.9 | 612109;612109;612109 |
| HNF1A | 171.3 | 100.0 | 99.8 | 142410;144700;612520;600496;142330;144700 |
| HNF1B | 133.8 | 99.3 | 96.1 | 137920;125853;137920;125853;137920 |
| HNF4A | 143.0 | 99.9 | 99.0 | 616026;600281;616026;125850 |
| HNMT | 176.7 | 100.0 | 99.8 | 616739;616739;616739 |
| HNRNPA1 | 76.3 | 98.8 | 90.0 | 615426;615424 |
| HNRNPA2B1 | 173.5 | 99.9 | 99.4 | 615422 |
| HNRNPDL | 101.3 | 97.3 | 88.4 | 609115 |
| HNRNPH1 | 126.9 | 99.4 | 96.2 | No OMIM phenotype |
| HNRNPH2 | 145.6 | 100.0 | 100.0 | 300986;300986 |
| HNRNPK | 77.1 | 91.5 | 82.8 | 616580;616580 |
| HNRNPU | 170.5 | 99.9 | 98.9 | 617391;617391;617391 |
| HOGA1 | 156.5 | 100.0 | 96.4 | 613616;613616;613616;613616 |
| HOMER2 | 139.8 | 99.5 | 99.4 | 616707;616707 |
| HOOK1 | 101.7 | 99.6 | 96.5 | 607820 |
| HOXA1 | 167.5 | 100.0 | 100.0 | 601536;601536;601536 |
| HOXA11 | 95.6 | 97.1 | 87.5 | 605432;605432;605432;605432 |
| HOXA13 | 66.0 | 77.7 | 69.0 | 140000;176305;176305;14000;140000 |
| HOXA2 | 86.8 | 100.0 | 99.9 | 612290;612290;612290 |
| HOXA4 | 72.8 | 87.8 | 77.0 | - |
| HOXB1 | 158.6 | 100.0 | 100.0 | 614744;614744 |
| HOXB13 | 194.7 | 100.0 | 99.1 | 610997 |
| HOXB4 | 89.9 | 100.0 | 97.3 | - |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| HOXC13 | 144.6 | 100.0 | 99.9 | 614931;614931;614931 |
| HOXD10 | 166.0 | 100.0 | 100.0 | 192950;192950 |
| HOXD13 | 157.0 | 99.9 | 98.6 | 113300;113200;186000;113300;113200;186000;186300;610713 |
| HPCA | 276.9 | 100.0 | 100.0 | 224500;224500 |
| HPD | 174.6 | 100.0 | 100.0 | 140350;276710;276710;140350;276710;276710 |
| HPDL | 200.6 | 100.0 | 100.0 | 619026;619027;619026 - 619027;619026;619027 |
| HPGD | 95.5 | 100.0 | 98.9 | 259100;119900;259100;259100;119900;259100 |
| HPRT1 | 74.2 | 99.3 | 91.8 | 300323;300322;300322;300322;300323;300322;300323;300322 |
| HPS1 | 123.1 | 100.0 | 100.0 | 203300;203300;203300;203300;203300 |
| HPS3 | 165.7 | 99.7 | 97.5 | 614072;614072;614072;614072;614072 |
| HPS4 | 142.1 | 100.0 | 100.0 | 614073;614073;614073;614073;614073 |
| HPS5 | 142.5 | 100.0 | 99.7 | 614074;614074;614074;614074;614074 |
| HPS6 | 172.2 | 97.1 | 89.0 | 614075;614075;614075;614075;614075 |
| HPSE2 | 125.0 | 100.0 | 99.9 | 236730;236730 |
| HR | 109.8 | 98.5 | 95.6 | 203655;209500;146550;203655;203655 |
| HRAS | 177.9 | 100.0 | 100.0 | 218040;163200;218040;218040;218040;109800;163200;137550;188470;218040;162900;218040 |
| HRG | 152.5 | 95.0 | 94.2 | 613116;613116 |
| HS6ST1 | 54.3 | 92.9 | 84.5 | 614880;614880;614880 |
| HS6ST2 | 149.5 | 97.6 | 96.6 | 301025 |
| HSCB | 108.0 | 100.0 | 98.7 | 7 |
| HSD11B1 | 126.6 | 100.0 | 99.6 | 614662;614662 |
| HSD11B2 | 167.3 | 86.0 | 82.7 | 218030;218030;218030;218030 |
| HSD17B10 | 109.8 | 100.0 | 99.1 | 300256;300438;300438;300438;300438;300705;300220 |
| HSD17B3 | 142.1 | 97.8 | 97.8 | 264300;264300;264300;264300 |
| HSD17B4 | 130.0 | 95.4 | 93.1 | 261515;233400;261515;233400;261515;233400;261515;233400;233400;261515;261515;233400;261515;233400 |
| HSD3B2 | 151.4 | 100.0 | 99.7 | 201810;201810;201810;201810 |
| HSD3B7 | 142.9 | 99.1 | 95.5 | 607765;607765;607765;607765 |
| HSF4 | 131.0 | 99.6 | 97.2 | 116800;116800 |
| HSPA9 | 97.6 | 88.5 | 84.5 | 600548;616854;182170;616854;182170;8;616854;616854 |
| HSPB1 | 55.8 | 98.8 | 91.6 | 606595;608634;606595;608634;606595;608634 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| HSPB3 | 275.4 | 100.0 | 100.0 | 613376;613376 |
| HSPB6 | 62.4 | 91.1 | 81.0 | - |
| HSPB8 | 187.6 | 100.0 | 100.0 | 158590;608673;158590;608673 |
| HSPD1 | 91.9 | 98.8 | 93.7 | 605280;612233;605280;612233;612233;118190 |
| HSPG2 | 122.2 | 99.2 | 97.7 | 255800;224410;224410;255800;255800;224410;255800;224410;142461 |
| HTR1A | 159.4 | 100.0 | 100.0 | 614674 |
| HTRA1 | 92.1 | 75.8 | 72.3 | 600142;600142;616779;600142 |
| HTRA2 | 138.0 | 100.0 | 99.9 | 617248;606441;617248;617248;606441 |
| HTT | 146.0 | 97.8 | 96.6 | 143100;617435 |
| HUWE1 | 94.5 | 99.2 | 95.8 | 300706;309590;309590 |
| HYAL1 | 115.0 | 100.0 | 100.0 | 601492;601492;601492;601492 |
| HYAL2 | 175.3 | 100.0 | 100.0 | 9 |
| HYDIN | 130.9 | 99.9 | 99.3 | 608647;608647;608647 |
| HYLS1 | 183.5 | 100.0 | 100.0 | 236680;236680;236680;236680;236680;236680 |
| HYOU1 | 153.0 | 100.0 | 99.5 | 233600;233600 |
| IARS1 | 150.2 | 100.0 | 99.6 | 617093;617093;617093;617093 |
| IARS2 | 170.4 | 100.0 | 99.9 | 616007;612801;616007;616007;616007 |
| IBA57 | 117.3 | 93.7 | 90.1 | 616451;616451;616451;615330;616451;615330;615330 |
| ICOS | 184.9 | 99.9 | 99.8 | 607594;607594;607594 |
| ICOSLG | 161.7 | 99.5 | 98.8 | - |
| ID4 | 129.8 | 87.6 | 82.5 | 605274 |
| IDH1 | 91.4 | 93.3 | 80.1 | 614569;- |
| IDH2 | 111.5 | 99.7 | 97.4 | 614569;613657;613657;613657;613657 |
| IDH3A | 159.5 | 99.4 | 97.3 | 619007 |
| IDH3B | 150.2 | 95.4 | 95.4 | 612572;612572;612572;612572 |
| IDI1 | 70.2 | 99.8 | 97.6 | 604055 |
| IDS | 110.5 | 99.9 | 98.0 | 309900;309900;309900;309900 |
| IDUA | 128.6 | 93.7 | 86.8 | 607015;607014;607016;607014;607014;607015;607014;607016;607014;607014;607015;607014;607016;252800 |
| IER3IP1 | 102.4 | 91.9 | 82.6 | 614231;614231;614231;614231 |
| IFIH1 | 137.3 | 99.7 | 98.4 | 615846;182250;615846;615846;182250;615846;182250 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| IFITM5 | 86.1 | 99.3 | 95.6 | 610967;610967 |
| IFNAR1 | 101.9 | 97.7 | 97.1 | - |
| IFNAR2 | 160.2 | 100.0 | 99.7 | 616669;616669;616669 |
| IFNG | 190.2 | 100.0 | 100.0 | 147570;613254; |
| IFNGR1 | 162.4 | 98.2 | 97.5 | 615978;209950;615978;209950;209950 |
| IFNGR2 | 164.4 | 93.3 | 93.2 | 614889;614889;614889 |
| IFNLR1 | 122.6 | 99.4 | 97.1 | - |
| IFRD1 | 155.4 | 99.7 | 98.6 | - |
| IFT122 | 140.5 | 100.0 | 99.6 | 218330;218330;218330;218330;218330;218330;218330 |
| IFT140 | 124.5 | 99.8 | 98.8 | 266920;266920;266920;617781;266920;617781;266920;266920;266920;266920 |
| IFT172 | 107.8 | 99.9 | 99.1 | 615630;615630;616394;615630;615630;615630;616394;615630;615630;615630;616394;615630 |
| IFT27 | 135.3 | 100.0 | 100.0 | 615996;615996;615996;615996;615996 |
| IFT43 | 134.3 | 100.0 | 100.0 | 617871;617866;614099;617871;614099;614099;617866;614099;614099;614099;614099 |
| IFT52 | 148.5 | 100.0 | 99.9 | 617102;617102;617102;617102;617102 |
| IFT57 | 147.3 | 99.9 | 99.1 | 617927;617927;617927 |
| IFT74 | 95.2 | 98.4 | 93.9 | 617119;617119;617119 |
| IFT80 | 78.3 | 97.6 | 88.2 | 611263;611263;611263;611263;611263 |
| IFT81 | 108.2 | 93.5 | 90.1 | 617895;-;617895;617895;617895;617895 |
| IFT88 | 112.0 | 99.6 | 97.3 | 10 |
| IGBP1 | 111.3 | 99.5 | 96.2 | 300472;300472 |
| IGF1 | 102.5 | 100.0 | 99.9 | 608747;608747;608747;608747 |
| IGF1R | 128.7 | 100.0 | 99.9 | 270450;270450;270450;270450 |
| IGF2 | 119.6 | 100.0 | 100.0 | 616489;616489 |
| IGF2R | 133.6 | 98.9 | 97.3 | 114550 |
| IGFALS | 83.8 | 99.9 | 99.6 | 615961;615961;615961 |
| IGFBP7 | 73.4 | 92.7 | 87.2 | 614224;614224 |
| IGHG2 | 26.2 | 68.8 | 49.6 | - |
| IGHM | 170.9 | 100.0 | 100.0 | 601495;601495;601495 |
| IGHMBP2 | 118.2 | 98.8 | 95.1 | 616155;604320;604320;604320;604320;604320 |
| IGKC | 127.4 | 100.0 | 100.0 | 614102;614102 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| IGLL1 | 91.1 | 99.9 | 96.9 | 613500;613500;613500 |
| IGSF1 | 88.4 | 99.5 | 96.3 | 300888;300888 |
| IGSF10 | 220.0 | 100.0 | 100.0 | -;- |
| IGSF3 | 101.6 | 95.4 | 94.0 | 149700 |
| IHH | 150.3 | 100.0 | 100.0 | 112500;607778;607778;112500;607778 |
| IKBKB | 133.8 | 99.8 | 97.4 | 615592;618204;615592;615592;615592;618204 |
| IKBKG | 62.9 | 84.1 | 77.2 | 308300;300636;300640;300301;300584;300291;300291;300301;300291;300301;308300;300291;308300;300291;300291;308300 |
| IKZF1 | 188.0 | 99.3 | 99.3 | 616873;616873;;616873 |
| IKZF5 | 176.8 | 100.0 | 100.0 | 619130;619130 |
| IL10 | 109.7 | 99.8 | 98.2 | 609423;124092 |
| IL10RA | 151.8 | 100.0 | 100.0 | 613148;613148;613148 |
| IL10RB | 157.2 | 99.8 | 98.0 | 612567;612567;612567 |
| IL11RA | 155.5 | 100.0 | 99.9 | 614188;614188;614188 |
| IL12B | 118.2 | 100.0 | 99.3 | 614890;209950;614890 |
| IL12RB1 | 121.8 | 98.9 | 96.3 | 209950;614891;614891 |
| IL17F | 88.7 | 99.9 | 97.2 | 613956;613956 |
| IL17RA | 129.6 | 100.0 | 99.4 | 613953;613953;613953;613953 |
| IL17RC | 121.0 | 100.0 | 99.9 | 616445;616445;616445 |
| IL17RD | 145.4 | 99.9 | 99.1 | 615267;615267;615267;615267 |
| IL18BP | 175.8 | 100.0 | 100.0 | 618549 |
| IL1B | 133.6 | 100.0 | 100.0 | 147720 |
| IL1RAPL1 | 126.0 | 99.8 | 98.6 | 300143;300143 |
| IL1RN | 154.6 | 100.0 | 100.0 | 612852;612852;612852;612852;147679 |
| IL2 | 84.5 | 94.5 | 88.0 | 613011 |
| IL21 | 77.0 | 99.4 | 95.7 | 615767;615767 |
| IL21R | 145.0 | 100.0 | 100.0 | 615207;615207;615207 |
| IL2RA | 122.3 | 100.0 | 99.7 | 606367;606367;606367 |
| IL2RB | 117.9 | 100.0 | 99.7 | 618495;618495;618495 |
| IL2RG | 71.1 | 99.8 | 97.1 | 312863;300400;300400;312863;300400;312863 |
| IL31RA | 141.1 | 99.9 | 99.9 | 613955;613955 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|---|
| IL36RN | 104.4 | 100.0 | 100.0 | 614204;614204;614204;614204 |
| IL6R | 153.1 | 98.4 | 94.2 | 614752;614689;147880 |
| IL6ST | 112.4 | 96.4 | 90.3 | 618523;618523;;618523;618523 |
| IL7R | 147.7 | 100.0 | 99.8 | 608971;608971;608971;608971 |
| ILDR1 | 117.9 | 99.9 | 98.4 | 609646;609646;609646 |
| ILK | 156.1 | 100.0 | 100.0 | - |
| IMPA1 | 84.0 | 97.0 | 87.0 | 617323;617323;617323 |
| IMPAD1 | 157.7 | 100.0 | 100.0 | 614078;614078;614078;;614078;614078 |
| IMPDH1 | 57.5 | 87.9 | 80.2 | 180105;613837;180105;613837;180105;613837 |
| IMPG1 | 110.6 | 99.7 | 98.5 | 616151;616151 |
| IMPG2 | 150.2 | 99.8 | 98.4 | 613581;616152;613581;616152;613581 |
| INF2 | 89.3 | 86.7 | 83.8 | 614455;613237;614455;613237;614455 |
| ING1 | 142.9 | 100.0 | 99.9 | 275355 |
| INO80 | 114.7 | 100.0 | 99.1 | - |
| INPP5E | 107.5 | 97.1 | 92.7 | 610156;213300;610156;610156;213300;610156;213300;610156;213300;610156;213300;213300 |
| INPP5K | 109.2 | 100.0 | 100.0 | 617404;617404;617404;617404 |
| INPPL1 | 131.0 | 98.4 | 94.5 | 258480;258480;258480;258480 |
| INS | 62.1 | 99.9 | 97.9 | 613370;606176;616214;125852 |
| INSL3 | 54.5 | 80.6 | 78.3 | 219050 |
| INSR | 138.2 | 97.8 | 94.7 | 610549;246200;609968;262190;246200;609968;246200;147670;610549;246200 |
| INTS1 | 119.2 | 99.8 | 98.5 | 618571;618571;618571 |
| INTS8 | 135.0 | 99.9 | 98.8 | 618572;618572 |
| INTU | 141.9 | 99.7 | 98.1 | 617925;617926;-;617926;617925;617926;617925;617926;617925;617926 |
| INVS | 163.7 | 100.0 | 100.0 | 602088;602088;602088;602088;602088;- |
| IPMK | 112.5 | 99.2 | 92.0 | - |
| IQCB1 | 113.4 | 93.9 | 85.0 | 609254;609254;609254;609254;609254 |
| IQCE | 140.0 | 99.9 | 98.8 | 617642 |
| IQSEC1 | 93.4 | 89.1 | 86.3 | 618687;618687 |
| IQSEC2 | 72.4 | 96.8 | 88.6 | 309530;309530;309530 |
| IRAK1 | 76.4 | 99.3 | 94.9 | - |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| IRAK4 | 116.9 | 99.8 | 97.7 | 610799;610799;607676;610799 |
| IREB2 | 154.2 | 100.0 | 99.8 | 147582;618451;618451 |
| IRF1 | 150.4 | 100.0 | 100.0 | 613659;211980 |
| IRF2BP2 | 79.7 | 93.9 | 77.7 | 617765;617765 |
| IRF2BPL | 160.3 | 99.5 | 95.0 | 618088;618088;618088;618088 |
| IRF3 | 140.7 | 100.0 | 99.8 | 616532 |
| IRF4 | 220.9 | 100.0 | 100.0 | 254500;611724 |
| IRF6 | 91.7 | 99.6 | 95.9 | 119500;119300;608864;119500;119300;119500;119300 |
| IRF7 | 126.8 | 100.0 | 99.9 | 616345;616345;616345 |
| IRF8 | 113.2 | 99.0 | 95.7 | 614893;614894;614893;226990;226990 |
| IRF9 | 138.5 | 100.0 | 100.0 | 618648;618648;618648 |
| IRGM | 124.7 | 100.0 | 100.0 | 612278;607948 |
| IRS4 | 147.0 | 100.0 | 100.0 | 301035 |
| IRX1 | 135.1 | 87.4 | 81.3 | - |
| IRX2 | 48.8 | 92.9 | 76.5 | 606198 |
| IRX4 | 126.7 | 98.0 | 94.8 | 606199 |
| IRX5 | 101.5 | 99.9 | 98.2 | 611174;611174 |
| ISCA1 | 54.5 | 94.2 | 85.9 | 617613;617613;611006 |
| ISCA2 | 126.3 | 100.0 | 98.8 | 616370;616370;616370;615317;616370 |
| ISCU | 135.3 | 100.0 | 100.0 | 611911;255125;255125;255125 |
| ISG15 | 150.7 | 100.0 | 100.0 | 616126;616126;616126 |
| ITCH | 133.7 | 91.6 | 91.3 | 613385;613385;606409;613385 |
| ITGA2 | 161.8 | 99.6 | 98.1 | 614200 |
| ITGA2B | 133.0 | 99.7 | 97.8 | 187800;187800;273800;187800;273800 |
| ITGA3 | 162.2 | 99.5 | 97.4 | 614748;614748;614748;614748 |
| ITGA6 | 162.0 | 99.9 | 98.9 | 226730;226730;147556;226730 |
| ITGA7 | 142.3 | 99.6 | 98.0 | 613204;613204;613204;613204 |
| ITGA8 | 140.2 | 99.9 | 99.7 | 191830;191830;191830 |
| ITGB2 | 160.3 | 97.2 | 97.2 | 116920;116920;116920 |
| ITGB3 | 122.8 | 100.0 | 99.4 | 187800;273800;187800;273800;273800 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|--|
| ITGB4 | 156.1 | 98.4 | 96.2 | 131800;226650;226650;131800;226730 |
| ITGB6 | 158.3 | 97.2 | 95.8 | 616221;616221;616221;616221 |
| ITK | 126.2 | 100.0 | 98.9 | 613011;613011;613011; |
| ITM2B | 155.2 | 100.0 | 99.8 | 616079;117300;176500 |
| ITPA | 149.2 | 100.0 | 100.0 | 616647;616647;616647;616647;613850;616647;147520 |
| ITPR1 | 152.4 | 100.0 | 99.9 | 206700;206700;206700;117360;606658;606658;206700;117360 |
| ITPR2 | 156.8 | 99.9 | 99.3 | 106190 |
| ITPR3 | 152.6 | 100.0 | 99.7 | PMID: 27549087;PMID: 24627108;PMID: 32949214 |
| ITSN1 | 149.7 | 99.4 | 97.4 | 29773874 |
| ITSN2 | 138.8 | 98.8 | 96.5 | 29773874 |
| IVD | 101.1 | 100.0 | 100.0 | 243500;243500;243500;243500;243500 |
| IVNS1ABP | 154.1 | 99.9 | 98.4 | 618969 |
| IYD | 130.5 | 99.5 | 95.7 | 274800;274800 |
| JAG1 | 147.4 | 97.7 | 96.8 | 118450;PMID: 32065591;617992;118450;187500;118450;118450;118450;601920;118450;118450 |
| JAGN1 | 119.7 | 100.0 | 100.0 | 616022;616022;616022;616022 |
| JAK1 | 132.4 | 100.0 | 99.8 | 618999 |
| JAK2 | 127.4 | 98.1 | 95.8 | 263300;254450;614521;133100;601626;147796;614521;614521 |
| JAK3 | 127.9 | 99.9 | 98.7 | 600802;600802;600802;600802 |
| JAM2 | 129.0 | 100.0 | 99.9 | 618824;618824 |
| JAM3 | 149.8 | 100.0 | 99.9 | 613730;613730;613730;613730;613730;613730 |
| JMJD1C | 161.1 | 99.9 | 99.2 | - |
| JPH1 | 164.8 | 100.0 | 99.9 | 607831;607831 |
| JPH2 | 82.5 | 95.5 | 80.3 | 613873;613873;613873 |
| JPH3 | 159.7 | 100.0 | 99.8 | 606438 |
| JUP | 128.4 | 100.0 | 99.5 | 611528;601214;601214;601214;611528;611528;611528 |
| KALRN | 141.8 | 99.9 | 99.6 | 1 |
| KANK1 | 140.7 | 100.0 | 100.0 | 612900;612900;25961457 |
| KANK2 | 154.4 | 100.0 | 100.0 | 616099;617783;616099;617783;616099 |
| KANSL1 | 179.7 | 99.9 | 99.2 | 610443;610443;610443;610443 |
| KARS1 | 133.2 | 100.0 | 99.9 | 601421;613916;613641;613641;613916;613641 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| KAT6A | 175.7 | 100.0 | 99.8 | 616268;616268;616268 |
| KAT6B | 171.3 | 99.6 | 98.3 | 606170;603736;606170;603736;606170;606170;603736;606170;603736;606170 |
| KAT8 | 118.4 | 99.9 | 98.8 | 618974 |
| KATNB1 | 136.6 | 100.0 | 99.9 | 616212;616212;616212;616212;616212 |
| KBTBD13 | 102.9 | 99.8 | 95.8 | 609273;609273;609273 |
| KCNA1 | 166.8 | 100.0 | 99.9 | 160120;160120;160120 |
| KCNA2 | 160.9 | 100.0 | 99.6 | 616366;616366;616366;616366;616366 |
| KCNA4 | 148.6 | 100.0 | 100.0 | 618284;618284 |
| KCNA5 | 150.1 | 100.0 | 98.5 | 612240;612240 |
| KCNB1 | 157.0 | 100.0 | 99.6 | 616056;616056;616056 |
| KCNC1 | 157.1 | 100.0 | 100.0 | 616187;616187;616187;616187 |
| KCNC3 | 113.4 | 78.6 | 65.8 | 605259;605259;605259 |
| KCND2 | 190.4 | 100.0 | 100.0 | - |
| KCND3 | 170.8 | 100.0 | 99.4 | 607346;616399;607346;607346 |
| KCNE1 | 438.4 | 100.0 | 100.0 | 612347;613695;612347;612347;613695;612347;612347 |
| KCNE2 | 165.4 | 100.0 | 97.2 | 611493;611493;613693;611493;613693 |
| KCNE3 | 166.8 | 100.0 | 100.0 | 613119;613119;613119 |
| KCNE4 | 124.1 | 80.5 | 80.4 | - |
| KCNE5 | 103.6 | 98.6 | 91.8 | 300328 |
| KCNH1 | 173.4 | 98.7 | 98.7 | 611816;135500;611816;611816;611816;135500 |
| KCNH2 | 109.5 | 95.8 | 91.9 | 613688;609620;613688;609620;613688 |
| KCNJ1 | 175.9 | 100.0 | 100.0 | 241200;241200;241200 |
| KCNJ10 | 157.5 | 89.3 | 89.0 | 612780;612780;612780;600791;612780;274600;612780;612780;600791;600791 |
| KCNJ11 | 177.3 | 100.0 | 100.0 | 606176;601820;606176;616329;601820;610582;600937;601820;606176 |
| KCNJ13 | 155.0 | 100.0 | 100.0 | 614186;193230;614186;193230;614186 |
| KCNJ2 | 183.9 | 100.0 | 100.0 | 106995;170390;170390;609622;170390;613980;609622;170390;613980;170390 |
| KCNJ5 | 182.6 | 100.0 | 100.0 | 613677;613485;613677;613677 |
| KCNJ6 | 191.5 | 100.0 | 100.0 | 614098;614098;614098 |
| KCNJ8 | 139.1 | 100.0 | 100.0 | 600935;600935 |
| KCNK3 | 126.0 | 97.5 | 95.0 | 615344;615344 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|--|
| KCNK4 | 182.7 | 99.1 | 97.4 | 618381;618381 |
| KCNK9 | 153.1 | 97.3 | 97.3 | 612292;612292;612292;612292 |
| KCNMA1 | 122.3 | 94.4 | 93.6 | 617643;609446;617643;618729;617643;609446;609446 |
| KCNN3 | 127.8 | 100.0 | 99.7 | 618658;- |
| KCNN4 | 152.8 | 100.0 | 99.4 | 616689 |
| KCNQ1 | 131.9 | 93.3 | 90.6 | 220400;192500;609621;607554;220400;607554;220400;220400;607554;609621;192500 |
| KCNQ1OT1 | | | | 130650 |
| KCNQ2 | 113.6 | 91.3 | 89.8 | 613720;121200;613720;121200;613720 |
| KCNQ3 | 123.9 | 100.0 | 99.4 | 121201;121201;121201 |
| KCNQ4 | 156.2 | 97.0 | 95.7 | 600101;600101 |
| KCNQ5 | 164.4 | 97.8 | 95.5 | 617601;617601 |
| KCNT1 | 129.7 | 96.0 | 95.2 | 614959;615005;614959;615005;614959 |
| KCNT2 | 125.0 | 99.4 | 97.1 | 617771;617771;617771 |
| KCNV2 | 111.4 | 100.0 | 99.9 | 610356;610356;610356 |
| KCTD1 | 116.2 | 97.3 | 88.8 | 181270 |
| KCTD17 | 104.8 | 100.0 | 99.0 | 616398 |
| KCTD3 | 144.0 | 100.0 | 99.7 | -; |
| KCTD7 | 163.6 | 95.0 | 95.0 | 611726;611726;611726;611726;611726 |
| KDELR2 | 116.7 | 100.0 | 100.0 | No OMIM phenotype |
| KDF1 | 111.2 | 100.0 | 99.8 | 617337;617337;617337 |
| KDM1A | 149.1 | 98.2 | 95.3 | 616728;616728;616728 |
| KDM3B | 139.3 | 97.5 | 96.3 | - |
| KDM5B | 132.2 | 94.6 | 92.3 | 618109;618109;618109 |
| KDM5C | 109.2 | 99.8 | 97.9 | 300534;300534;300534 |
| KDM6A | 114.8 | 96.1 | 88.7 | 300867;300867;147920;300867;300867;300867 |
| KDM6B | 161.3 | 98.8 | 97.9 | 618505;618505;618505 |
| KDR | 143.5 | 100.0 | 99.8 | 602089 |
| KDSR | 182.9 | 100.0 | 99.5 | 617526;617526;617526 |
| KERA | 204.3 | 100.0 | 100.0 | 217300;217300;217300 |
| KHDC3L | 180.3 | 100.0 | 99.8 | 614293;614293 |

| | | | | |
|-----------|-------|-------|-------|---|
| KIAA0556 | 142.8 | 100.0 | 99.9 | 616784;616784;616784;616784 |
| KIAA0586 | 143.8 | 97.3 | 93.1 | 616546;616490;616490;616490;616546;616490;616490;616546;616546 |
| KIAA0753 | 148.6 | 100.0 | 99.3 | 617127;617127;617127;617127 |
| KIAA0825 | 130.4 | 99.4 | 97.7 | 618498 |
| KIAA1109 | 170.5 | 99.8 | 99.2 | 617822;617822;617822;617822 |
| KIAA1549 | 133.5 | 97.9 | 96.4 | 618613;618613;618613 |
| KIDINS220 | 167.4 | 100.0 | 100.0 | 617296;617296;617296 |
| KIF11 | 105.2 | 97.6 | 94.8 | 152950;152950;152950;152950 |
| KIF14 | 143.1 | 99.6 | 97.7 | 616258;616258;617914;616258;616258;617914;617914 |
| KIF1A | 114.7 | 97.4 | 95.2 | 614213;614255;610357;614213;614255;610357;610357;601255;614213;614213;610357 |
| KIF1B | 167.4 | 100.0 | 99.6 | 118210;171300;118210;256700;171300;171300 |
| KIF1C | 157.4 | 100.0 | 100.0 | 611302;611302;611302 |
| KIF21A | 147.7 | 99.9 | 99.3 | 135700;135700;135700 |
| KIF22 | 188.3 | 100.0 | 100.0 | 603546;603546 |
| KIF23 | 167.9 | 99.5 | 96.3 | 9 |
| KIF2A | 121.1 | 99.6 | 95.6 | 615411;615411 |
| KIF3B | 114.8 | 100.0 | 99.7 | 618955 |
| KIF4A | 94.1 | 99.4 | 95.7 | 300923;300923 |
| KIF5A | 141.4 | 100.0 | 99.9 | 604187;617235;617235;604187;617921;604187;617235 |
| KIF5C | 123.5 | 99.9 | 98.8 | 615282;615282;615282 |
| KIF7 | 100.0 | 93.6 | 90.6 | 200990;614120;607131;200990;200990;607131;200990;200990;200990;614120;200990;200990;614120;607131 |
| KIFBP | 176.1 | 96.1 | 96.1 | 609460;609460;609460;609460 |
| KIRREL1 | 171.9 | 100.0 | 99.9 | - |
| KIRREL3 | 128.2 | 99.8 | 98.9 | 612581 |
| KISS1 | 62.5 | 100.0 | 98.3 | 614842;614842;614842 |
| KISS1R | 109.4 | 100.0 | 99.5 | 614837;614837;176400;176400;614837;614837 |
| KIT | 163.2 | 100.0 | 99.6 | 273300;606764;154800;172800;601626;606764;606764;154800;601626;273300 |
| KITLG | 101.9 | 100.0 | 98.5 | 616697;145250;616697;145250 |
| KIZ | 170.2 | 100.0 | 99.2 | 615780;615780;615780 |
| KL | 169.3 | 98.2 | 97.2 | 617994;617994;617994;211900 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| KLB | 225.5 | 100.0 | 99.9 | -;- |
| KLC2 | 129.2 | 99.2 | 97.9 | 609541;;609541 |
| KLF1 | 87.9 | 100.0 | 97.8 | 613673;613673;111150;613673;613566;111150 |
| KLF10 | 145.0 | 100.0 | 99.9 | - |
| KLF11 | 202.6 | 100.0 | 99.4 | 610508 |
| KLF6 | 154.4 | 100.0 | 100.0 | 176807;613659 |
| KLF7 | 137.9 | 100.0 | 99.7 | - |
| KLHL10 | 170.8 | 100.0 | 100.0 | 615081 |
| KLHL15 | 173.9 | 100.0 | 99.7 | 300982;300982 |
| KLHL24 | 204.2 | 100.0 | 100.0 | 617294;617294;617294 |
| KLHL3 | 131.0 | 100.0 | 99.3 | 614495;614495;614495 |
| KLHL40 | 134.3 | 100.0 | 100.0 | 615348;615348;615348;615348 |
| KLHL41 | 218.5 | 100.0 | 99.9 | 615731;615731;615731;615731 |
| KLHL7 | 137.3 | 99.9 | 99.8 | 617055;612943;617055;612943 |
| KLHL9 | 222.5 | 100.0 | 100.0 | - |
| CLK4 | 182.0 | 100.0 | 100.0 | 204700;204700;204700;204700 |
| CLKB1 | 157.5 | 100.0 | 99.5 | 612423;612423;612423 |
| KLLN | 122.3 | 100.0 | 100.0 | 615107;615107 |
| KMT2A | 154.8 | 100.0 | 99.9 | 605130;605130;605130;605130 |
| KMT2B | 146.9 | 95.8 | 94.0 | 617284;617284;1;617284 |
| KMT2C | 167.6 | 92.2 | 91.0 | 617768;617768 |
| KMT2D | 142.1 | 100.0 | 99.4 | 147920;602113;147920;147920;147920;602113;147920;147920;147920;147920 |
| KMT2E | 189.3 | 99.8 | 98.5 | 618512;618512 |
| KMT5B | 201.9 | 99.9 | 99.1 | 617788;617788;617788 |
| KNG1 | 167.1 | 100.0 | 100.0 | 228960 |
| KNL1 | 121.0 | 99.2 | 98.1 | 604321;604321;604321 |
| KPTN | 143.1 | 100.0 | 100.0 | 615637;615637;615637;615637 |
| KRAS | 84.3 | 99.5 | 96.9 | 109800;615278;609942;163200;190070;615278;114480;260350;109800;163200;600268;211980;137215;108010;609942;614470;601626;190070;601626;615278;609942;609942;109800;609942;615278;614470;609942;614470 |
| KREMEN1 | 162.3 | 97.7 | 94.4 | 609898;617392 |
| KRIT1 | 119.1 | 100.0 | 99.3 | 116860 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|--|
| KRT1 | 110.4 | 98.7 | 95.6 | 113800;113800;600962;607602;607654;144200;146590 |
| KRT10 | 129.9 | 100.0 | 99.3 | 113800;609165;607602;113800;113800 |
| KRT12 | 167.0 | 99.7 | 97.8 | 122100;122100 |
| KRT13 | 147.6 | 100.0 | 100.0 | 615785;193900 |
| KRT14 | 46.0 | 89.0 | 81.9 | 161000;125595;601001;131800;131900;131760;125595;601001 |
| KRT16 | 36.5 | 74.2 | 56.5 | 167200;613000;167200 |
| KRT17 | 16.6 | 39.8 | 22.8 | 167210;167210;184500 |
| KRT18 | 38.8 | 86.7 | 70.9 | 215600;215600 |
| KRT2 | 139.0 | 100.0 | 99.8 | 146800;146800 |
| KRT25 | 149.4 | 100.0 | 100.0 | 616760 |
| KRT3 | 129.0 | 100.0 | 100.0 | 122100;122100 |
| KRT4 | 150.6 | 100.0 | 99.7 | 193900;193900 |
| KRT5 | 130.9 | 100.0 | 100.0 | 179850;601001;609352;131800;131960;131900;179850;131760;601001 |
| KRT6A | 132.5 | 92.3 | 87.7 | 615726;167200 |
| KRT6B | 121.3 | 93.6 | 88.6 | 615728;167210 |
| KRT6C | 115.5 | 88.3 | 81.3 | 615735;615735 |
| KRT71 | 139.8 | 100.0 | 100.0 | 615896;615896 |
| KRT74 | 153.1 | 100.0 | 100.0 | 613981;614929;194300;613981 |
| KRT75 | 125.8 | 100.0 | 100.0 | 612318 |
| KRT8 | 38.9 | 90.6 | 69.6 | 215600;215600 |
| KRT81 | 87.2 | 99.2 | 94.2 | 158000;158000 |
| KRT83 | 61.2 | 96.6 | 84.4 | 158000;158000;617756 |
| KRT85 | 90.0 | 99.0 | 93.6 | 602032;602032;602032 |
| KRT86 | 76.2 | 99.7 | 96.3 | 158000;158000 |
| KRT9 | 60.5 | 99.2 | 95.0 | 144200;144200 |
| KY | 113.2 | 100.0 | 99.7 | 617114;617114 |
| KYNU | 131.5 | 99.6 | 97.1 | 236800;617661;236800;617661 |
| L1CAM | 134.8 | 99.9 | 99.1 | 307000;304100;303350;307000;304100;303350;303350 |
| L2HGDH | 145.2 | 99.0 | 97.2 | 236792;236792;236792;236792 |
| LACC1 | 174.2 | 100.0 | 99.4 | 618795 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| LACTB | 128.2 | 99.5 | 92.6 | 608440 |
| LAGE3 | 64.5 | 95.9 | 85.1 | 301006;301006 |
| LAMA1 | 142.0 | 100.0 | 99.7 | 615960;615960;615960;615960;615960 |
| LAMA2 | 155.8 | 100.0 | 99.6 | 607855;607855;618138;607855;607855;618138;607855;PMID: 25648254;PMID: 24957499 |
| LAMA3 | 147.3 | 100.0 | 99.7 | 226700;226650;245660;226650;226650 |
| LAMA4 | 146.1 | 100.0 | 99.9 | 615235;615235;615235 |
| LAMB1 | 171.8 | 100.0 | 99.9 | 615191;615191;615191;615191;615191 |
| LAMB2 | 171.7 | 100.0 | 99.7 | 609049;614199;614199;609049;614199;609049 |
| LAMB3 | 124.1 | 100.0 | 99.6 | 226700;226650;104530;226700;226700;104530 |
| LAMC2 | 114.1 | 99.8 | 98.0 | 226700;226700;226700;226650 |
| LAMC3 | 151.4 | 98.6 | 97.1 | 614115;614115;614115 |
| LAMP2 | 108.9 | 99.2 | 95.6 | 300257;300257;300257;300257;300257;300257;300257 |
| LAMTOR2 | 189.2 | 100.0 | 99.7 | 610798;610798;610798;610798 |
| LAPTM5 | 109.7 | 97.9 | 92.9 | No OMIM phenotype |
| LARGE1 | 129.6 | 100.0 | 99.6 | 1;608840;236670;608840;613154;613154;613154;608840 |
| LARP7 | 78.1 | 88.5 | 78.4 | 615071;615071;615071 |
| LARS1 | 164.6 | 99.8 | 98.4 | 615438;615438;615438 |
| LARS2 | 143.2 | 100.0 | 100.0 | 615300;615300;615300;604544;604544;615300;617021 |
| LAS1L | 93.0 | 99.7 | 97.3 | 309585;309585 |
| LAT | 120.5 | 100.0 | 99.2 | 617514;617514;617514;617514 |
| LBR | 127.8 | 99.4 | 94.5 | 215140;215140;169400;618019;613471;169400;215140;215140;613471;169400 |
| LBX1 | 139.0 | 100.0 | 100.0 | 246560 |
| LCA5 | 162.9 | 99.9 | 99.2 | 604537;604537;604537;604537 |
| LCAT | 117.2 | 99.0 | 93.8 | 245900;136120;245900;136120;245900;136120 |
| LCK | 166.5 | 98.9 | 96.6 | 615758;615758;615758;615758 |
| LCT | 134.2 | 99.8 | 98.5 | 223000;223000;223000 |
| LDB3 | 149.7 | 95.4 | 94.7 | 601493;609452;601493;609452;609452;601493 |
| LDHA | 79.1 | 95.0 | 91.7 | 612933;612933;612933;612933;612933 |
| LDHB | 110.4 | 94.7 | 84.3 | 614128 |
| LDHD | 134.4 | 100.0 | 99.5 | 245450;245450 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| LDLR | 179.3 | 100.0 | 99.3 | 143890;606945 |
| LDLRAP1 | 153.1 | 98.8 | 94.2 | 603813;603813;603813 |
| LEF1 | 127.8 | 100.0 | 100.0 | - |
| LEFTY2 | 51.9 | 88.9 | 81.4 | 601877;601877 |
| LEMD2 | 89.6 | 98.7 | 92.0 | 212500;212500;212500 |
| LEMD3 | 147.6 | 99.9 | 98.7 | 166700;166700;166700 |
| LEP | 198.4 | 99.9 | 97.3 | 614962;164160;614962;614962;614962 |
| LEPR | 128.3 | 94.3 | 92.6 | 614963;614963;614963;614963 |
| LFNG | 107.3 | 87.9 | 86.4 | 609813;609813;609813;609813 |
| LGI1 | 170.5 | 98.5 | 97.5 | 600512;600512 |
| LGI4 | 93.7 | 99.9 | 97.9 | 617468;617468;617468 |
| LHB | 21.0 | 90.4 | 38.9 | 228300;228300;228300;228300 |
| LHCGR | 142.3 | 94.1 | 92.3 | 238320;176410;238320;176410;238320;176410 |
| LHFPL5 | 253.3 | 100.0 | 100.0 | 610265;610265;610265 |
| LHX1 | 156.9 | 100.0 | 99.6 | - |
| LHX3 | 86.2 | 96.6 | 96.5 | 221750;221750;221750;221750;221750 |
| LHX4 | 153.9 | 100.0 | 100.0 | 262700;262700 |
| LIAS | 151.6 | 100.0 | 99.1 | 614462;614462;614462;607031;614462;607031 |
| LIFR | 136.7 | 99.7 | 98.0 | 601559;601559;601559;601559 |
| LIG1 | 117.7 | 100.0 | 99.7 | - |
| LIG4 | 222.9 | 100.0 | 99.9 | 606593;606593;606593;606593;606593;602450;606593;606593;606593 |
| LIM2 | 120.6 | 100.0 | 100.0 | 615277;615277;615277 |
| LIMS2 | 118.6 | 93.0 | 92.7 | 616827;616827;616827 |
| LINGO1 | 167.5 | 100.0 | 100.0 | 618103;618103;618103 |
| LINS1 | 139.8 | 100.0 | 99.1 | 614340;614340;614340 |
| LIPA | 131.2 | 99.2 | 95.2 | 278000;278000;278000;278000 |
| LIPC | 115.4 | 100.0 | 99.4 | 614025;614025;125853;612797;614025 |
| LIPE | 128.5 | 100.0 | 99.0 | 615980;615980 |
| LIPH | 147.2 | 100.0 | 99.8 | 604379;604379;604379 |
| LIPN | 136.0 | 100.0 | 98.9 | 613943;613943;613943 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|--|
| LIPT1 | 227.5 | 100.0 | 99.9 | 610284;616299;616299;610284 |
| LIPT2 | 70.0 | 94.9 | 75.2 | 617659;617659;617668;617668 |
| LITAF | 130.2 | 98.2 | 92.7 | 601098;601098 |
| LMAN1 | 166.8 | 99.8 | 99.2 | 227300;227300;227300 |
| LMAN2L | 139.2 | 100.0 | 99.7 | 616887;616887;616887 |
| LMBR1 | 137.1 | 98.1 | 96.2 | 188740;135750;186200;200500;174500;200500 |
| LMBRD1 | 114.6 | 94.7 | 90.2 | 277380;277380;277380;277380 |
| LMF1 | 139.9 | 100.0 | 99.6 | 611761;246650;246650 |
| LMNB1 | 116.4 | 99.9 | 98.9 | 169500;169500 |
| LMNB2 | 125.7 | 97.5 | 94.3 | 616540;616540 |
| LMOD1 | 157.1 | 100.0 | 100.0 | 602715;-;602715 |
| LMOD3 | 159.8 | 100.0 | 99.7 | 616165;616165;616165;616165 |
| LMX1A | 113.7 | 100.0 | 100.0 | 301412 |
| LMX1B | 146.2 | 99.6 | 96.3 | 161200;161200;161200;602575;161200 |
| LNPk | 103.6 | 98.4 | 92.8 | 618090;618090 |
| LONP1 | 141.9 | 100.0 | 99.8 | 600373;600373;600373;600373;600373;600373 |
| LORICRIN | 29.1 | 99.0 | 80.8 | 604117;604117 |
| LOX | 136.4 | 100.0 | 99.6 | 617168;153455;617168;617168 |
| LOXHD1 | 131.1 | 100.0 | 99.7 | 613079;613079;613079 |
| LOXL3 | 156.4 | 100.0 | 99.2 | - |
| LPA | 100.5 | 98.8 | 97.2 | 152200 |
| LPAR6 | 106.9 | 99.6 | 97.8 | 278150;278150;278150 |
| LPIN1 | 147.0 | 99.6 | 97.3 | 268200;268200;605518;268200 |
| LPIN2 | 119.0 | 100.0 | 100.0 | 609628;609628;605519;609628;609628;609628;609628 |
| LPL | 154.1 | 100.0 | 100.0 | 238600;609708;144250;238600;144250;238600 |
| LPP | 126.6 | 100.0 | 100.0 | 601626 |
| LRAT | 283.9 | 100.0 | 100.0 | 268000;613341;613341;613341;613341 |
| LRBA | 154.3 | 99.9 | 99.6 | 614700;614700;614700 |
| LRIG2 | 147.5 | 99.6 | 98.8 | 615112;615112;615112 |
| LRIG3 | 187.6 | 99.8 | 98.8 | - |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|--|
| LRIT3 | 116.1 | 93.9 | 91.9 | 615058;615058;615058 |
| LRMDA | 143.3 | 96.8 | 95.6 | 615179;615179;615179;615179 |
| LRP1 | 182.5 | 99.7 | 98.9 | 107770;604093;604093 |
| LRP12 | 208.6 | 100.0 | 99.8 | 164310 |
| LRP2 | 171.0 | 100.0 | 99.9 | 222448;222448;222448;222448;222448;222448;222448 |
| LRP4 | 143.1 | 99.1 | 98.8 | 212780;614305;212780;614305;616304;212780;212780 |
| LRP5 | 179.9 | 98.5 | 98.1 | 259770;617875;144750;607634;607636;259770;607634;144750;617875;601813;259770;601884;166710;607634;144750;607636;617875;259770;601813 |
| LRP6 | 171.7 | 100.0 | 99.9 | 616724;5 |
| LRPAP1 | 121.2 | 100.0 | 100.0 | 615431;615431;615431 |
| LRPPRC | 151.5 | 99.9 | 99.1 | 220111;220111;220111;607544 |
| LRRC10 | 154.8 | 100.0 | 100.0 | 610846 |
| LRRC56 | 126.9 | 100.0 | 99.0 | 618254;618254;618254 |
| LRRC6 | 181.6 | 99.2 | 96.3 | 614935;614935;614935 |
| LRRC8A | 247.1 | 100.0 | 99.8 | 613506;613506 |
| LRRK1 | 160.1 | 98.6 | 97.5 | 615198 |
| LRRK2 | 140.9 | 99.7 | 97.8 | 607060 |
| LRSAM1 | 139.4 | 100.0 | 99.9 | 614436;614436;614436 |
| LRTOMT | 147.3 | 100.0 | 99.2 | 611451;611451;611451 |
| LSM11 | 136.5 | 99.9 | 97.6 | No OMIM phenotype |
| LSS | 138.4 | 100.0 | 99.9 | -,616509;616509;618275;616509 |
| LTBP1 | 139.2 | 98.9 | 97.2 | 150390 |
| LTBP2 | 112.8 | 99.9 | 99.0 | 613086;251750;614819;614819;614819;602091;613086 |
| LTBP3 | 132.5 | 99.6 | 98.1 | 601216;617809;613097;617809;601216;602090;601216;613097;601216;617809;601216;617809 |
| LTBP4 | 141.3 | 99.9 | 97.5 | 613177;613177;613177;604710 |
| LTC4S | 63.7 | 74.2 | 68.5 | 614037;614037 |
| LYRM4 | 107.2 | 68.5 | 66.2 | 615595;613311;615595 |
| LYRM7 | 76.8 | 95.9 | 86.2 | 615838;615838;615831 |
| LYST | 169.3 | 99.6 | 98.3 | 214500;214500;214500;214500;214500;214500;214500;214500 |
| LYZ | 163.5 | 100.0 | 100.0 | 105200;105200;105200 |
| LZTFL1 | 132.0 | 99.9 | 99.2 | 209900;209900;615994;615994;615994;209900 |

| | | | | |
|-----------|-------|-------|-------|---|
| LZTR1 | 136.8 | 100.0 | 99.9 | 616564;615670;605275;616564;616564;605275;616564;605275;616564;605275;615670;616564;605275;615670 |
| LZTS1 | 129.4 | 100.0 | 99.8 | 133239 |
| MAB21L1 | 192.1 | 100.0 | 100.0 | 618479;618479;- |
| MAB21L2 | 181.5 | 100.0 | 100.0 | 615877;615877;615877;615877 |
| MACF1 | 145.5 | 99.7 | 99.3 | 618325;618325 |
| MAD1L1 | 112.3 | 100.0 | 97.6 | 176807 |
| MAD2L2 | 151.7 | 100.0 | 99.9 | 617243;617243;617243;617243 |
| MAF | 79.2 | 83.5 | 78.0 | 610202;601088;610202;601088 |
| MAFA | 38.2 | 93.6 | 71.5 | 147630 |
| MAFB | 83.5 | 100.0 | 99.4 | 166300;617041;166300;166300 |
| MAG | 161.0 | 100.0 | 100.0 | 616680;616680;616680;;616680 |
| MAGED2 | 81.7 | 99.8 | 97.7 | 300971;300971 |
| MAGEL2 | 115.9 | 93.0 | 87.2 | 615547;176270;615547 |
| MAGI2 | 111.9 | 94.5 | 92.4 | 617609;617609;617609 |
| MAGT1 | 124.5 | 98.5 | 96.5 | 300853;300853;301031 |
| MAK | 174.4 | 98.7 | 96.8 | 614181;614181;614181 |
| MAL2 | 192.3 | 99.9 | 98.0 | - |
| MALT1 | 154.0 | 91.2 | 89.4 | 615468;615468;615468 |
| MAML2 | 123.6 | 100.0 | 99.6 | - |
| MAMLD1 | 125.4 | 99.8 | 98.2 | 300758;300758 |
| MAN1B1 | 129.3 | 100.0 | 99.7 | 614202;614202;614202;614202 |
| MAN2B1 | 142.3 | 99.8 | 97.9 | 248500;248500;248500;248500;248500;;248500 |
| MAN2B2 | 151.8 | 99.9 | 99.1 | No OMIM phenotype |
| MANBA | 128.8 | 87.8 | 86.5 | 248510;248510;248510;248510;248510;248510 |
| MAOA | 119.7 | 100.0 | 99.7 | 300615;300615;300615 |
| MAP11 | 146.6 | 100.0 | 99.4 | 618351;618351 |
| MAP1B | 145.8 | 99.3 | 97.7 | - |
| MAP1LC3B2 | 163.4 | 100.0 | 100.0 | - |
| MAP2K1 | 111.1 | 99.8 | 97.1 | 615279;615279;163950;615279;615279;615279;615279 |
| MAP2K2 | 123.0 | 98.5 | 95.1 | 615280;615280;615280;615280;615280;615280 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| MAP3K1 | 162.9 | 96.1 | 91.6 | 613762;613762 |
| MAP3K14 | 130.6 | 100.0 | 99.9 | - |
| MAP3K20 | 132.4 | 100.0 | 99.5 | 617760;616890;617760;616890;617760;616890 |
| MAP3K7 | 144.4 | 100.0 | 99.6 | 617137;157800;617137;617137;157800 |
| MAP3K8 | 168.5 | 100.0 | 99.9 | 211980 |
| MAP4K4 | 126.0 | 100.0 | 99.3 | - |
| MAPK8 | 165.9 | 100.0 | 99.8 | -,601158 |
| MAPK8IP3 | 162.7 | 99.4 | 99.0 | 618443;618443;-;618443 |
| MAPKAPK3 | 97.0 | 100.0 | 99.6 | 617111;617111 |
| MAPKBP1 | 142.5 | 100.0 | 100.0 | 617271;617271;617271;617271 |
| MAPRE2 | 184.9 | 100.0 | 99.3 | 616734;616734;616734 |
| MAPT | 166.5 | 100.0 | 99.5 | 600274;260540;601104;172700;600274;260540 |
| MARCHF6 | 139.5 | 99.9 | 98.4 | 613608 |
| MARK3 | 150.2 | 99.9 | 98.8 | 618283 |
| MARS1 | 114.4 | 99.7 | 97.4 | 615486;616280;615486;615486;616280;615486 |
| MARS2 | 170.6 | 100.0 | 100.0 | 611390;611390;616430;611390;609728 |
| MARVELD2 | 186.4 | 99.2 | 96.1 | 610153;610153;610153 |
| MASP1 | 146.6 | 100.0 | 99.9 | 257920;257920;257920;257920;257920 |
| MASP2 | 137.2 | 100.0 | 99.6 | 613791;613791 |
| MAST1 | 155.4 | 100.0 | 99.5 | 618273;618273 |
| MASTL | 170.0 | 100.0 | 100.0 | 188000 |
| MAT1A | 158.1 | 99.7 | 97.7 | 250850;250850;250850;250850 |
| MAT2A | 106.6 | 99.6 | 96.4 | -,601468;- |
| MATN3 | 112.2 | 84.7 | 84.6 | 608728;607078;608728;607078;608728 |
| MATR3 | 100.4 | 97.0 | 93.4 | 615515;606070 |
| MAX | 97.7 | 100.0 | 98.9 | 171300 |
| MBD5 | 169.8 | 99.9 | 99.9 | 156200;156200;156200 |
| MBL2 | 127.1 | 100.0 | 99.8 | 614372 |
| MBOAT7 | 108.6 | 100.0 | 99.5 | 617188;617188;617188;617188 |
| MBTPS1 | 140.9 | 99.6 | 98.4 | 618392;618392 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|--|
| MBTPS2 | 133.0 | 100.0 | 99.0 | 308205;308800;300918;308205;301014;308205;308205;301014 |
| MC1R | 227.7 | 100.0 | 100.0 | 266300 |
| MC2R | 183.7 | 99.9 | 98.3 | 202200;202200;202200;202200 |
| MC4R | 225.6 | 100.0 | 100.0 | 618406 |
| MCC | 127.2 | 100.0 | 99.7 | 114500 |
| MCCC1 | 175.5 | 100.0 | 99.8 | 210200;210200;210200;210200 |
| MCCC2 | 140.4 | 99.9 | 98.4 | 210210;210210;210210;210210 |
| MCEE | 155.7 | 100.0 | 100.0 | 251120;251120;251120 |
| MCFD2 | 85.7 | 99.5 | 96.9 | 613625;613625;613625 |
| MCIDAS | 77.8 | 99.3 | 96.2 | 25048963 |
| MCM10 | 137.5 | 100.0 | 99.9 | - |
| MCM2 | 158.8 | 100.0 | 100.0 | 616968;616968 |
| MCM3AP | 149.9 | 99.9 | 99.1 | 618124;618124;618124 |
| MCM4 | 140.8 | 95.5 | 95.0 | 609981;609981;609981 |
| MCM5 | 125.8 | 100.0 | 99.7 | 617564;617564 |
| MCM6 | 158.8 | 100.0 | 100.0 | 223100 |
| MCM8 | 136.8 | 100.0 | 99.6 | 612885;612885; |
| MCM9 | 153.0 | 99.9 | 99.8 | 616185;616185;616185; |
| MCOLN1 | 159.0 | 99.8 | 98.4 | 252650;252650;252650;252650 |
| MCPH1 | 149.5 | 100.0 | 99.4 | 251200;251200;251200 |
| MCTP2 | 146.5 | 99.7 | 98.2 | 616297;- |
| MCUR1 | 68.3 | 99.5 | 91.5 | 616952 |
| MDH1 | 112.8 | 100.0 | 99.0 | 154200;154200 |
| MDH2 | 116.9 | 98.0 | 97.9 | 617339;617339;-;154100;617339 |
| MDM4 | 182.7 | 99.9 | 99.0 | 618849 |
| MECOM | 157.3 | 100.0 | 99.9 | 616738;616738;616738;616739 |
| MECP2 | 149.7 | 100.0 | 98.7 | 300260;312750;300673;300055;300260;312750;300673;300055;312750;300673 |
| MECR | 115.4 | 100.0 | 98.9 | 617282;617282;617282;617282;608205 |
| MED12 | 101.2 | 99.8 | 96.7 | 300895;305450;309520;300895;305450;309520;309520;309520;300188;309520;300895;305450;309520 |
| MED13 | 179.5 | 100.0 | 99.9 | - |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| MED13L | 136.5 | 100.0 | 99.8 | 608808;616789;608771;608808;616789 |
| MED17 | 147.7 | 96.3 | 93.5 | 613668;613668;613668 |
| MED23 | 162.0 | 100.0 | 99.7 | 614249;614249;614249 |
| MED25 | 151.9 | 100.0 | 99.8 | 605589;605589;616449;616449;616449;605589 |
| MEF2C | 163.5 | 99.9 | 96.0 | 613443;613443;613443 |
| MEFV | 141.6 | 99.9 | 98.6 | 249100;134610;134610;249100;134610 |
| MEGF10 | 147.8 | 100.0 | 100.0 | 614399;614399;614399;614399 |
| MEGF8 | 138.3 | 99.9 | 99.0 | 614976;614976;614976;614976;614976 |
| MEI1 | 114.9 | 100.0 | 99.3 | 618431 |
| MEIOB | 115.4 | 100.0 | 98.6 | 617706 |
| MEIS2 | 149.4 | 100.0 | 100.0 | 600987;600987;600987;600987 |
| MEN1 | 132.8 | 96.9 | 94.8 | 131100;131100 |
| MEOX1 | 113.3 | 100.0 | 98.9 | 214300;214300;214300;214300 |
| MERTK | 159.6 | 99.5 | 98.8 | 613862;613862;613862 |
| MESD | 129.7 | 100.0 | 99.9 | 618644;618644;618644 |
| MESP2 | 89.7 | 93.9 | 86.9 | 608681;608681;608681 |
| MET | 178.5 | 100.0 | 99.5 | 616705;616705;605074;607278;605074;616705;114550 |
| METTL23 | 138.7 | 100.0 | 100.0 | 615942;615942;615942 |
| METTL5 | 145.0 | 99.3 | 98.5 | - |
| MFAP5 | 133.5 | 99.9 | 97.6 | 616166;616166;601103;616166 |
| MFF | 101.3 | 94.3 | 89.9 | 617086;617086;614785;617086;617086;617086 |
| MFN2 | 138.2 | 100.0 | 99.9 | 617087;601152;609260;608507;601152;609260;601152;617087;609260 |
| MFRP | 139.4 | 100.0 | 100.0 | 611040;609549;611040;609549;611040 |
| MFSD2A | 140.6 | 99.7 | 98.5 | 616486;616486;614397;616486 |
| MFSD8 | 143.3 | 100.0 | 99.7 | 610951;616170;610951;610951;610951;610951;610951;616170 |
| MGAT2 | 156.4 | 100.0 | 100.0 | 212066;212066;212066;212066 |
| MGME1 | 183.0 | 100.0 | 100.0 | 615084;615084;615084 |
| MGP | 159.6 | 98.7 | 95.1 | 245150;245150;245150;245150;245150;245150 |
| MIA3 | 154.7 | 99.8 | 99.1 | - |
| MIB1 | 143.3 | 100.0 | 99.9 | 615092;608677;615092;615092 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| MICOS13 | 81.0 | 100.0 | 99.7 | 618329;618329;616658 |
| MICU1 | 126.1 | 98.9 | 95.2 | 615673;605084;615673;615673;615673;615673 |
| MICU2 | 66.4 | 97.2 | 91.8 | 610632 |
| MID1 | 159.2 | 99.8 | 98.7 | 300000;300000;300000;300000 |
| MID2 | 121.2 | 99.8 | 98.7 | 300928;300928 |
| MIEF2 | 123.1 | 100.0 | 99.0 | 615498 |
| MINPP1 | 174.7 | 100.0 | 99.5 | 188470 |
| MIP | 114.2 | 100.0 | 98.9 | 615274;615274 |
| MIPEP | 118.5 | 99.2 | 96.5 | 617228;617228;602241 |
| MIR140 | | | | 618618;618618 |
| MIR17HG | | | | 614326 |
| MIR184 | | | | 614303;614303 |
| MIR204 | | | | 616722 |
| MIR96 | | | | 613074;613074 |
| MITF | 160.6 | 100.0 | 99.9 | 103470;103500;193510;617306;193510;103470;103500;617306;193510;103470;614456;103500;614456 |
| MKKS | 232.6 | 100.0 | 100.0 | 236700;209900;236700;605231;236700;605231;209900;236700;605231;209900 |
| MKRN3 | 143.5 | 96.0 | 96.0 | 615346;615346 |
| MKS1 | 104.7 | 99.8 | 97.9 | 249000;615990;249000;617121;615990;209900;249000;615990;249000;617121;615990;617121;249000;209900;249000 |
| MLC1 | 103.0 | 100.0 | 99.0 | 604004;604004;604004;604004;604004 |
| MLH1 | 166.0 | 100.0 | 99.9 | 609310;609310;276300;158320;276300;609310;276300;609310;276300;158320 |
| MLH3 | 168.4 | 100.0 | 100.0 | 114500;614385 |
| MLIP | 176.2 | 99.9 | 99.0 | - |
| MLLT10 | 151.3 | 96.8 | 95.5 | 601626 |
| MLLT6 | 106.4 | 98.8 | 94.3 | - |
| MLPH | 106.3 | 100.0 | 98.8 | 609227;609227;609227;609227 |
| MLYCD | 92.6 | 96.0 | 90.4 | 248360;248360;248360;248360;248360 |
| MMAA | 210.3 | 100.0 | 100.0 | 251100;251100;251100;251100 |
| MMAB | 110.4 | 100.0 | 99.6 | 251110;251110;251110;251110 |
| MMACHC | 227.1 | 100.0 | 100.0 | 277400;277400;277400;277400;22447314;277400 |
| MMADHC | 101.0 | 94.4 | 83.5 | 277410;277410;277410;277410;277410 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|--|
| MME | 138.2 | 99.8 | 98.7 | 617017;617018;617017;617018;617017;617018;617017 |
| MMP1 | 168.5 | 100.0 | 98.9 | 606963;120353 |
| MMP10 | 143.4 | 99.8 | 98.1 | 185260 |
| MMP12 | 141.1 | 100.0 | 99.6 | 601046 |
| MMP13 | 139.3 | 95.2 | 92.2 | 602111;250400;600108;250400;602111;250400 |
| MMP14 | 179.2 | 100.0 | 98.9 | 277950;277950;277950 |
| MMP19 | 142.1 | 100.0 | 99.5 | 611543 |
| MMP2 | 162.5 | 100.0 | 100.0 | 259600;259600;259600;259600;120360 |
| MMP20 | 118.4 | 100.0 | 100.0 | 612529;612529;612529;612529 |
| MMP21 | 110.1 | 99.9 | 98.8 | 616749;608416;616749;616749;616749 |
| MMP3 | 118.9 | 99.5 | 96.7 | 185250 |
| MMP7 | 222.6 | 100.0 | 99.9 | 178990 |
| MMP8 | 169.1 | 100.0 | 100.0 | 120355 |
| MMP9 | 147.7 | 99.1 | 96.1 | 613073;120361;613073;613073 |
| MMUT | 166.1 | 99.8 | 98.3 | 251000;251000;251000;251000 |
| MN1 | 108.4 | 100.0 | 99.3 | 607174;618774; |
| MNX1 | 41.2 | 68.2 | 58.3 | 176450;176450 |
| MOCOS | 178.8 | 99.8 | 97.7 | 613274;603592;603592;603592 |
| MOCS1 | 93.1 | 99.2 | 95.1 | 252150;252150;252150;252150;252150 |
| MOCS2 | 166.1 | 99.6 | 99.5 | 252160;252160;252150;252150;252160 |
| MOG | 101.3 | 100.0 | 99.5 | 614250 |
| MOGS | 146.7 | 100.0 | 99.9 | 606056;606056;606056;606056;606056 |
| MORC2 | 141.7 | 100.0 | 99.8 | 616688;616688 |
| MPC1 | 164.8 | 100.0 | 99.6 | 614741;614741;614741 |
| MPDU1 | 112.0 | 100.0 | 100.0 | 609180;609180;609180;609180;609180 |
| MPDZ | 159.6 | 99.8 | 98.8 | 615219;615219;615219;615219 |
| MPI | 123.7 | 100.0 | 99.9 | 602579;602579;602579 |
| MPIG6B | 144.5 | 100.0 | 100.0 | 617441;617441 |
| MPL | 140.2 | 100.0 | 99.5 | 601977;254450;604498;601977;604498;604498;159530;601977;604498;601977;604498 |
| MPLKIP | 106.4 | 100.0 | 99.4 | 234050;234050;234050;234050 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|---|
| MPO | 163.5 | 100.0 | 99.9 | 254600;254600 |
| MPV17 | 97.4 | 100.0 | 97.2 | 256810;256810;137960;618400;256800;256810;618400 |
| MPZ | 104.4 | 87.9 | 84.1 | 605253;145900;145900;607791;118200;607677;607736;145900;607791;618184;180800;118200;607677;607736;607677;118200;607791;607736 |
| MPZL2 | 113.0 | 100.0 | 99.9 | 618145;618145;618145 |
| MRAP | 180.8 | 100.0 | 100.0 | 607398;607398;607398 |
| MRAS | 110.8 | 100.0 | 99.6 | 618499;618499 |
| MRE11 | 64.1 | 98.9 | 93.3 | 604391;604391;600814;604391;604391;604391;604391 |
| MRM2 | 134.9 | 100.0 | 99.4 | 618567;618567;606906 |
| MRPL12 | 130.9 | 100.0 | 98.2 | 602375 |
| MRPL24 | 152.7 | 100.0 | 99.9 | No OMIM phenotype |
| MRPL3 | 76.1 | 93.2 | 87.2 | 607118;614582;614582 |
| MRPL40 | 94.0 | 99.9 | 96.1 | 605089 |
| MRPL44 | 140.0 | 99.9 | 98.7 | 615395;615395;611849;615395 |
| MRPL57 | 168.3 | 100.0 | 99.8 | 611997 |
| MRPS14 | 208.4 | 100.0 | 100.0 | 618378;611978;618378 |
| MRPS16 | 151.3 | 100.0 | 99.6 | 610498;610498;609204 |
| MRPS2 | 167.5 | 99.6 | 96.9 | 617950;617950;611971 |
| MRPS22 | 153.4 | 99.8 | 99.1 | 611719;611719;611719;618117;605810 |
| MRPS23 | 158.3 | 100.0 | 99.6 | 611985 |
| MRPS25 | 146.9 | 100.0 | 99.9 | 611987 |
| MRPS28 | 158.7 | 89.9 | 86.8 | 611990 |
| MRPS34 | 133.8 | 97.6 | 92.0 | 617664;617664;611994 |
| MRPS36 | 69.7 | 95.2 | 77.6 | 611996;611996 |
| MRPS7 | 167.3 | 100.0 | 100.0 | 617872;617872;611974 |
| MRRF | 161.6 | 100.0 | 100.0 | 604602 |
| MRTFA | 106.5 | 91.4 | 90.2 | 618847;- |
| MS4A1 | 140.8 | 99.8 | 98.8 | 613495;613495;112210;613495 |
| MSH2 | 141.4 | 99.0 | 96.9 | 120435;276300;158320;120435;276300;120435;276300;276300;158320;120435 |
| MSH3 | 160.0 | 98.0 | 97.3 | 608089;617100;617100;617100 |
| MSH5 | 113.7 | 100.0 | 100.0 | 617442 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|---|
| MSH6 | 179.9 | 100.0 | 99.8 | 276300;614350;276300;614350;608089;276300;614350;276300 |
| MSL3 | 79.6 | 84.5 | 77.4 | 301032;- |
| MSMO1 | 57.0 | 96.3 | 88.9 | 616834;616834;616834;607545 |
| MSN | 80.9 | 99.0 | 95.7 | 300988;300988 |
| MSR1 | 175.9 | 99.9 | 99.5 | 614266 |
| MSRB3 | 151.5 | 100.0 | 99.4 | 613718;613718;613718 |
| MSTN | 203.2 | 100.0 | 100.0 | 614160;614160 |
| MSTO1 | 119.3 | 99.6 | 96.8 | 617675;617619;617675 |
| MSX1 | 96.5 | 96.9 | 89.3 | 608874;106600;189500;106600;608874;189500;189500 |
| MSX2 | 90.4 | 100.0 | 99.4 | 168550;604757;168500;168500;168550;604757;168500 |
| MTA1 | 155.7 | 99.9 | 98.3 | 603526 |
| MTAP | 108.3 | 99.1 | 93.5 | 112250;112250;112250 |
| MTFMT | 165.4 | 100.0 | 99.8 | 614947;618248;614947;614947;618248;611766;614947 |
| MTHFD1 | 144.1 | 100.0 | 99.5 | 601634;617780;617780;617780 |
| MTHFR | 117.2 | 97.3 | 96.0 | 236250;236250;607093;236250;236250;188050;181500;236250;188050;601634;236250 |
| MTHFS | 103.3 | 75.0 | 74.9 | 618367;618367 |
| MTM1 | 95.6 | 99.0 | 93.3 | 310400;310400;310400;310400;310400 |
| MTMR2 | 120.1 | 100.0 | 99.0 | 601382;601382;601382;601382 |
| MTO1 | 165.3 | 91.3 | 90.4 | 614702;614702;614702;614702 |
| MTOR | 131.9 | 100.0 | 99.5 | 616638;607341;616638;-;607341;616638 |
| MTPAP | 151.0 | 99.5 | 96.1 | 613672;613672;613672;613669 |
| MTR | 163.3 | 100.0 | 100.0 | 250940;250940;250940;601634;250940 |
| MTRR | 156.8 | 100.0 | 99.6 | 236270;236270;236270;236270;236270 |
| MTTP | 134.7 | 100.0 | 99.6 | 200100;200100;200100 |
| MTX2 | 133.6 | 98.1 | 91.5 | No OMIM phenotype |
| MUC1 | 72.4 | 92.5 | 83.6 | 174000 |
| MUSK | 155.4 | 100.0 | 99.9 | 608931;208150;616325;208150;608931 |
| MUTYH | 154.3 | 100.0 | 100.0 | 608456;132600;613659;608456;608456;132600;608456 |
| MVD | 122.1 | 99.9 | 98.3 | 614714;614714 |
| MVK | 120.8 | 90.9 | 90.5 | 260920;610377;175900;260920;610377;260920;260920;260920;175900;260920;610377;610377 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|---|
| MXI1 | 129.1 | 98.6 | 95.3 | 176807 |
| MYBPC1 | 151.6 | 99.9 | 99.5 | 614915;614335;618524;614915;614335;614915 |
| MYBPC3 | 147.5 | 99.9 | 97.6 | 615396;115197;115197;615396;115197 |
| MYBPHL | 91.2 | 99.9 | 98.6 | - |
| MYC | 154.1 | 65.9 | 64.4 | 113970 |
| MYCN | 140.2 | 100.0 | 99.9 | 164280;164280;164280;164280 |
| MYD88 | 179.6 | 100.0 | 100.0 | 612260;612260;612260;153600 |
| MYF5 | 167.7 | 100.0 | 100.0 | 618155;618155 |
| MYH11 | 138.0 | 100.0 | 100.0 | 160745;132900;160745;132900;132900 |
| MYH14 | 114.1 | 98.4 | 94.0 | 614369;600652;614369;600652;614369;600652 |
| MYH2 | 130.0 | 99.9 | 99.4 | 605637;605637;605637 |
| MYH3 | 113.3 | 99.9 | 99.0 | 601680;178110;193700;618469;601680;178110;193700;618469;178110;618436;193700;601680 |
| MYH6 | 108.4 | 99.4 | 97.1 | 613251;613252;614089;160710;614089;160710 |
| MYH7 | 103.2 | 99.6 | 97.3 | 608358;181430;192600;255160;613426;160500;160760;608358;255160;160500;192600;181430;613426;613426;608358;160500 |
| MYH7B | 120.5 | 98.4 | 94.2 | - |
| MYH8 | 136.9 | 100.0 | 99.6 | 158300;608837;608837;158300 |
| MYH9 | 134.9 | 100.0 | 99.3 | 603622;155100;155100;153640;153650;153640;600208;603622;153650;603622;603622;155100 |
| MYL1 | 121.8 | 100.0 | 99.7 | 618414;618414 |
| MYL2 | 128.9 | 96.1 | 88.1 | 608758;608758;608758 |
| MYL3 | 100.4 | 100.0 | 100.0 | 608751;608751;608751;608751 |
| MYL4 | 153.9 | 100.0 | 100.0 | 617280;617280 |
| MYL7 | 141.7 | 100.0 | 100.0 | - |
| MYLK | 145.9 | 100.0 | 99.9 | 613780;613780;249210;600922;249210;613780 |
| MYLK2 | 141.9 | 100.0 | 100.0 | 192600;192600 |
| MYLK3 | 128.7 | 99.4 | 97.8 | - |
| MYLPF | 145.2 | 100.0 | 100.0 | - |
| MYMK | 141.0 | 100.0 | 100.0 | 254940;254940;254940 |
| MYO15A | 141.6 | 98.8 | 97.0 | 600316;600316;600316 |
| MYO18B | 132.6 | 100.0 | 99.1 | 616549;214300;616549 |
| MYO1A | 126.2 | 100.0 | 99.8 | - |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| MYO1E | 155.1 | 99.9 | 99.5 | 614131;614131;614131 |
| MYO3A | 125.9 | 99.6 | 96.6 | 607101;607101;607101 |
| MYO5A | 136.2 | 99.8 | 98.9 | 214450;214450;214450;214450;214450 |
| MYO5B | 125.2 | 99.1 | 96.2 | 251850;251850;251850 |
| MYO6 | 115.6 | 99.5 | 96.6 | 606346;607821;606346;607821;606346;607821;607821 |
| MYO7A | 137.1 | 99.3 | 97.3 | 600060;276900;601317;600060;276900;600060;276900;601317 |
| MYO9A | 168.8 | 99.9 | 99.1 | 618198;618198; |
| MYOC | 161.9 | 100.0 | 98.6 | 137750;137750 |
| MYOM1 | 148.6 | 99.9 | 98.4 | - |
| MYORG | 188.1 | 100.0 | 100.0 | 618317;618317;618317 |
| MYOT | 174.8 | 100.0 | 99.6 | 159000;182920;609200;182920;159000;609200 |
| MYOZ2 | 189.8 | 100.0 | 100.0 | 613838;613838;613838 |
| MYPN | 157.0 | 100.0 | 99.7 | 615248;617336;615248;617336;617336;615248;617336 |
| MYRF | 146.9 | 99.3 | 98.5 | 618280;618113;618280;618280;PMID: 31069960;618280 |
| MYSM1 | 130.4 | 96.4 | 95.5 | 618116;618116;618116;618116 |
| MYT1L | 137.6 | 87.0 | 86.2 | 616521;616521 |
| MZB1 | 136.2 | 100.0 | 100.0 | 609447 |
| NAA10 | 116.8 | 99.7 | 98.5 | 300855;309800;309800;300855;300855;309800;300013 |
| NAA15 | 105.4 | 95.8 | 91.0 | 617787;;617787 |
| NACC1 | 153.1 | 100.0 | 99.8 | 617393;617393;617393 |
| NADK2 | 199.4 | 99.9 | 97.2 | 615787;616034;616034 |
| NADSYN1 | 141.9 | 100.0 | 100.0 | 618845 |
| NAGA | 152.2 | 100.0 | 100.0 | 609242;609242;609241;609242;609241;609242;609241;609242 |
| NAGLU | 118.0 | 92.9 | 89.9 | 616491;252920;252920;252920;616491;252920;616491;252920;252920 |
| NAGS | 85.0 | 99.7 | 95.0 | 237310;237310;237310 |
| NALCN | 138.9 | 100.0 | 99.5 | 616266;615419;616266;615419;615419 |
| NANOS1 | 65.2 | 99.6 | 95.1 | 615413 |
| NANS | 114.3 | 100.0 | 99.9 | 610442;610442;610442;610442;610442;605202;610442 |
| NARS1 | 181.6 | 100.0 | 100.0 | PMID: 32738225 |
| NARS2 | 145.9 | 98.3 | 97.4 | 618434;616239;616239;616239;618434;616239;612803;616239 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| NAT8L | 82.1 | 99.5 | 94.2 | 614063;614063 |
| NAXD | 142.8 | 100.0 | 100.0 | 618321;618321;618321;615910 |
| NAXE | 85.1 | 100.0 | 99.8 | 617186;617186;617186;608862;608862 |
| NBAS | 169.2 | 100.0 | 99.6 | 614800;614800;616483;614800;614800;616483;614800;608025;616483 |
| NBEA | 146.7 | 92.0 | 90.6 | -;- |
| NBEAL2 | 166.4 | 99.4 | 99.4 | 139090;139090;139090;139090 |
| NBN | 109.6 | 99.9 | 98.6 | 613065;609135;251260;1;609135;251260;609135;2151260;613065;251260;251260 |
| NCAPD2 | 137.5 | 100.0 | 99.7 | 617983;617983 |
| NCAPD3 | 122.4 | 99.9 | 98.9 | 617984;617984 |
| NCAPG2 | 149.4 | 99.9 | 99.2 | 618460;618460;-;618460;618460;- |
| NCAPH | 146.8 | 100.0 | 100.0 | 617985;617985 |
| NCF1 | 25.8 | 26.0 | 25.8 | 233700;233700;233700 |
| NCF2 | 145.7 | 99.9 | 98.3 | 233710;233710;233710 |
| NCF4 | 168.1 | 100.0 | 100.0 | 613960;613960;613960 |
| NCKAP1L | 146.5 | 100.0 | 99.9 | 618982 |
| NCOA3 | 155.3 | 99.6 | 97.4 | No OMIM phenotype |
| NCOA4 | 119.9 | 96.4 | 93.0 | 14 |
| NCSTN | 107.5 | 100.0 | 99.8 | 142690;142690;142690 |
| NDE1 | 107.6 | 100.0 | 100.0 | 605013;614019;605013;614019;614019 |
| NDN | 96.6 | 98.7 | 89.1 | 176270 |
| NDP | 89.0 | 100.0 | 99.7 | 305390;310600;305390;310600;310600;310600 |
| NDRG1 | 133.0 | 100.0 | 100.0 | 601455;601455;601455 |
| NDST1 | 190.5 | 100.0 | 100.0 | 616116;616116;616116 |
| NDUFA1 | 196.4 | 99.9 | 99.3 | 301020;301020;300078;252010 |
| NDUFA10 | 145.3 | 99.8 | 98.6 | 603835;618243;618243 |
| NDUFA11 | 117.9 | 100.0 | 100.0 | 618236;252010;618236;612638;252010 |
| NDUFA12 | 198.9 | 100.0 | 100.0 | 256000;618244;614530;618244 |
| NDUFA13 | 122.5 | 92.2 | 89.2 | 618249;618249;609435 |
| NDUFA2 | 127.1 | 100.0 | 100.0 | 618235;256000;602137;618235 |
| NDUFA3 | 139.8 | 89.1 | 87.9 | 603832 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| NDUFA4 | 93.0 | 100.0 | 96.4 | 603833 |
| NDUFA5 | 79.8 | 96.5 | 81.8 | 601677 |
| NDUFA6 | 206.0 | 100.0 | 100.0 | 602138;618253;618253 |
| NDUFA7 | 119.6 | 100.0 | 99.9 | 602139 |
| NDUFA8 | 163.5 | 100.0 | 99.0 | 603359 |
| NDUFA9 | 115.5 | 99.9 | 96.5 | 618247;256000;618247;603834 |
| NDUFAB1 | 134.2 | 99.6 | 94.9 | 603836 |
| NDUFAF1 | 135.8 | 100.0 | 100.0 | 618234;606934;252010;252010 |
| NDUFAF2 | 63.6 | 95.0 | 83.4 | 252010;609653;618233;256000 |
| NDUFAF3 | 129.2 | 100.0 | 99.9 | 618240;252010;252010;612911;618240 |
| NDUFAF4 | 141.6 | 99.8 | 98.2 | 252010;252010;611776;618237 |
| NDUFAF5 | 139.0 | 100.0 | 99.5 | 612360;618238;252010;252010;618238 |
| NDUFAF6 | 106.2 | 100.0 | 96.8 | 618239;256000;612392 |
| NDUFAF7 | 119.7 | 100.0 | 99.8 | 252010 |
| NDUFAF8 | 38.0 | 62.6 | 61.1 | 618776;618461 |
| NDUFB1 | 59.9 | 78.2 | 57.8 | 603837 |
| NDUFB10 | 170.8 | 100.0 | 100.0 | 603843 |
| NDUFB11 | 108.7 | 99.5 | 96.5 | 309801;300403;15;252010;300952;301021 |
| NDUFB2 | 99.4 | 100.0 | 100.0 | 603838 |
| NDUFB3 | 34.6 | 95.8 | 80.5 | 252010;603839;618246;252010 |
| NDUFB4 | 129.5 | 90.2 | 85.2 | 603840 |
| NDUFB5 | 122.0 | 100.0 | 100.0 | 603841 |
| NDUFB6 | 58.3 | 98.4 | 88.4 | 603322 |
| NDUFB7 | 87.1 | 99.8 | 94.8 | 603842 |
| NDUFB8 | 114.9 | 100.0 | 99.9 | 618252;602140;618252 |
| NDUFB9 | 106.8 | 96.5 | 92.5 | 252010;618245;618245;601445 |
| NDUFC1 | 91.7 | 99.6 | 99.4 | 603844 |
| NDUFC2 | 62.1 | 99.8 | 96.0 | 603845 |
| NDUFS1 | 178.7 | 100.0 | 99.5 | 618226;618226;252010;252010;157655 |
| NDUFS2 | 118.5 | 100.0 | 100.0 | 252010;618228;252010;252010;618228;602985 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| NDUFS3 | 141.3 | 90.7 | 90.6 | 252010;603846;618230;256000;618230 |
| NDUFS4 | 190.8 | 100.0 | 99.4 | 252010;602694;252010;252010;256000 |
| NDUFS5 | 141.8 | 100.0 | 100.0 | 603847 |
| NDUFS6 | 138.2 | 100.0 | 99.9 | 252010;618232;618232;252010;603848 |
| NDUFS7 | 125.4 | 100.0 | 99.2 | 618224;601825;256000;618224 |
| NDUFS8 | 134.0 | 100.0 | 99.4 | 618222;256000;618222;602141 |
| NDUFV1 | 158.4 | 98.0 | 96.1 | 252010;618225;618225;252010;161015 |
| NDUFV2 | 84.9 | 86.9 | 76.9 | 252010;252010;618229;618229;600532 |
| NDUFV3 | 153.2 | 99.8 | 98.0 | 602184 |
| NEB | 125.5 | 83.0 | 82.6 | 256030;256030;256030;256030 |
| NEBL | 123.7 | 99.2 | 97.1 | 605491 |
| NECAP1 | 124.2 | 100.0 | 100.0 | 615833;615833;615833 |
| NECTIN1 | 135.3 | 100.0 | 99.9 | 225060;225060;225060;225060;225060 |
| NECTIN4 | 130.4 | 100.0 | 100.0 | 613573;613573;613573 |
| NEDD4L | 116.7 | 72.0 | 71.5 | 617201;617201;617201;617201 |
| NEFH | 108.0 | 93.4 | 84.5 | 616924;162230;616924;105400 |
| NEFL | 153.5 | 99.9 | 98.2 | 607684;617882;607734;607684;607734;607684 |
| NEK1 | 141.3 | 99.8 | 98.0 | 263520;263520;263520;263520;263520;263520;263520 |
| NEK10 | 109.5 | 99.5 | 96.7 | - |
| NEK11 | 139.6 | 99.9 | 98.8 | -;PMID: 31704778 |
| NEK2 | 96.6 | 99.7 | 95.5 | 615565;615565;615565;- |
| NEK4 | 152.8 | 96.9 | 94.8 | - |
| NEK8 | 158.1 | 100.0 | 99.9 | 615415;613824;613824;615415;615415;613824 |
| NEK9 | 131.3 | 100.0 | 99.6 | 617022;614262;617022;617025;617022;-;614262;617022 |
| NEMF | 135.8 | 100.0 | 99.2 | No OMIM phenotype |
| NEPRO | 197.3 | 100.0 | 99.7 | 618853 |
| NEU1 | 146.4 | 99.7 | 97.7 | 256550;30450471;256550;256550;256550;256550;256550 |
| NEUROD1 | 152.8 | 100.0 | 99.1 | 606394;- |
| NEUROD2 | 98.0 | 100.0 | 99.9 | 618374 |
| NEUROG3 | 128.8 | 100.0 | 100.0 | 610370;610370 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|---|
| NEXMIF | 153.0 | 100.0 | 99.5 | 300912;300912;300912;300912 |
| NEXN | 85.0 | 92.0 | 77.5 | 613876;613122;613122;613876;613122 |
| NF1 | 131.8 | 92.6 | 90.2 | 162200;162200;193520;601321;607785;162210;162200;601321;162200;193520;601321;607785;162210;607785;162200;607785 |
| NF2 | 119.7 | 100.0 | 99.9 | 101000;101000;162091;607174;101000;162091;607174 |
| NFASC | 139.4 | 100.0 | 99.9 | 618356;618356;618356 |
| NFAT5 | 203.4 | 99.8 | 99.1 | - |
| NFE2L2 | 199.9 | 100.0 | 99.9 | 617744;617744 |
| NFIA | 188.8 | 99.2 | 98.8 | 613735;613735 |
| NFIB | 132.1 | 97.4 | 96.5 | 618286;618286 |
| NFIX | 177.4 | 100.0 | 99.5 | 602535;614753;602535;614753;614753 |
| NFKB1 | 113.7 | 100.0 | 99.4 | 616576;616576 |
| NFKB2 | 134.6 | 98.8 | 95.6 | 615577;615577 |
| NFKBIA | 132.6 | 95.2 | 88.0 | 612132;612132;612132;612132 |
| NFS1 | 84.2 | 87.9 | 84.0 | 603485 |
| NFU1 | 72.1 | 98.8 | 90.8 | 605711;608100;605711;605711 |
| NGF | 224.8 | 100.0 | 100.0 | 608654;608654;608654;608654 |
| NGLY1 | 166.1 | 100.0 | 99.8 | 615273;615273;610661;615273;615273;610661;615273 |
| NHEJ1 | 65.6 | 100.0 | 96.2 | 611291;611291;611291;611291 |
| NHLRC1 | 150.9 | 100.0 | 98.7 | 254780;254780;254780 |
| NHLRC2 | 134.2 | 99.6 | 98.2 | 618278;618278 |
| NHP2 | 146.1 | 100.0 | 100.0 | 613987;613987;613987;613987;613987;613987;613987;613987 |
| NHS | 128.1 | 95.4 | 93.9 | 302350;302200;302350;302200;302350 |
| NIN | 157.0 | 100.0 | 99.5 | 614851;614851;614851 |
| NIPA1 | 191.5 | 100.0 | 100.0 | 600363;600363;600363 |
| NIPAL4 | 141.2 | 100.0 | 99.1 | 612281;612281;612281 |
| NIPBL | 142.8 | 98.9 | 97.0 | 122470;122470;122470;122470;122470;122470 |
| NKAP | 104.2 | 99.3 | 95.2 | 301039 |
| NKX2-1 | 57.4 | 98.6 | 85.6 | 610978;118700;610978;118700;610978 |
| NKX2-5 | 86.7 | 100.0 | 99.7 | 225250;614432;108900;187500;217095;614435;600584;600584;271400 |
| NKX2-6 | 128.9 | 100.0 | 99.5 | 217095;611770;217095;217095 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|---|
| NKX3-2 | 99.1 | 99.8 | 97.0 | 613330;613330;613330 |
| NKX6-2 | 81.3 | 89.0 | 81.8 | 617560;617560;617560 |
| NLGN2 | 140.5 | 92.9 | 88.5 | No OMIM phenotype |
| NLGN3 | 151.8 | 99.9 | 99.0 | 300425 |
| NLGN4X | 159.3 | 99.9 | 98.9 | 300495;300495 |
| NLRC4 | 191.9 | 100.0 | 100.0 | 616115;616050;616115;616050 |
| NLRP1 | 131.6 | 99.6 | 98.0 | 617388;615225;615225;617388;617388;606579 |
| NLRP12 | 176.9 | 100.0 | 99.9 | 611762;611762;611762 |
| NLRP3 | 153.4 | 100.0 | 99.9 | 607115;148200;120100;617772;191900;607115;191900;607115;120100;617772;191900;607115 |
| NLRP6 | 106.4 | 98.7 | 95.9 | No OMIM phenotype |
| NLRP7 | 128.2 | 100.0 | 99.6 | 231090;-;231090 |
| NME1 | 101.8 | 100.0 | 100.0 | 256700 |
| NME3 | 128.0 | 93.1 | 88.5 | 601817 |
| NME5 | 202.5 | 100.0 | 100.0 | - |
| NME8 | 120.6 | 99.2 | 95.3 | 610852;610852;610852 |
| NMNAT1 | 131.6 | 100.0 | 99.2 | 608553;608553;608553;608553 |
| NMNAT2 | 110.5 | 99.9 | 98.9 | -;- |
| NNT | 143.9 | 96.4 | 95.9 | 614736;614736;614736;614736;614736 |
| NOBOX | 107.3 | 99.9 | 98.4 | 611548;611548 |
| NOD2 | 126.1 | 100.0 | 99.9 | 186580;186580;186580 |
| NODAL | 167.9 | 100.0 | 100.0 | 270100;601265;270100;270100 |
| NOG | 175.6 | 100.0 | 100.0 | 185800;186570;184460;611377;186500;-;611377;186500;186500 |
| NOL3 | 87.7 | 93.7 | 84.2 | 614937;614937 |
| NOMO3 | 32.1 | 16.7 | 16.5 | 609159 |
| NONO | 97.5 | 100.0 | 98.4 | 300967;300967 |
| NOP10 | 147.4 | 100.0 | 99.8 | 224230;224230;224230;224230;224230;224230;224230;224230 |
| NOP56 | 137.8 | 99.8 | 98.6 | 614153 |
| NOS1AP | 189.5 | 100.0 | 99.9 | - |
| NOS2 | 111.8 | 96.6 | 92.4 | - |
| NOS3 | 130.6 | 95.8 | 93.3 | 163729 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|--|
| NOTCH1 | 121.7 | 99.2 | 97.2 | 109730;190198;616028;190198;616028;109730;616028;109730;109730 |
| NOTCH2 | 146.7 | 100.0 | 99.5 | 102500;610205;610205;102500;610205;610205;102500;610205 |
| NOTCH3 | 97.6 | 94.0 | 90.2 | 615293;130720;125310 |
| NOTCH4 | 118.9 | 99.5 | 98.1 | 164951 |
| NOVA2 | 118.4 | 99.0 | 94.6 | - |
| NPAT | 144.2 | 99.8 | 98.7 | No OMIM phenotype |
| NPC1 | 136.4 | 99.6 | 98.7 | 257220;257220;257220;257220;257220;257220 |
| NPC2 | 160.5 | 100.0 | 99.6 | 607625;607625;607625;607625;607625;607625 |
| NPHP1 | 152.0 | 100.0 | 99.0 | 609583;609583;266900;609583;256100;266900;609583;256100;266900;609583;256100;266900;609583 |
| NPHP3 | 143.4 | 99.7 | 98.4 | 208540;604387;267010;208540;604387;267010;267010;267010;208540;604387;267010;208540 |
| NPHP4 | 137.8 | 100.0 | 99.8 | 606966;606996;606966;606996;606966;606996;606966 |
| NPHS1 | 117.2 | 99.8 | 99.1 | 256300;256300;256300 |
| NPHS2 | 115.0 | 100.0 | 99.5 | 600995;600995;600995 |
| NPL | 134.8 | 100.0 | 99.9 | 611412 |
| NPM1 | 90.1 | 98.2 | 85.3 | 601626;-;601626;-;- |
| NPPA | 192.4 | 100.0 | 100.0 | 615745;612201;615745;612201 |
| NPPB | 243.3 | 100.0 | 100.0 | - |
| NPPC | 99.2 | 100.0 | 99.0 | - |
| NPR2 | 157.3 | 100.0 | 99.6 | 602875;615923;602875;616255;615923;602875;616255 |
| NPR3 | 188.6 | 100.0 | 100.0 | - |
| NPRL2 | 157.9 | 100.0 | 100.0 | 617116;617116 |
| NPRL3 | 130.9 | 100.0 | 99.6 | 617118;617118 |
| NR0B1 | 132.2 | 100.0 | 99.5 | 300200;300018;300200;300018;300200 |
| NR0B2 | 114.7 | 100.0 | 99.3 | 601665;601665 |
| NR1H4 | 147.9 | 99.8 | 98.5 | 617049;617049;617049 |
| NR2E3 | 103.9 | 100.0 | 99.6 | 268100;611131;268100;611131;268100 |
| NR2F1 | 182.5 | 100.0 | 100.0 | 615722;132890;615722;615722 |
| NR2F2 | 221.5 | 100.0 | 98.5 | 107773;615779;615779 |
| NR3C1 | 164.1 | 100.0 | 99.9 | 615962;615962 |
| NR3C2 | 156.4 | 100.0 | 99.7 | 605115;177735;177735;177735 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|--|
| NR4A2 | 138.7 | 100.0 | 100.0 | - |
| NR4A3 | 123.3 | 99.9 | 98.0 | 612237 |
| NR5A1 | 84.4 | 100.0 | 100.0 | 612965;617480;613957;612965;612964 |
| NRAS | 185.6 | 100.0 | 100.0 | 249400;613224;163200;613224;163200;137550;188470;249400;114500;614470;162900;614470;613224;614470;613224;613224;614470;613224;614470 |
| NRIP1 | 222.0 | 100.0 | 100.0 | 618270 |
| NRL | 93.0 | 99.5 | 94.8 | 613750;613750 |
| NRROS | 265.5 | 100.0 | 100.0 | 32197075;618875 |
| NRXN1 | 161.3 | 97.4 | 96.9 | 614325;614325;614325;614325 |
| NSD1 | 175.5 | 100.0 | 99.9 | 601626;117550;117550;117550;117550;117550;130650;601626;117550;130650 |
| NSD2 | 148.7 | 99.9 | 99.2 | - |
| NSDHL | 148.1 | 100.0 | 98.7 | 308050;300831;308050;300831;308050;308050;300831;308050 |
| NSMCE2 | 93.9 | 99.7 | 98.2 | 617253;617253;617253 |
| NSMCE3 | 213.0 | 100.0 | 100.0 | 617241;617241;617241 |
| NSMF | 105.0 | 96.1 | 95.6 | 614838;614838;614838 |
| NSUN2 | 118.3 | 96.0 | 95.1 | 611091;611091;611091 |
| NSUN3 | 215.1 | 100.0 | 100.0 | 8 |
| NT5C2 | 148.0 | 98.0 | 96.5 | 613162;613162;613162;613162 |
| NT5C3A | 80.9 | 97.8 | 88.2 | 266120;266120;266120 |
| NT5E | 165.5 | 100.0 | 99.9 | 211800;211800;211800 |
| NTF4 | 142.3 | 99.6 | 93.0 | 613100 |
| NTHL1 | 111.0 | 100.0 | 99.8 | 616415;616415;602656 |
| NTM | 191.2 | 100.0 | 100.0 | 607938 |
| NTN1 | 157.7 | 100.0 | 99.7 | 618264 |
| NTNG2 | 154.2 | 98.5 | 96.7 | 618718;618718 |
| NTRK1 | 138.9 | 99.8 | 98.2 | 256800;256800;256800;155240;256800;256800 |
| NTRK2 | 166.6 | 100.0 | 99.9 | 613886;617830;613886;617830 |
| NUBPL | 111.9 | 99.7 | 98.4 | 618242;252010;252010;618242;613621 |
| NUMA1 | 125.9 | 100.0 | 99.8 | 612376 |
| NUP107 | 156.3 | 99.8 | 98.5 | 616730;616730;618078;616730;618348 |
| NUP133 | 145.0 | 99.7 | 98.3 | 618349;618177;618349;618177;618177 |

| | | | | |
|------------|-------|-------|-------|--|
| NUP155 | 141.0 | 99.2 | 97.4 | 615770;615770 |
| NUP160 | 163.0 | 100.0 | 99.9 | 618178;618178;618178 |
| NUP188 | 151.5 | 100.0 | 99.6 | 618804 |
| NUP205 | 161.3 | 99.9 | 99.4 | 616893;616893;616893 |
| NUP214 | 179.6 | 100.0 | 99.7 | 618426;601626;613065 |
| NUP37 | 201.4 | 100.0 | 100.0 | 618179;618179 |
| NUP62 | 116.6 | 100.0 | 100.0 | 271930;271930;271930;271930 |
| NUP85 | 141.1 | 100.0 | 100.0 | 618176;618176;618176 |
| NUP88 | 162.2 | 100.0 | 100.0 | 618393;618393;618393 |
| NUP93 | 137.0 | 98.0 | 94.2 | 616892;616892;616892 |
| NUS1 | 62.4 | 60.0 | 44.5 | 617831;617082;610463;617831;617831;617082;617082 |
| NUTM2B-AS1 | | | | 618637 |
| NXN | 123.8 | 100.0 | 100.0 | 618529;618529;- |
| NYX | 95.7 | 96.3 | 94.1 | 310500;310500 |
| OAS1 | 139.8 | 100.0 | 100.0 | - |
| OAT | 87.0 | 85.2 | 76.3 | 258870;258870;258870;258870;258870 |
| OBSCN | 142.4 | 99.3 | 98.1 | 608616;608616 |
| OBSL1 | 149.3 | 100.0 | 99.3 | 612921;612921;612921 |
| OCA2 | 128.6 | 99.9 | 98.7 | 203200;203200;203200;203200;203200 |
| OCLN | 204.3 | 100.0 | 100.0 | 251290;251290;251290;251290;251290 |
| OCRL | 127.1 | 99.9 | 98.6 | 300555;309000;300555;309000;300555;309000;309000;300555;309000;300555;309000 |
| ODAM | 164.5 | 99.8 | 98.7 | 614832 |
| ODAPH | 279.7 | 100.0 | 100.0 | 614832;614832;614832;614832 |
| ODC1 | 155.2 | 100.0 | 99.8 | - |
| OFD1 | 61.2 | 88.0 | 73.7 | 311200;300804;311200;300209;300804;300424;311200;300209;311200;300804;311200;300209;311200;300804;300424;300804;300424;311200;300209;300804;300804;311200;300209 |
| OGDH | 185.9 | 100.0 | 99.9 | 613022;613022;203740 |
| OGG1 | 133.1 | 100.0 | 99.8 | 144700 |
| OGT | 134.5 | 99.9 | 99.0 | 300997;300997 |
| OPA1 | 155.2 | 99.6 | 97.6 | 125250;165500;605290;125250;125250;210000;165500;616896;125250;165500;210000 |
| OPA3 | 124.4 | 100.0 | 99.0 | 165300;258501;606580;258501;165300;258501;258501;258501 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|---|
| OPCML | 157.6 | 99.6 | 99.6 | 167000 |
| OPHN1 | 104.2 | 99.5 | 97.6 | 300486;300486;300486;300486 |
| OPLAH | 136.3 | 100.0 | 99.8 | 260005;260005;260005 |
| OPN1LW | 77.1 | 67.2 | 60.6 | 303700;303900;303700 |
| OPN1MW | 68.2 | 66.3 | 58.5 | 303700;303700;303800 |
| OPN1SW | 112.2 | 100.0 | 100.0 | 190900 |
| OPTN | 119.9 | 100.0 | 99.9 | 137760;137760;613435;613435 |
| ORA11 | 183.1 | 99.1 | 96.4 | 612782;615883;-;612782;612782;615883 |
| ORC1 | 110.6 | 100.0 | 99.4 | 224690;224690;224690;224690;224690 |
| ORC4 | 88.1 | 98.7 | 93.6 | 613800;613800;613800 |
| ORC6 | 128.0 | 100.0 | 99.9 | 613803;613803;613803 |
| OSBPL2 | 154.4 | 100.0 | 100.0 | 616340;616340 |
| OSGEP | 107.3 | 100.0 | 99.4 | 617729;617729;617729;617729 |
| OSMR | 155.1 | 100.0 | 99.7 | 105250;105250 |
| OSTM1 | 95.7 | 98.6 | 94.0 | 259720;259720;259720;259720 |
| OTC | 134.9 | 100.0 | 100.0 | 311250;311250;311250 |
| OTOA | 116.2 | 99.4 | 97.6 | 607039;607039;607039 |
| OTOF | 146.0 | 100.0 | 99.9 | 601071;601071;601071 |
| OTOG | 138.9 | 99.4 | 98.6 | 614945;614945;614945 |
| OTOGL | 127.2 | 99.5 | 97.4 | 614944;614944;614944 |
| OTUD6B | 122.6 | 99.9 | 98.8 | 617452;617452;617452 |
| OTULIN | 148.9 | 92.6 | 86.5 | 617099;617099;617099 |
| OTX2 | 152.3 | 100.0 | 99.7 | 613986;610125;613986;610125;600037;610125;610125;610125 |
| OVOL2 | 111.0 | 95.7 | 89.5 | 122000;122000 |
| OXA1L | 167.6 | 100.0 | 99.8 | 601066 |
| OXCT1 | 154.2 | 99.8 | 98.1 | 245050;245050;245050 |
| OXR1 | 123.6 | 99.4 | 97.0 | 213000 |
| P2RX2 | 186.6 | 100.0 | 100.0 | 608224;608224 |
| P2RY12 | 243.0 | 100.0 | 100.0 | 609821;609821;609821 |
| P3H1 | 137.2 | 100.0 | 100.0 | 610915;610915;610915 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|--|
| P3H2 | 110.8 | 99.8 | 98.0 | 614292;614292;614292 |
| P4HA2 | 138.5 | 100.0 | 99.2 | 617238;617238 |
| P4HB | 119.0 | 94.6 | 94.0 | 112240;112240; |
| P4HTM | 155.2 | 99.0 | 97.4 | -,618493;618493 |
| PABPN1 | 91.8 | 66.3 | 56.9 | 164300;164300 |
| PACS1 | 116.2 | 98.8 | 96.9 | 615009;615009;615009 |
| PACS2 | 155.5 | 99.3 | 96.2 | 618067;618067;618067;618067 |
| PADI3 | 147.1 | 100.0 | 100.0 | 191480;191480 |
| PADI6 | 111.7 | 100.0 | 99.6 | 617234 |
| PAFAH1B1 | 102.1 | 94.1 | 87.1 | 607432;607432;607432 |
| PAH | 157.4 | 100.0 | 100.0 | 261600;261600;261600;261600;261600 |
| PAK1 | 133.3 | 100.0 | 99.6 | 618158;618158 |
| PAK3 | 95.4 | 99.3 | 95.9 | 300558;300558;300558 |
| PALB2 | 182.1 | 100.0 | 100.0 | 610832;114480;610832;613348;114480;610832;613348;610355;114480;610832;613348;610832 |
| PAM16 | 63.8 | 65.3 | 65.2 | 613320;613320;613320 |
| PANK2 | 185.6 | 100.0 | 99.3 | 234200;234200;607236;234200;607236;606157;234200;607236;607236;234200;607236;234200;607236 |
| PANX1 | 148.9 | 100.0 | 100.0 | 618550;- |
| PAPPA2 | 154.8 | 100.0 | 99.9 | - |
| PAPSS2 | 125.9 | 100.0 | 99.5 | 612847;612847;612847 |
| PARK7 | 110.5 | 100.0 | 100.0 | 606324;606324;606324 |
| PARN | 134.2 | 81.2 | 81.1 | 616353;616353;616353;616371;616353;616371;616353;616371;616353;616353 |
| PARP1 | 102.6 | 100.0 | 99.5 | - |
| PARS2 | 188.8 | 100.0 | 100.0 | 618437;618437;612036 |
| PATL2 | 104.5 | 100.0 | 99.0 | 614661;617743 |
| PAX1 | 165.8 | 92.4 | 87.9 | 615545;615560;615560;615560;615560 |
| PAX2 | 201.8 | 100.0 | 99.9 | 616002;120330;120330;191830;120330 |
| PAX3 | 114.5 | 100.0 | 99.9 | 148820;193500;122880;148820;193500;148820;193500;268220;122880;122880;193500;- |
| PAX4 | 86.8 | 100.0 | 99.8 | 125853;612225 |
| PAX5 | 115.0 | 98.7 | 96.1 | 615545;167414;615545 |
| PAX6 | 141.4 | 100.0 | 100.0 | 136520;120200;148190;604229;120430;106210;165550;194072;602482;136520;120200;604229;120430;106210;206700 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|--|
| PAX7 | 135.1 | 100.0 | 100.0 | 268220;618578;618578;618578;268220 |
| PAX8 | 101.7 | 100.0 | 99.8 | 218700;218700 |
| PAX9 | 210.3 | 99.7 | 99.6 | 604625;604625;604625 |
| PBX1 | 146.9 | 100.0 | 99.4 | 617641;617641;617641;617641;617641 |
| PC | 161.8 | 99.8 | 97.3 | 266150;266150;266150;266150;266150;608786 |
| PCARE | 124.3 | 99.6 | 98.5 | 613428;613428;613428 |
| PCBD1 | 112.5 | 100.0 | 99.6 | 264070;264070;264070;264070 |
| PCCA | 115.9 | 99.5 | 96.7 | 606054;606054;606054;606054;606054;606054 |
| PCCB | 133.2 | 97.9 | 96.0 | 606054;606054;606054;606054;606054;606054 |
| PCDH12 | 208.4 | 100.0 | 100.0 | 251280;251280;251280 |
| PCDH15 | 168.0 | 97.8 | 96.7 | 602083;601067;609533;602083;601067;609533;602083;601067;609533 |
| PCDH19 | 175.8 | 100.0 | 98.9 | 300088;300088;300088 |
| PCGF2 | 114.4 | 100.0 | 99.5 | 618371;618371 |
| PCIF1 | 143.5 | 100.0 | 100.0 | - |
| PCK1 | 136.1 | 100.0 | 100.0 | 261680;614168;261680 |
| PCK2 | 169.7 | 100.0 | 100.0 | 614095;261650 |
| PCLO | 162.9 | 99.7 | 98.7 | 608027;608027;608027 |
| PCNA | 100.3 | 100.0 | 98.4 | 615919;615919;615919 |
| PCNT | 114.0 | 99.6 | 97.1 | 210720;210720;210720;210720 |
| PCSK1 | 175.2 | 100.0 | 99.5 | 600955;600955;600955;600955 |
| PCSK9 | 97.0 | 95.0 | 91.9 | 603776 |
| PCYT1A | 113.2 | 98.9 | 95.5 | 123695;608940;608940;608940;608940;608940 |
| PCYT2 | 149.9 | 99.8 | 97.1 | 618770;602679;618770 |
| PDCD10 | 132.4 | 99.9 | 98.9 | 603285 |
| PDE10A | 97.5 | 65.5 | 64.5 | 616922;616921;616922;616921;616921 |
| PDE11A | 175.4 | 99.9 | 99.7 | 610475 |
| PDE1C | 132.6 | 100.0 | 99.6 | 618140;618140 |
| PDE2A | 114.8 | 100.0 | 99.9 | No OMIM phenotype |
| PDE3A | 128.2 | 99.9 | 99.4 | 112410;112410 |
| PDE4D | 124.7 | 95.7 | 93.5 | 614613;614613;614613 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|---|
| PDE6A | 120.4 | 100.0 | 99.6 | 613810;613810;613810 |
| PDE6B | 155.9 | 100.0 | 99.9 | 613801;163500;613801;163500;613801 |
| PDE6C | 136.5 | 99.9 | 97.8 | 613093;613093;613093 |
| PDE6D | 128.7 | 100.0 | 100.0 | 615665;615665;615665;615665;615665 |
| PDE6G | 158.1 | 100.0 | 100.0 | 613582;613582;613582 |
| PDE6H | 73.7 | 100.0 | 97.9 | 610024;610024;610024 |
| PDE8B | 110.4 | 99.9 | 99.7 | 609161;614190;609161 |
| PDGFB | 121.4 | 100.0 | 99.3 | 615483;607174;607907;615483;607174;607807;615483 |
| PDGFRA | 153.6 | 100.0 | 100.0 | 607685;175510;173490 |
| PDGFRB | 147.6 | 99.2 | 97.5 | 601812;615007;616592;228550;616592;615007;615007;615007 |
| PDGFRL | 151.8 | 100.0 | 100.0 | 114500;114550 |
| PDHA1 | 102.0 | 99.4 | 97.1 | 312170;312170;312170;300502;312170 |
| PDHB | 132.1 | 99.1 | 97.5 | 614111;614111;179060;614111 |
| PDHX | 159.4 | 99.9 | 99.4 | 608769;245349;245349;245349;245349;245349 |
| PDK1 | 143.5 | 99.9 | 98.5 | 605213 |
| PDK2 | 156.5 | 100.0 | 100.0 | 602525 |
| PDK3 | 122.5 | 99.5 | 97.2 | 300905;602526;300905 |
| PDK4 | 133.5 | 100.0 | 99.3 | 602527 |
| PDLIM3 | 157.8 | 100.0 | 99.7 | 605889 |
| PDLIM5 | 146.3 | 93.5 | 91.3 | - |
| PDP1 | 151.0 | 100.0 | 100.0 | 608782;608782;608782;608782;605993 |
| PDSS1 | 129.8 | 94.7 | 87.6 | 607426;607429;614651;614651;607429;614651 |
| PDSS2 | 125.9 | 99.8 | 97.1 | 607426;614652;610564;614652;614652;610564;614652 |
| PDX1 | 59.1 | 93.0 | 82.4 | 260370;606392;260370;245349 |
| PDXK | 122.8 | 79.3 | 76.6 | 618511;618511;618511 |
| PDYN | 138.2 | 100.0 | 100.0 | 131340;610245;610245 |
| PDZD7 | 86.5 | 97.0 | 93.0 | 605472;618003;605472;618003;605472 |
| PEPD | 109.7 | 100.0 | 98.8 | 170100;170100;170100;170100;170100;170100 |
| PER2 | 106.0 | 100.0 | 99.9 | 604348 |
| PER3 | 175.0 | 99.9 | 98.8 | 616882 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| PERCC1 | .5 | 1.8 | .0 | 618662 |
| PERP | 177.1 | 100.0 | 100.0 | - |
| PET100 | 107.1 | 100.0 | 99.6 | 220110;220110;220110;220110;220110;220110;220110 |
| PET117 | 117.9 | 100.0 | 100.0 | 614771 |
| PEX1 | 155.5 | 99.9 | 99.4 | 601539;214100;214100;601539;234580;214100;601539;234580;214100;214100;601539;214100;601539;214100;601539;214100;601539;214100;601539;214100 |
| PEX10 | 101.8 | 96.8 | 89.7 | 614871;614870;614871;614870;614870;614870;614870;614870;614871;614871;614870;202370;614870 |
| PEX11B | 109.0 | 100.0 | 99.6 | 614920;614920;614920;614920 |
| PEX12 | 150.7 | 100.0 | 100.0 | 614859;614859;266510;614859;614859;266510;614859 |
| PEX13 | 208.9 | 100.0 | 100.0 | 614885;614883;614883;614883;614883;614883;614883;614885;614883 |
| PEX14 | 132.7 | 96.7 | 90.8 | 614887;614887;614887;614887;614887 |
| PEX16 | 158.6 | 97.9 | 94.2 | 614876;614876;614877;614876;614877;614876;614876;614877;614876;614877;614876; |
| PEX19 | 103.7 | 99.9 | 98.5 | 614886;614886;614886;614886;614886;614886 |
| PEX2 | 158.8 | 100.0 | 100.0 | 614866;614867;614866;614867;614866;614866;614867;614866;614867;614866;614867 |
| PEX26 | 94.0 | 100.0 | 100.0 | 614872;614873;614873;614872;614873;614872;614872;614873;614872;614872 |
| PEX3 | 125.7 | 100.0 | 99.3 | 614882;614882;617370;614882;617370;614882;614882;614882 |
| PEX5 | 124.0 | 99.9 | 99.0 | 616716;202370;214110;616716;202370;214110;214110;616716;202370;214110;202370;214110;600414;616716;202370;214110;214110 |
| PEX6 | 113.0 | 94.5 | 86.7 | 614862;616617;614862;614863;616617;614862;614863;614862;614863;616617;614863;614862;614863;614862;614863;614862;614862 |
| PEX7 | 135.9 | 87.8 | 80.7 | 614879;215100;614879;215100;614879;614879;215100;614879;215100;266500;215100;614879;215100;215100;614879;614879 |
| PFKM | 135.4 | 100.0 | 99.5 | 232800;232800;232800;232800 |
| PFN1 | 176.9 | 100.0 | 100.0 | 614808;614808 |
| PGAM2 | 168.8 | 100.0 | 100.0 | 261670;261670;261670;261670 |
| PGAP1 | 129.1 | 99.0 | 94.4 | 611655;615802;615802;615802 |
| PGAP2 | 157.8 | 100.0 | 99.9 | 614207;614207;614207;614207 |
| PGAP3 | 70.6 | 63.5 | 59.6 | 615716;615716;615716;615716;611801 |
| PGK1 | 50.7 | 92.8 | 79.3 | 300653;300653;300653;300653;300653 |
| PGM1 | 147.7 | 94.2 | 94.2 | 614921;614921;612934;614921;614921;612934;614921;614921 |
| PGM3 | 177.0 | 100.0 | 99.8 | 615816;615816;172100;615816;615816 |
| PHACTR1 | 118.9 | 100.0 | 99.7 | 618298;618298;608723 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|--|
| PHC1 | 201.9 | 99.9 | 99.2 | 615414 |
| PHEX | 131.6 | 100.0 | 99.6 | 307800;307800;307800;307800 |
| PHF21A | 120.9 | 100.0 | 99.9 | - |
| PHF6 | 68.5 | 97.8 | 88.3 | 301900;301900;301900 |
| PHF8 | 90.9 | 99.7 | 96.8 | 300263;300263;300263 |
| PHGDH | 116.1 | 99.9 | 98.8 | 601815;256520;256520;601815;601815;256520;601815;256520;601815;601815 |
| PHIP | 154.6 | 98.6 | 96.1 | 617991;617991 |
| PHKA1 | 113.5 | 99.2 | 95.3 | 300559;300559;300559;300559 |
| PHKA2 | 112.3 | 100.0 | 99.7 | 306000;306000 |
| PHKB | 151.1 | 99.9 | 99.2 | 261750;172490;261750 |
| PHKG1 | 114.4 | 99.9 | 97.8 | 172470 |
| PHKG2 | 169.5 | 100.0 | 99.9 | 613027;172471;613027 |
| PHOX2A | 36.9 | 91.6 | 72.7 | 602078;602078;602078;602078 |
| PHOX2B | 117.2 | 100.0 | 99.7 | 209880;613013;613013 |
| PHYH | 89.1 | 100.0 | 99.6 | 266500;266500;266500;266500;266500;266500;266500;266500 |
| PI4K2A | 106.9 | 91.9 | 86.4 | No OMIM phenotype |
| PI4KA | 108.1 | 92.6 | 88.8 | 616531;616531;616531 |
| PI4KB | 117.2 | 100.0 | 99.5 | No OMIM phenotype |
| PIBF1 | 82.1 | 99.5 | 96.2 | 617767;617767;617767;617767 |
| PICALM | 117.1 | 99.5 | 96.2 | 601626 |
| PIEZO1 | 131.8 | 99.9 | 98.8 | 194380;616843;616843;194380 |
| PIEZO2 | 121.6 | 100.0 | 99.5 | 617146;617146;108145;114300;617146;108145;248700;114300;617146;114300;617146;108145;114300 |
| PIGA | 85.7 | 93.8 | 86.7 | 300868;300818;300868;300818;300868;300868;300868;300818;300868;300818 |
| PIGB | 115.0 | 99.9 | 97.8 | 618580;618580;618580;604122 |
| PIGC | 103.7 | 99.2 | 90.9 | 617816;601730;617816;617816 |
| PIGG | 175.5 | 100.0 | 99.7 | 616917;616917;616917 |
| PIGH | 84.0 | 82.1 | 68.1 | 618010;618010;618010 |
| PIGK | 87.2 | 99.2 | 95.1 | 618879;32220290 |
| PIGL | 141.3 | 100.0 | 100.0 | 280000;280000;280000;280000 |
| PIGM | 158.5 | 100.0 | 100.0 | 610293;610293;610293 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| PIGN | 117.3 | 93.8 | 91.5 | 614080;614080;614080;614080;614080;614080;614080 |
| PIGO | 156.3 | 100.0 | 99.9 | 614749;614749;614749;614749;614749 |
| PIGP | 96.9 | 95.8 | 87.3 | 617599;605938;617599;617599;617599 |
| PIGQ | 132.0 | 92.8 | 90.8 | 618548;605754;618548 |
| PIGS | 102.2 | 100.0 | 100.0 | 618143;618143;618143 |
| PIGT | 174.8 | 98.1 | 98.1 | 615398;615398;615398;615399;615398;610272 |
| PIGU | 104.5 | 100.0 | 99.1 | 618590;618590;618590 |
| PIGV | 145.1 | 100.0 | 100.0 | 239300;239300;239300;239300;239300;239300;239300 |
| PIGW | 177.8 | 100.0 | 99.8 | 616025;610275;616025;616025 |
| PIGY | 95.5 | 100.0 | 99.9 | 616809;616809;616809;610662 |
| PIH1D3 | 83.8 | 99.1 | 92.5 | 300991;300991 |
| PIK3C2A | 154.7 | 99.2 | 96.9 | 618440;618440;618440 |
| PIK3C3 | 139.4 | 99.3 | 98.9 | 602609 |
| PIK3CD | 160.8 | 98.8 | 96.9 | 615513;615513 |
| PIK3CG | 194.6 | 100.0 | 100.0 | No OMIM phenotype |
| PIK3R1 | 148.2 | 99.8 | 99.0 | 615214;269880;616005;615214;269880;615214;616005 |
| PIK3R2 | 105.2 | 90.7 | 89.6 | 603387;603387;603387 |
| PIK3R5 | 126.8 | 100.0 | 99.9 | 615217;615217;615217;615217 |
| PIKFYVE | 164.2 | 99.9 | 99.4 | 121850;121850;121850 |
| PINK1 | 91.4 | 90.7 | 86.9 | 605909;605909;605909 |
| PIP5K1C | 138.1 | 98.0 | 95.8 | 611369;611369;611369;611369;611369 |
| PISD | 168.8 | 100.0 | 100.0 | 612770;618889;- |
| PITPNM3 | 128.4 | 99.5 | 98.7 | 600977 |
| PITRM1 | 122.8 | 98.4 | 96.1 | 6 |
| PITX1 | 137.2 | 96.7 | 92.0 | 119800;186550;119800 |
| PITX2 | 158.5 | 99.9 | 97.7 | 180500;180550;180500;137600;180500;137600;601542;180500 |
| PITX3 | 59.0 | 100.0 | 98.4 | 107250;610623;107250;610623 |
| PJVK | 142.3 | 100.0 | 99.7 | 610220;610220;610220 |
| PKD1 | 27.3 | 39.2 | 30.0 | 173900;173900;173900;601313;173900 |
| PKD1L1 | 130.3 | 100.0 | 99.8 | 617205;609721;617205;617205 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| PKD2 | 108.4 | 95.5 | 91.1 | 613095;613095;613095;173910;613095 |
| PKDCC | 87.0 | 90.6 | 81.5 | - |
| PKHD1 | 154.2 | 100.0 | 99.6 | 263200;263200;263200;263200;263200 |
| PKLR | 183.1 | 100.0 | 99.2 | 266200;102900;266200;102900;266200 |
| PKP1 | 130.6 | 100.0 | 99.1 | 604536;604536;604536 |
| PKP2 | 110.1 | 95.4 | 88.6 | 609040;609040;609040 |
| PKP4 | 143.0 | 99.8 | 98.2 | - |
| PLA2G4A | 147.3 | 99.9 | 99.4 | 618372;618372 |
| PLA2G5 | 144.8 | 100.0 | 100.0 | 228980;228980 |
| PLA2G6 | 112.9 | 92.2 | 90.7 | 256600;256600;610217;256600;612953;612953;612953;610217;256600;612953;610217;256600;612953;256600;610217;256600 |
| PLA2G7 | 151.3 | 99.9 | 99.0 | 614278;601690;614278;614278;614278;600807;147050 |
| PLAA | 187.9 | 100.0 | 99.2 | 617527;617527;617527 |
| PLAG1 | 213.4 | 100.0 | 100.0 | 618907;181030 |
| PLAT | 98.0 | 100.0 | 99.1 | 612348 |
| PLAU | 114.2 | 100.0 | 99.8 | 601709;191840;601709 |
| PLAUR | 121.6 | 100.0 | 99.8 | 173391 |
| PLCB1 | 160.9 | 100.0 | 99.8 | 613722;613722;613722;613722;613722 |
| PLCB3 | 150.0 | 100.0 | 99.0 | 618961 |
| PLCB4 | 117.7 | 99.9 | 98.8 | 614669;614669;614669;614669;614669 |
| PLCD1 | 124.5 | 99.9 | 97.8 | 151600;151600;151600;151600 |
| PLCE1 | 149.9 | 99.9 | 99.3 | 610725;610725;610725;610725 |
| PLCG2 | 125.6 | 100.0 | 99.8 | 614878;614468;614878;614468;614878;614878;614468 |
| PLCZ1 | 83.4 | 99.9 | 96.9 | 617214 |
| PLD1 | 142.7 | 100.0 | 99.6 | 602382;212093;212093;212093 |
| PLD3 | 189.9 | 99.9 | 99.1 | 617770;617770 |
| PLEC | 115.2 | 100.0 | 99.8 | 612138;613723;131950;612138;226670;616487;612138;613723 |
| PLEKHG2 | 163.8 | 100.0 | 99.3 | 616763;616763 |
| PLEKHG5 | 97.3 | 95.3 | 91.1 | 611067;615376;611067;615376;611067 |
| PLEKHM1 | 129.9 | 100.0 | 99.8 | 611497;618107;611497;611497;611497 |
| PLEKHM2 | 136.8 | 100.0 | 100.0 | - |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|---|
| PLG | 117.3 | 87.8 | 87.5 | 217090;173350;217090;217090;217090;217090 |
| PLIN1 | 85.0 | 99.6 | 94.9 | 613877;613877;613877 |
| PLK4 | 178.1 | 99.9 | 98.2 | 616171;616171;616171;616171;616171 |
| PLN | 214.0 | 100.0 | 100.0 | 613874;609909;609909;613874;609909 |
| PLOD1 | 147.6 | 100.0 | 98.4 | 225400;225400;225400;225400;225400;225400;225400;225400;153454 |
| PLOD2 | 148.2 | 99.3 | 97.3 | 609220;609220;609220;609220 |
| PLOD3 | 113.0 | 99.8 | 98.0 | 612394;612394;612394;612394;- |
| PLP1 | 141.7 | 100.0 | 99.2 | 312920;312080;312080;312920;312920;312080 |
| PLPBP | 111.9 | 98.2 | 90.1 | 617290;617290;604436;617290;617290;604436 |
| PLPP6 | 163.3 | 99.2 | 93.7 | 611666 |
| PLS1 | 118.5 | 100.0 | 99.1 | 618787 |
| PLS3 | 141.8 | 97.7 | 96.1 | 300910;300910 |
| PLVAP | 159.2 | 100.0 | 100.0 | 618183;618183 |
| PLXNA1 | 177.0 | 100.0 | 99.6 | -;- |
| PLXND1 | 114.9 | 98.9 | 96.2 | - |
| PMEPA1 | 117.5 | 100.0 | 99.2 | -;-;- |
| PMFBP1 | 125.0 | 99.9 | 99.3 | 618112;618112 |
| PML | 148.4 | 100.0 | 99.8 | - |
| PMM2 | 145.4 | 100.0 | 100.0 | 212065;212065;212065;212065;212065;212065;212065;212065;212065;212065 |
| PMP2 | 149.0 | 100.0 | 100.0 | 618279;618279 |
| PMP22 | 123.5 | 100.0 | 100.0 | 145900;162500;180800;118300;118220;139393;145900;118300;118220;118220;118300;145900;162500;180800;139393;145900 |
| PMPCA | 123.2 | 97.7 | 94.2 | 213200;213200;213200;213200;213200 |
| PMPCB | 145.8 | 100.0 | 99.7 | 617954;617954;603131;617954 |
| PMS2 | 125.2 | 84.3 | 82.8 | 614337;276300;276300;614337;276300;614337;614337;276300 |
| PMS2CL | | | | - |
| PMVK | 128.8 | 100.0 | 100.0 | 175800;175800 |
| PNKD | 147.4 | 100.0 | 99.9 | 118800;118800 |
| PNKP | 112.0 | 100.0 | 100.0 | 613402;616267;616267;616267;613402;616267;613402;613402;616267 |
| PNLIP | 172.3 | 100.0 | 99.8 | 614338;614338;614338 |
| PNMT | 88.3 | 99.6 | 96.7 | 145500 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| PNP | 124.6 | 99.8 | 98.9 | 613179;613179;613179;613179;613179;613179 |
| PNPLA1 | 192.5 | 100.0 | 100.0 | 615024;615024;615024 |
| PNPLA2 | 128.9 | 99.7 | 96.1 | 610717;610717;610717;610717;610717;610717 |
| PNPLA6 | 139.7 | 100.0 | 99.7 | 215470;275400;245800;275400;215470;275400;245800;612020;612020;215470;612020;275400;245800;275400;245800;612020 |
| PNPLA8 | 140.1 | 100.0 | 99.8 | 251950;251950;612123 |
| PNPO | 78.4 | 99.9 | 97.7 | 610090;610090;610090;610090 |
| PNPT1 | 63.9 | 97.7 | 89.7 | 614934;614932;614934;614932;614932;610316 |
| POC1A | 133.2 | 100.0 | 100.0 | 614813;614813;614813;614813;614813 |
| POC1B | 96.6 | 99.8 | 98.8 | 615973;615973;615973 |
| POC5 | 168.8 | 99.7 | 97.6 | - |
| POF1B | 90.5 | 95.6 | 86.9 | 300604 |
| POFUT1 | 150.4 | 100.0 | 99.0 | 607491;615327;615327 |
| POGLUT1 | 123.6 | 99.4 | 94.6 | 615696;617232;615618;617232;615696 |
| POGZ | 142.2 | 99.4 | 99.0 | 616364;616364 |
| POLA1 | 123.1 | 99.3 | 95.4 | 301030;301220;301030;301220 |
| POLD1 | 121.7 | 98.5 | 95.2 | 615381;615381;612591;615381 |
| POLE | 140.6 | 100.0 | 99.8 | 615139;618336;618336;615083;618336;615139;618336;615083 |
| POLE2 | 82.0 | 97.3 | 89.8 | - |
| POLG | 111.5 | 100.0 | 99.3 | 613662;258450;607459;203700;157640;607459;157640;203700;157640;203700;203700;258450;607459;157640;157640;607459;203700;613662;157640;174763 |
| POLG2 | 235.4 | 99.6 | 98.0 | 618528;610131;604983;PMID: 28078310;PMID: 29625556;610131 |
| POLH | 136.9 | 100.0 | 99.6 | 278750;278750;278750;278750;278750 |
| POLL | 123.5 | 100.0 | 99.2 | 246560 |
| POLR1A | 124.0 | 100.0 | 99.4 | 616462;616462;616462 |
| POLR1C | 102.8 | 90.5 | 87.0 | 616494;248390;616494;248390;248390;248390;616494;616494;248390;248390 |
| POLR1D | 210.1 | 91.6 | 91.6 | 613717;613717;613717;613717;613717;613717;613717 |
| POLR2A | 182.8 | 100.0 | 100.0 | 180660;618603;618603 |
| POLR3A | 136.9 | 100.0 | 99.7 | 607694;264090;607694;264090;607694;607694;607694;264090;607694 |
| POLR3B | 157.1 | 99.9 | 98.6 | 614381;614381;614381;607694;614381;PMID: 33417887;607694;614381;213002;614381 |
| POLRMT | 48.6 | 81.9 | 63.4 | 601778 |

| | | | | |
|--------------|-------|-------|-------|--|
| POMC | 114.0 | 100.0 | 100.0 | 609734;609734;609734;609734;609734 |
| POMGNT1 | 131.5 | 100.0 | 99.9 | 613157;253280;606822;617123;613151;253280;613157;617123;613151;253280;613157;253280;613151;253280;613157 |
| POMGNT2 | 186.0 | 100.0 | 100.0 | 618135;614830;614830;614830;618135;614830;614830 |
| POMK | 180.7 | 100.0 | 100.0 | 615249;616094;615249;615249;616094;615249;615249;616094 |
| POMP | 160.3 | 100.0 | 99.1 | 601952;618048;601952;601952;618048;601952 |
| POMT1 | 150.5 | 99.3 | 97.5 | 236670;609308;236670;613155;609308;236670;609308;236670;613155;609308;236670;613155;609308;236670 |
| POMT2 | 110.7 | 99.4 | 96.4 | 613156;236670;613158;613150;613150;613158;253280;613158;613156;236670;613158;613150;613156;613150;613156;613150;613158 |
| POP1 | 134.2 | 100.0 | 99.7 | 617396;617396;617396 |
| POR | 175.0 | 99.8 | 98.6 | 613571;201750;201750;201750;;201750 |
| PORCN | 121.0 | 100.0 | 99.1 | 305600;305600;305600;305600;305600 |
| POT1 | 120.7 | 99.9 | 99.0 | 615848;615848;615848;615848;615848;615848 |
| POU1F1 | 137.5 | 100.0 | 99.2 | 613038;613038;613038;613038 |
| POU2AF1 | 115.0 | 100.0 | 99.3 | 601206;ESID2020: POU2AF1 (BOB1), B-cell differentiation, Kury et al. in preparation |
| POU3F3 | 32.2 | 73.2 | 59.6 | 618604;- |
| POU3F4 | 134.5 | 100.0 | 100.0 | 304400;304400 |
| POU4F3 | 242.5 | 100.0 | 100.0 | 602459;602459 |
| POU6F2 | 147.8 | 95.2 | 95.2 | 601583 |
| PPA2 | 94.4 | 98.7 | 94.0 | 617223;617222;617223;617222;617223;617222;609988 |
| PPARG | 177.7 | 100.0 | 100.0 | 601665;609338;604367 |
| PPARGC1A | 150.4 | 100.0 | 99.9 | - |
| PPCS | 139.9 | 99.8 | 99.5 | 618189;618189;609853;609853;618189 |
| PPIB | 116.0 | 100.0 | 100.0 | 259440;259440;259440 |
| PPIP5K2 | 106.6 | 98.9 | 95.2 | 618422;618422;618422 |
| PPM1D | 177.8 | 100.0 | 99.9 | 114480;617450;617450;114480;617450 |
| PPM1K | 159.6 | 100.0 | 100.0 | 615135;615135;615135 |
| PPOX | 109.9 | 99.7 | 96.8 | 176200;176200;176200 |
| PPP1CB | 127.9 | 99.9 | 99.3 | 617506;617506;617506;617506 |
| PPP1R12A | 140.6 | 97.7 | 95.3 | 618820 |
| PPP1R12A-AS1 | | | | 618820 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| PPP1R15B | 135.5 | 100.0 | 99.6 | 616817;616817;616817 |
| PPP1R21 | 146.1 | 99.6 | 96.0 | - |
| PPP1R3A | 173.7 | 99.7 | 99.2 | 125853 |
| PPP2CA | 186.4 | 100.0 | 100.0 | 618354;618354 |
| PPP2R1A | 136.5 | 91.6 | 91.5 | 616362;616362;616362 |
| PPP2R1B | 166.3 | 100.0 | 99.9 | 211980 |
| PPP2R2B | 153.5 | 100.0 | 99.4 | 604326 |
| PPP2R3C | 111.6 | 99.6 | 94.9 | 618420;618419;618419 |
| PPP2R5B | 128.3 | 100.0 | 100.0 | - |
| PPP2R5C | 118.8 | 97.7 | 93.1 | - |
| PPP2R5D | 177.6 | 100.0 | 100.0 | 616355;616355;616355 |
| PPP3CA | 143.4 | 99.8 | 98.4 | 617711;618265;617711 |
| PPT1 | 164.4 | 90.3 | 90.3 | 256730;256730;256730;256730;256730;256730 |
| PQBP1 | 137.8 | 100.0 | 100.0 | 309500;309500;309500;309500;309500 |
| PRCC | 175.6 | 99.9 | 98.5 | 605074 |
| PRCD | 125.0 | 100.0 | 100.0 | 610599;610599;610599 |
| PRDM12 | 123.7 | 90.8 | 88.0 | 616488;616488;616488;616488 |
| PRDM13 | 133.0 | 99.2 | 94.1 | 136550 |
| PRDM16 | 230.0 | 99.8 | 99.1 | 615373;615373;615373 |
| PRDM5 | 162.7 | 99.9 | 99.2 | 614170;614170;614170 |
| PRDM6 | 113.4 | 95.8 | 87.8 | 617039 |
| PRDM8 | 107.9 | 92.9 | 88.6 | 616640;616640 |
| PRDX1 | 119.0 | 100.0 | 100.0 | 277400;277400 |
| PREPL | 132.5 | 99.8 | 98.2 | 616224;616224;616224 |
| PRF1 | 114.3 | 91.2 | 90.8 | 603553;605027;603553;605027;609135;603553;605027;609135;603553;603553;603553;603553 |
| PRG4 | 117.0 | 87.4 | 80.9 | 208250;208250 |
| PRICKLE1 | 118.6 | 100.0 | 100.0 | 612437;612437;612437;612437 |
| PRIMPOL | 138.1 | 97.5 | 94.6 | 615420;615421 |
| PRKAA1 | 176.8 | 100.0 | 99.5 | 602739 |
| PRKACA | 122.7 | 80.1 | 79.3 | 615830 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| PRKACG | 191.9 | 100.0 | 99.9 | 616176;616176 |
| PRKAG2 | 152.4 | 99.1 | 96.7 | 600858;261740;194200;602743;600858;261740;194200;600858 |
| PRKAR1A | 94.5 | 99.3 | 93.5 | 610489;160980;255960;101800;610489;160980;255960;101800;101800;101800;610489 |
| PRKCA | 159.9 | 100.0 | 100.0 | - |
| PRKCB | 164.7 | 100.0 | 100.0 | - |
| PRKCD | 175.0 | 100.0 | 100.0 | 615559;615559;615559 |
| PRKCG | 153.1 | 99.9 | 98.4 | 605361;605361 |
| PRKCSH | 160.1 | 99.8 | 95.4 | 174050;174050;177060 |
| PRKD1 | 159.8 | 99.6 | 98.7 | 617364 |
| PRKDC | 118.8 | 99.7 | 98.0 | 615966;615966;615966;615966 |
| PRKG1 | 133.6 | 92.5 | 91.2 | 615436;615436;176894;615436 |
| PRKG2 | 183.7 | 98.2 | 96.7 | No OMIM phenotype |
| PRKN | 81.8 | 67.0 | 66.2 | 600116;608935;600116;600116;167000;211980 |
| PRKRA | 175.9 | 100.0 | 99.4 | 612067;612067;612067;612067 |
| PRLR | 167.7 | 99.9 | 99.8 | 615554;615555 |
| PRMT7 | 129.3 | 100.0 | 99.9 | 617157;617157;617157 |
| PRNP | 133.8 | 100.0 | 100.0 | 606688;600072;123400;603218;137440;PMID: 24224623;PMID: 29984897 |
| PROC | 143.2 | 100.0 | 100.0 | 612304;612304;176860;612304;176860 |
| PRODH | 89.3 | 85.0 | 80.6 | 600850;239500;239500;239500;239500 |
| PROK2 | 136.2 | 99.9 | 98.5 | 610628;610628;610628 |
| PROKR2 | 228.4 | 100.0 | 100.0 | 244200;244200;244200;244200;244200 |
| PROM1 | 133.3 | 97.2 | 96.1 | 608051;612657;603786;612095;608051;612657;603786;612095;612095 |
| PROP1 | 98.8 | 92.6 | 82.6 | 262600;262600;262600;262600;262600 |
| PRORP | 150.1 | 100.0 | 99.5 | No OMIM phenotype |
| PROS1 | 112.8 | 96.7 | 92.1 | 612336;614514;614514;612336;614514 |
| PROZ | 147.7 | 100.0 | 99.8 | 614024 |
| PRPF3 | 90.5 | 98.8 | 95.3 | 601414;601414 |
| PRPF31 | 133.4 | 100.0 | 98.7 | 600138;600138 |
| PRPF4 | 148.3 | 100.0 | 99.8 | 615922;615922 |
| PRPF6 | 123.4 | 100.0 | 99.8 | 613983;613983 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| PRPF8 | 122.4 | 100.0 | 99.3 | 600059;600059 |
| PRPH2 | 242.9 | 100.0 | 100.0 | 608161;136880;169150;608133;613105;608161;136880;169150;608133;613105 |
| PRPS1 | 118.4 | 86.4 | 86.4 | 304500;301835;311070;300661;304500;301835;311070;300661;300661;304500;301835;311070;300661;301835;301835;301835;311070;301835;311070;300661 |
| PRR12 | 126.3 | 98.7 | 97.2 | - |
| PRRT2 | 122.5 | 100.0 | 99.6 | 602066;605751;128200;605751;128200 |
| PRRX1 | 110.0 | 100.0 | 99.7 | 202650;202650 |
| PRSS1 | 181.1 | 100.0 | 100.0 | 167800;167800 |
| PRSS12 | 160.0 | 100.0 | 99.9 | 249500;249500;249500 |
| PRSS56 | 77.0 | 99.9 | 96.5 | 613517;613517;613517 |
| PRUNE1 | 139.7 | 93.6 | 93.5 | 617481;617481;617481 |
| PRX | 142.8 | 96.0 | 95.5 | 145900;614895;145900;614895;614895 |
| PSAP | 112.4 | 100.0 | 100.0 | 249900;611721;611722;611722;610539;249900;611721;611722;610539;249900;611721;611722;611722 |
| PSAT1 | 52.6 | 95.3 | 81.6 | 616038;610992;616038;610992;616038;616038;610992 |
| PSEN1 | 175.0 | 100.0 | 100.0 | 172700;613737;613694;607822;600274;613737;600274 |
| PSEN2 | 122.8 | 100.0 | 100.0 | 613697;606889 |
| PSENEEN | 103.3 | 100.0 | 100.0 | 613736;613736;613736 |
| PSIP1 | 88.4 | 98.8 | 93.5 | PMID:26689366 |
| PSMA3 | 87.4 | 99.8 | 97.2 | - |
| PSMB1 | 151.9 | 100.0 | 100.0 | - |
| PSMB4 | 127.4 | 100.0 | 100.0 | 617591;617591;617591 |
| PSMB8 | 132.9 | 99.9 | 98.5 | 256040;256040;256040;256040 |
| PSMB9 | 102.1 | 99.9 | 97.7 | 617591;617591;617591 |
| PSMC3IP | 116.0 | 100.0 | 100.0 | 614324;614324;614324 |
| PSMD12 | 94.7 | 98.6 | 92.9 | 617516;617516 |
| PSMG2 | 142.0 | 100.0 | 98.9 | 619183 |
| PSPH | 147.3 | 100.0 | 100.0 | 614023;614023;614023;614023 |
| PSTPIP1 | 98.5 | 100.0 | 99.1 | 604416;604416;604416 |
| PTCD3 | 100.2 | 99.2 | 97.6 | 614918 |
| PTCH1 | 127.2 | 99.2 | 97.6 | 605462;610828;109400;605462;109400;610828;109400;610828;109400;155255;109400 |
| PTCH2 | 118.2 | 99.9 | 99.0 | 155255;109400;605462;109400;605462;109400;155255;109400 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|---|
| PTCHD1 | 166.1 | 100.0 | 99.9 | 300830 |
| PTDSS1 | 140.5 | 100.0 | 100.0 | 151050;151050;151050;151050 |
| PTEN | 166.6 | 99.5 | 97.0 | 607174;158350;153480;613028;605309;601728;605309;158350;176807;155600;607174;188470;158350;608089;153480;613028;275355;605309;276950;605309;158350;176807;153480;613028;605309;607174;158350;153480 |
| PTF1A | 87.0 | 95.8 | 85.6 | 615935;609069;615935;609069 |
| PTGIS | 125.5 | 98.2 | 95.1 | 145500;145500 |
| PTGS1 | 151.6 | 100.0 | 99.8 | 605735 |
| PTH | 110.2 | 99.7 | 97.0 | 146200 |
| PTH1R | 104.5 | 100.0 | 98.7 | 156400;215045;125350;600002;156400;215045;125350;215045 |
| PTHLH | 186.8 | 99.7 | 98.4 | 613382;613382;613382 |
| PTPN11 | 100.3 | 99.1 | 93.7 | 163950;156250;607785;151100;163950;156250;607785;151100;163950;607785;151100;176876;163950;176876;163950;163950;156250;151100;151100;163950;151100;163950 |
| PTPN12 | 169.3 | 99.1 | 96.8 | 114500 |
| PTPN14 | 158.3 | 99.7 | 97.4 | 613611;613611;613611 |
| PTPN22 | 148.3 | 99.5 | 97.1 | 152700;152700 |
| PTPN23 | 150.8 | 100.0 | 100.0 | 618890 |
| PTPRC | 122.1 | 99.0 | 95.1 | 608971;608971;608971;608971 |
| PTPRF | 161.3 | 100.0 | 99.7 | 616001;616001 |
| PTPRJ | 168.3 | 97.7 | 97.2 | -,114500 |
| PTPRO | 152.7 | 99.9 | 99.4 | 614196;614196;614196 |
| PTPRQ | 122.9 | 94.6 | 92.5 | 613391;613391;617663;613391 |
| PTRH2 | 259.0 | 100.0 | 100.0 | 616263;;616263;616263;616263;616263;616263;616263 |
| PTRHD1 | 170.7 | 100.0 | 100.0 | - |
| PTS | 118.8 | 99.9 | 99.1 | 261640;261640;261640;261640;261640;261640 |
| PUF60 | 184.4 | 100.0 | 99.3 | 615583;615583 |
| PUM1 | 148.2 | 100.0 | 99.9 | 617931;617931;617931;617931 |
| PURA | 147.0 | 99.0 | 95.2 | 616158;616158;616158 |
| PUS1 | 118.0 | 100.0 | 99.5 | 608109;600462;600462;600462;600462 |
| PUS3 | 192.1 | 100.0 | 100.0 | 617051;617051;616283;617051 |
| PUS7 | 177.0 | 100.0 | 99.8 | 618342;618342;618342 |
| PXDN | 150.6 | 100.0 | 99.6 | 269400;269400;269400 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| PYCR1 | 94.2 | 99.9 | 97.7 | 612940;614438;612940;612940;612940;614438;179035;612940;614438;612940 |
| PYCR2 | 118.2 | 100.0 | 99.1 | 616420;616420;616420;616420;616420;616420;616420 |
| PYGL | 146.6 | 100.0 | 100.0 | 232700;232700;232700 |
| PYGM | 138.7 | 100.0 | 99.9 | 232600;232600;232600;232600 |
| PYROXD1 | 56.6 | 95.2 | 83.9 | 617258;617258;617258 |
| QARS1 | 151.2 | 100.0 | 100.0 | 615760;615760;615760;615760 |
| QDPR | 112.9 | 100.0 | 99.7 | 261630;261630;261630;261630;261630;261630 |
| QRICH1 | 151.6 | 100.0 | 99.9 | 617982;617982 |
| QRICH2 | 115.9 | 94.3 | 93.5 | 618341 |
| QRSL1 | 101.2 | 99.2 | 93.9 | -,617209 |
| RAB11B | 201.5 | 100.0 | 100.0 | 617807;617807 |
| RAB18 | 94.9 | 99.5 | 97.4 | 614222;614222;614222;614222 |
| RAB23 | 130.8 | 100.0 | 99.5 | 201000;201000;201000;201000;201000;201000 |
| RAB27A | 163.4 | 100.0 | 100.0 | 607624;607624;607624;607624;607624;607624 |
| RAB28 | 80.2 | 99.7 | 96.0 | 615374;615374;615374 |
| RAB33B | 188.3 | 85.0 | 85.0 | 615222;615222;615222 |
| RAB39B | 109.8 | 100.0 | 100.0 | 311510;300271;300271;311510;300271 |
| RAB3GAP1 | 136.8 | 99.4 | 98.9 | 600118;600118;600118;600118 |
| RAB3GAP2 | 108.0 | 99.5 | 97.0 | 614225;212720;614225;212720;212720;614225;614225 |
| RAB7A | 151.4 | 100.0 | 99.9 | 600882;600882;600882 |
| RAC1 | 140.3 | 99.9 | 96.2 | 617751;617751 |
| RAC2 | 104.2 | 99.9 | 98.3 | 608203;608203;618986;618987;608203 |
| RAC3 | 113.3 | 97.3 | 94.4 | 618577;618577;618577 |
| RAD21 | 103.0 | 99.2 | 96.6 | 611376;614701;614701;614701;611376;614701;611376;614701 |
| RAD50 | 118.2 | 97.5 | 91.6 | 613078;604040;613078;613078;613078 |
| RAD51 | 113.0 | 89.4 | 89.4 | 114480;617244;614508;617244;614508 |
| RAD51B | 100.1 | 99.3 | 96.0 | - |
| RAD51C | 162.8 | 100.0 | 99.8 | 613390;613390;613399;613390;602774;613390 |
| RAD51D | 166.9 | 100.0 | 99.9 | 602954;614291 |
| RAD54B | 142.2 | 99.7 | 97.3 | 605027;114500 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| RAD54L | 119.4 | 100.0 | 98.9 | 605027 |
| RAF1 | 125.8 | 100.0 | 100.0 | 611554;611553;164760;611553;611553;164760;611554;611553;611553;611554;611553;615916 |
| RAG1 | 169.0 | 100.0 | 100.0 | 601457;609889;603554;609889;601457;233650;603554;609889;601457;233650;609889 |
| RAG2 | 223.3 | 100.0 | 100.0 | 233650;233650;603554;601457;233650;233650;603554;601457;233650 |
| RAI1 | 187.6 | 100.0 | 100.0 | 182290;182290;182290;182290 |
| RALA | 140.4 | 94.6 | 87.9 | - |
| RALGAPA1 | 58.1 | 74.5 | 63.9 | 618797;618797 |
| RANBP2 | 122.8 | 49.7 | 49.3 | 608033 |
| RANGRF | 165.3 | 100.0 | 99.9 | 607954 |
| RAP1GDS1 | 111.6 | 99.8 | 96.8 | - |
| RAPGEF2 | 160.3 | 99.7 | 98.8 | 618075 |
| RAPSN | 162.4 | 100.0 | 99.7 | 618388;616326;616326;208150;208150;608931 |
| RARB | 109.5 | 100.0 | 100.0 | 615524;615524;615524;615524 |
| RARS1 | 114.8 | 94.2 | 91.6 | 616140;616140;616140;616140 |
| RARS2 | 122.7 | 100.0 | 99.8 | 611523;611523;611523;611523;611524;611523 |
| RASA1 | 126.3 | 98.8 | 96.3 | 608354;605462 |
| RASEF | 182.0 | 100.0 | 99.4 | - |
| RASGRP1 | 129.8 | 100.0 | 99.6 | 618534;618534;618534 |
| RASGRP2 | 105.0 | 99.7 | 97.3 | 615888;615888;615888;615888;615888 |
| RAX | 96.0 | 96.0 | 87.0 | 611038;611038;611038 |
| RAX2 | 76.5 | 100.0 | 92.3 | 610381;613757;610381 |
| RB1 | 101.9 | 96.8 | 92.1 | 180200;109800;182280;259500;180200 |
| RB1CC1 | 130.2 | 99.6 | 96.7 | 114480 |
| RBBP6 | 137.3 | 97.8 | 95.9 | No OMIM phenotype |
| RBBP8 | 147.2 | 100.0 | 99.7 | 606744;251255;251255;604124;606744;606744;251255;251255 |
| RBCK1 | 105.6 | 99.9 | 98.2 | 615895;610924;615895;615895;615895;615895 |
| RBFOX1 | 180.1 | 89.2 | 88.8 | - |
| RBM10 | 121.7 | 99.5 | 97.1 | 311900;311900;311900;311900 |
| RBM20 | 193.7 | 100.0 | 99.9 | 613172;613172;613172 |
| RBM28 | 154.8 | 100.0 | 100.0 | 612079;612079;612079;612079 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| RBM8A | 109.3 | 99.8 | 97.9 | 274000;274000;274000;274000;274000 |
| RBMX | 51.8 | 94.6 | 84.0 | 300238 |
| RBP3 | 150.0 | 100.0 | 100.0 | 615233;615233;615233 |
| RBP4 | 140.5 | 99.9 | 97.7 | 615147;616428;615147;615147;616428;615147 |
| RBPJ | 89.9 | 98.4 | 92.8 | 614814;614814;614814;614814 |
| RC3H1 | 144.0 | 100.0 | 99.4 | 618998 |
| RCBTB1 | 119.9 | 99.9 | 99.5 | 617175;617175;617175;617175 |
| RD3 | 147.5 | 100.0 | 100.0 | 610612;610612;610612 |
| RDH11 | 107.7 | 100.0 | 99.0 | 616108;616108;616108 |
| RDH12 | 102.1 | 100.0 | 98.6 | 612712;612712;612712;612712 |
| RDH5 | 162.8 | 100.0 | 99.9 | 136880;136880;136880;136880 |
| RDX | 47.1 | 89.1 | 71.5 | 611022;611022;611022 |
| RECQL4 | 149.8 | 99.8 | 98.1 | 266280;268400;218600;218600;603780;266280;268400;218600;268400;218600;266280;268400;218600;218600;268400 |
| REEP1 | 82.5 | 78.7 | 76.1 | 610250;614751;610250;610250;614751 |
| REEP2 | 184.3 | 99.9 | 98.6 | 615625;615625 |
| REEP6 | 187.9 | 100.0 | 100.0 | 617304;617304;617304 |
| RELA | 110.1 | 99.6 | 98.8 | 618287 |
| RELB | 115.2 | 98.8 | 88.7 | 617585;617585;617585 |
| RELN | 158.0 | 100.0 | 99.8 | 257320;257320;257320 |
| RELT | 132.1 | 100.0 | 99.9 | 618386 |
| REN | 150.7 | 100.0 | 100.0 | 267430;613092;267430;267430;613092 |
| REPS1 | 147.5 | 99.6 | 97.5 | 617916;617916 |
| RERE | 85.7 | 96.1 | 91.3 | 616975;616975 |
| REST | 119.0 | 98.5 | 98.2 | 617626;612431;612431;616806 |
| RET | 139.5 | 99.9 | 99.1 | 162300;209880;171300;155240;171400;155240;171300;171400;162300 |
| RETREG1 | 141.2 | 98.8 | 95.1 | 613115;613115;613115;613115 |
| REV3L | 164.0 | 97.6 | 97.2 | - |
| RFC1 | 157.7 | 99.9 | 98.9 | 614575;614575 |
| RFT1 | 126.6 | 99.8 | 99.6 | 612015;612015;612015;612015 |
| RFWD3 | 128.7 | 100.0 | 99.8 | 617784;617784; |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| RFX3 | 174.4 | 100.0 | 100.0 | - |
| RFX5 | 119.8 | 99.7 | 98.1 | 209920;209920;209920;209920 |
| RFX6 | 177.2 | 100.0 | 99.6 | 615710;615710;615710 |
| RFXANK | 130.0 | 100.0 | 99.5 | 209920;209920;209920;209920 |
| RFXAP | 116.2 | 99.3 | 97.0 | 209920;209920;209920;209920 |
| RGR | 144.7 | 99.0 | 98.2 | 613769;613769 |
| RGS9 | 121.1 | 98.5 | 97.1 | 608415;608415 |
| RGS9BP | 94.3 | 99.6 | 95.0 | 608415;608415 |
| RHAG | 152.2 | 100.0 | 99.7 | 268150;185000 |
| RHBDF2 | 101.4 | 99.9 | 98.6 | 148500;148500;148500 |
| RHCE | 167.3 | 98.1 | 98.1 | 617970 |
| RHEB | 43.8 | 88.8 | 75.4 | - |
| RHO | 172.6 | 100.0 | 100.0 | 610445;610445;613731;610445;136880;613731 |
| RHOA | 93.7 | 81.2 | 80.7 | - |
| RHOBTB2 | 213.7 | 100.0 | 100.0 | 618004;618004 |
| RHOG | 264.8 | 100.0 | 100.0 | No OMIM phenotype |
| RHOH | 148.8 | 100.0 | 100.0 | 618307 |
| RIC1 | 162.0 | 100.0 | 99.9 | 618761 |
| RIMS1 | 138.1 | 99.8 | 97.7 | 603649;603649 |
| RIMS2 | 148.9 | 96.7 | 95.3 | 618970;32470375;618970 |
| RIN2 | 144.9 | 100.0 | 100.0 | 613075;613075;613075 |
| RINT1 | 195.2 | 99.9 | 98.6 | 618641;610089;618641 |
| RIPK1 | 118.2 | 100.0 | 99.0 | 618108;618108;618108 |
| RIPK4 | 144.6 | 100.0 | 99.9 | 263650;263650;263650;263650;263650;214350;263650;263650 |
| RIPOR2 | 133.3 | 100.0 | 99.8 | 616515;616515;616515 |
| RIPPLY2 | 73.0 | 100.0 | 97.9 | 616566;616566;616566 |
| RIT1 | 178.3 | 100.0 | 100.0 | 615355;615355;615355;615355;615355;615355;615355 |
| RLBP1 | 133.4 | 100.0 | 99.9 | 607475;607476;607475;136880;607476;607475;136880 |
| RLIM | 123.1 | 100.0 | 99.0 | 300978;300978 |
| RMND1 | 165.2 | 100.0 | 98.6 | 614922;614922;614922;614922;614922;614917 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| MRP | | | | 607095;250460;250250;607095;;250250;250250;607095;250460;250250;607095;607095 |
| RNASEH1 | 109.0 | 98.5 | 95.3 | 604123;616479;616479 |
| RNASEH2A | 150.5 | 100.0 | 100.0 | 610333;610333;610333;610333;610333;610333;610333 |
| RNASEH2B | 116.5 | 80.6 | 78.1 | 610181;610181;610181;610181;610181;610181;610181 |
| RNASEH2C | 279.8 | 100.0 | 99.5 | 610329;610329;610329;610329;610329;610329;610329 |
| RNASEL | 157.0 | 100.0 | 99.8 | 601518;601518 |
| RNASET2 | 115.4 | 97.4 | 93.1 | 612951;612951;612951 |
| RNF113A | 142.2 | 100.0 | 100.0 | 300953;300953 |
| RNF125 | 210.6 | 99.9 | 99.2 | 616260;616260 |
| RNF13 | 95.4 | 95.2 | 81.6 | 618379;618379 |
| RNF139 | 189.8 | 100.0 | 100.0 | 144700 |
| RNF168 | 202.2 | 100.0 | 99.8 | 611943;611943;611943 |
| RNF170 | 146.5 | 99.6 | 97.6 | 608984;608984;608984 |
| RNF212 | 132.2 | 100.0 | 99.6 | 612042 |
| RNF213 | 145.8 | 99.8 | 99.0 | 613768 |
| RNF216 | 153.0 | 99.8 | 98.7 | 212840;212840;212840 |
| RNF31 | 157.3 | 99.9 | 99.0 | - |
| RNF43 | 155.2 | 99.9 | 99.1 | 617108;617108 |
| RNF6 | 158.2 | 100.0 | 99.7 | 133239 |
| RNPC3 | 45.7 | 91.5 | 70.7 | 618160;618160;618160 |
| RNU4ATAC | | | | 210710;616651;210710;210710;616651;210710;616651 |
| ROBO1 | 181.5 | 100.0 | 99.9 | - |
| ROBO2 | 155.8 | 99.4 | 97.8 | 610878;610878 |
| ROBO3 | 105.8 | 98.9 | 96.1 | 607313;607313 |
| ROBO4 | 114.9 | 99.9 | 98.6 | 618496;618496;607528 |
| ROGDI | 103.5 | 98.4 | 95.2 | 226750;226750;226750;226750;226750 |
| ROM1 | 115.6 | 100.0 | 99.9 | 608133;608133 |
| ROR1 | 172.5 | 97.0 | 96.8 | 617654;617654;617654 |
| ROR2 | 168.7 | 100.0 | 99.9 | 268310;268310;113000;268310;113000;268310;268310;268310 |
| RORA | 117.7 | 96.7 | 90.2 | 618060;618060 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| RORC | 123.9 | 100.0 | 100.0 | 616622;616622;616622 |
| RP1 | 124.0 | 91.5 | 90.6 | 180100;180100;180100 |
| RP1L1 | 135.3 | 100.0 | 100.0 | 613587;618826;613587 |
| RP2 | 177.8 | 100.0 | 99.8 | 312600;312600 |
| RP9 | 67.9 | 80.8 | 75.9 | 180104;180104 |
| RPE65 | 153.2 | 99.8 | 97.8 | 204100;204100;613794;204100;613794;204100;613794;618697 |
| RPGR | 75.2 | 76.5 | 72.0 | 304020;300455;300834;300029;304020;300455;300834;300029 |
| RPGRIP1 | 146.2 | 100.0 | 99.9 | 613826;608194;613826;608194;608194 |
| RPGRIP1L | 155.5 | 96.7 | 95.7 | 216360;611560;611561;216360;611560;611561;216360;216360;216360;611560;611561;216360;611560;611561;216360;611560;611561;216360;611560;611561 |
| RPIA | 109.4 | 98.6 | 94.9 | 608611;608611;608611;608611 |
| RPL10 | 79.1 | 97.4 | 89.1 | 300998;300998;300998 |
| RPL11 | 111.0 | 100.0 | 100.0 | 612562;612562;612562;612562 |
| RPL13 | 54.8 | 96.3 | 85.5 | 618728 |
| RPL15 | 35.2 | 86.8 | 78.0 | 615550;615550;615550 |
| RPL18 | 106.9 | 100.0 | 100.0 | 618310;618310;618310 |
| RPL21 | 64.8 | 88.8 | 71.7 | 615885;615885 |
| RPL26 | 42.3 | 97.2 | 84.4 | 614900;614900;614900 |
| RPL27 | 33.7 | 73.6 | 56.5 | 617408;617408;617408 |
| RPL31 | 102.6 | 99.3 | 94.6 | - |
| RPL35 | 63.9 | 86.4 | 75.0 | 618312;618312 |
| RPL35A | 94.5 | 97.1 | 88.7 | 612528;612528;612528 |
| RPL4 | 55.1 | 87.6 | 78.3 | No OMIM phenotype |
| RPL5 | 42.2 | 86.2 | 70.0 | 612561;612561;612561;612561 |
| RPL9 | 97.5 | 98.9 | 92.0 | - |
| RPN2 | 139.4 | 100.0 | 100.0 | 180490 |
| RPS10 | 103.4 | 98.0 | 92.5 | 613308;613308;613308 |
| RPS14 | 130.5 | 98.8 | 95.0 | 153550 |
| RPS15A | 68.5 | 96.9 | 86.7 | 618313;618313;618313 |
| RPS17 | 43.8 | 84.2 | 69.8 | 612527;612527;612527 |
| RPS19 | 92.9 | 100.0 | 99.6 | 105650;105650;105650;105650;105650 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| RPS20 | 81.0 | 98.6 | 93.6 | - |
| RPS23 | 61.8 | 87.8 | 80.1 | 617412 |
| RPS24 | 99.2 | 98.4 | 93.1 | 610629;610629;610629 |
| RPS26 | 92.6 | 95.7 | 84.9 | 613309;613309;613309;613309 |
| RPS27 | 42.9 | 85.9 | 60.6 | 617409;603702;617409 |
| RPS28 | 57.7 | 100.0 | 94.8 | 606164;606164;603685;606164 |
| RPS29 | 76.3 | 82.0 | 74.7 | 615909;615909;615909 |
| RPS6KA3 | 104.4 | 98.4 | 94.5 | 300844;303600;300844;303600;303600 |
| RPS7 | 112.0 | 80.0 | 68.7 | 612563;612563;612563 |
| RPSA | 75.7 | 100.0 | 99.8 | 271400;271400 |
| RRAD | 143.8 | 85.4 | 80.7 | 179503 |
| RRAGC | 120.4 | 100.0 | 99.7 | 608267 |
| RRAS | 137.1 | 99.8 | 95.7 | - |
| RRAS2 | 89.9 | 96.8 | 88.7 | 618624 |
| RREB1 | 173.9 | 99.9 | 99.2 | -;- |
| RRM1 | 142.7 | 100.0 | 99.5 | 180410 |
| RRM2B | 163.8 | 100.0 | 99.7 | 604712;612075;612075;612075;613077;612075;612075;612075 |
| RS1 | 60.6 | 99.8 | 93.9 | 312700;312700 |
| RSPH1 | 167.1 | 100.0 | 100.0 | 615481;615481;615481 |
| RSPH3 | 148.7 | 99.9 | 98.8 | 616481;616481;616481 |
| RSPH4A | 171.2 | 98.1 | 95.6 | 612649;612649;612649 |
| RSPH9 | 135.9 | 99.9 | 97.9 | 612650;612650;612650;612650 |
| RSPO1 | 96.2 | 100.0 | 99.9 | 610644;610644;610644;610644 |
| RSPO2 | 167.0 | 97.1 | 90.7 | 618021;618021;618021;618022 |
| RSPO4 | 121.1 | 100.0 | 100.0 | 206800;206800;206800 |
| RSPRY1 | 173.0 | 100.0 | 100.0 | 616723;616723;616723;616723 |
| RSRC1 | 80.0 | 99.8 | 96.8 | 618402;618402;618402 |
| RTel1 | 127.7 | 99.5 | 96.8 | 615190;616373;615190;615190;615190;615190;615190;615190;616373;615190;615190 |
| RTN2 | 138.7 | 100.0 | 99.2 | 604805;604805 |
| RTN4IP1 | 96.9 | 99.9 | 98.7 | 616732;616732;616732;616732;616732 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|---|
| RTTN | 138.7 | 98.9 | 98.0 | 614833;614833;614833 |
| RUBCN | 114.6 | 99.4 | 97.5 | 615705;615705;615705;615705 |
| RUNX1 | 85.5 | 99.3 | 94.9 | 601626;601399;601626;601399;601399;601626;601399 |
| RUNX2 | 113.5 | 72.2 | 72.2 | 119600;156510;119600;119600;119600;119600 |
| RUNX3 | 74.8 | 97.2 | 93.3 | 600210 |
| RUSC2 | 181.0 | 100.0 | 100.0 | 617773;617773;617773 |
| RXYLT1 | 168.9 | 99.5 | 96.8 | 615041;615041;615041;615041;615041 |
| RYR1 | 126.2 | 96.9 | 93.9 | 255320;255320;117000;255320;117000;145600;255320;180901 |
| RYR2 | 151.1 | 99.9 | 99.0 | 600996;600996;604772;604772;600996 |
| S1PR2 | 169.3 | 99.4 | 96.9 | 610419;610419;610419 |
| SAA2 | 146.7 | 98.2 | 88.2 | 104751 |
| SACS | 174.6 | 100.0 | 99.9 | 270550;270550;604490;270550;270550 |
| SAG | 150.1 | 100.0 | 100.0 | 613758;258100;613758;258100;258100 |
| SALL1 | 133.4 | 99.9 | 99.0 | 107480;107480;107480;107480;107480 |
| SALL2 | 135.6 | 100.0 | 100.0 | 216820;216820 |
| SALL4 | 136.9 | 98.6 | 96.7 | 147750;607323;607323;-;607323;607323 |
| SAMD11 | 94.9 | 90.2 | 81.6 | - |
| SAMD12 | 186.1 | 100.0 | 100.0 | 601068 |
| SAMD9 | 185.7 | 100.0 | 99.8 | 617053;610455;617053;617053;617053;610455;617053;610455;610455;617053 |
| SAMD9L | 192.5 | 100.0 | 100.0 | 159550;159550;159550;159550;159550;159550 |
| SAMHD1 | 162.2 | 98.7 | 98.4 | 612952;614415;612952;606754;612952;612952;612952;612952;612952 |
| SAR1B | 158.3 | 97.0 | 89.7 | 246700;246700 |
| SARDH | 121.7 | 93.7 | 91.7 | 268900 |
| SARS1 | 131.6 | 100.0 | 99.3 | 617709;617709;617709 |
| SARS2 | 118.3 | 95.8 | 94.6 | 613845;613845;612804;613845 |
| SART3 | 130.4 | 99.6 | 98.6 | 175900 |
| SASH1 | 182.1 | 99.9 | 98.7 | 618373;-;127500;618373 |
| SASH3 | 103.0 | 99.9 | 97.6 | No OMIM phenotype |
| SASS6 | 91.0 | 99.9 | 98.5 | 616402;616402 |
| SAT1 | 138.7 | 99.9 | 98.5 | 308800;308800 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|---|
| SATB2 | 126.5 | 99.7 | 97.4 | 612313;612313;612313;612313;119540 |
| SBDS | 197.8 | 100.0 | 100.0 | 260400;260400;260400;260400;260400;260400;260400 |
| SBF1 | 130.0 | 99.0 | 97.7 | 615284;615284;615284 |
| SBF2 | 130.5 | 99.9 | 99.4 | 604563;604563;604563 |
| SC5D | 192.4 | 100.0 | 99.5 | 607330;607330;607330;607330;607330;607330 |
| SCAMP5 | 128.0 | 100.0 | 100.0 | - |
| SCAPER | 177.8 | 99.7 | 98.2 | 1;618195;618195;618195 |
| SCARB2 | 121.3 | 100.0 | 99.8 | PMID: 31407473;PMID: 21670406;254900;254900;254900;254900;254900 |
| SCARF2 | 74.5 | 95.4 | 86.2 | 600920;600920;600920;613619;600920;;600920 |
| SCD5 | 138.6 | 100.0 | 99.8 | - |
| SCIMP | 113.1 | 81.0 | 79.9 | -;- |
| SCLT1 | 108.5 | 96.0 | 90.9 | 2 |
| SCN10A | 148.7 | 100.0 | 99.6 | 615551;615551;613863;615551;615551 |
| SCN11A | 144.6 | 99.8 | 98.3 | 615548;613863;615548;615548;615552;615548;615552 |
| SCN1A | 143.8 | 99.9 | 99.5 | 604403;607208;609634;607208;607208;607208 |
| SCN1B | 178.3 | 98.0 | 96.4 | 617350;604233;604233;615377;612838;617350;612838;615377;612838;604233;617350;604233;615377;612838;617350 |
| SCN2A | 165.0 | 99.6 | 97.6 | 607745;613721;613721;618924;613721 |
| SCN2B | 219.0 | 100.0 | 100.0 | 615378;615378;615378 |
| SCN3A | 173.5 | 99.8 | 99.2 | 617935;617938;617935;617938;617935;617938;617935;617938 |
| SCN3B | 151.4 | 100.0 | 100.0 | 613120;613120;613120;613120 |
| SCN4A | 187.3 | 100.0 | 99.6 | 170500;168300;608390;613345;170500;168300;608390;613345;168300;608390;170500;614198;613345;614198 |
| SCN4B | 82.6 | 100.0 | 99.6 | 611819;611819;611819 |
| SCN5A | 159.4 | 99.0 | 99.0 | 601144;601154;603830;614022;608567;603829;113900;614022;113900;614022;603829;608567;601144;601154;603830;601154;601144;608567;603829;614022;603830;113900 |
| SCN7A | 126.5 | 98.3 | 93.3 | - |
| SCN8A | 189.5 | 100.0 | 99.8 | 614306;614558;618364;617080;614306;614558;614306;614558;614306;614558;618364;617080 |
| SCN9A | 163.1 | 99.3 | 97.9 | 133020;167400;243000;613863;133020;167400;243000;243000;133020;243000;613863 |
| SCNN1A | 131.4 | 99.7 | 98.2 | 264350;264350;618126;613021;264350 |
| SCNN1B | 146.2 | 100.0 | 99.7 | 177200;264350;211400;177200;264350;264350 |
| SCNN1G | 164.6 | 99.8 | 98.3 | 613071;618114;264350;264350;177200;264350 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|--|
| SCO1 | 115.4 | 97.1 | 93.8 | 603644;220110;220110;220110;220110 |
| SCO2 | 107.3 | 100.0 | 100.0 | 604377;604377;604272;608908;604377;608908;604377 |
| SCP2 | 130.8 | 100.0 | 99.2 | 613724;613724;184755;613724; |
| SCYL1 | 155.2 | 100.0 | 100.0 | 607982;616719;616719;616719;616719 |
| SDCCAG8 | 138.0 | 100.0 | 99.9 | 615993;613615;613615;615993;613615;615993;613615 |
| SDHA | 100.0 | 85.8 | 80.4 | 252011;256000;613642;252011;614165;600857;256000;252011;252011;614165;613642 |
| SDHAF1 | 40.4 | 99.9 | 93.2 | 612848;252011;252011 |
| SDHAF2 | 139.9 | 94.6 | 94.2 | 601650;601650 |
| SDHB | 146.3 | 100.0 | 100.0 | 606764;171300;606864;115310;606764;606864;115310;171300;185470 |
| SDHC | 107.5 | 100.0 | 99.3 | 605373;606764;606864;605373;606764;606864 |
| SDHD | 48.5 | 54.0 | 51.6 | 171300;168000;114900;615106;606864;171300;606864;252011;168000;602690;252011 |
| SDR9C7 | 200.1 | 100.0 | 100.0 | 617574;617574;617574 |
| SEC23A | 154.5 | 99.7 | 98.2 | 607812;607812;607812 |
| SEC23B | 156.2 | 99.9 | 99.3 | 610512;616858;224100;224100;224100;224100 |
| SEC24D | 160.3 | 100.0 | 99.7 | 616294;616294;616294; |
| SEC31A | 134.2 | 99.3 | 97.1 | 618651;618651;618651 |
| SEC61A1 | 148.0 | 100.0 | 100.0 | 617056;617056;617056 |
| SEC61B | 118.5 | 99.1 | 92.4 | 617004 |
| SEC63 | 99.2 | 91.2 | 83.3 | 617004;617004 |
| SECISBP2 | 136.4 | 99.8 | 97.4 | 609698;609698 |
| SELENBP1 | 136.9 | 100.0 | 100.0 | 618148;604188 |
| SELENON | 141.2 | 84.5 | 84.0 | 255310;602771;255310;255310;602771;602771 |
| SELENOP | 162.9 | 97.2 | 89.9 | 601484 |
| SEMA3A | 196.5 | 100.0 | 99.9 | 614897;614897;614897 |
| SEMA3E | 158.1 | 99.2 | 98.9 | 214800;214800;214800;214800;214800 |
| SEMA4A | 134.8 | 100.0 | 99.8 | 610282;610283;610282;610283;-;610282;610283 |
| SEMA6B | 88.4 | 80.6 | 73.6 | - |
| SEPSECS | 192.2 | 100.0 | 100.0 | 613811;613811;613811;613811;613811;613811 |
| SEPTIN12 | 118.9 | 100.0 | 98.8 | 614822 |
| SEPTIN9 | 154.2 | 100.0 | 99.9 | 162100;162100;162100;162100 |

| | | | | |
|-----------|-------|-------|-------|---|
| SERAC1 | 134.6 | 99.9 | 99.5 | 614739;;614739;612073;614739;614739;614739;614739 |
| SERPINA1 | 110.7 | 100.0 | 100.0 | 613490;613490;613490 |
| SERPINA12 | 173.1 | 100.0 | 100.0 | Pubmed ID 32247861 |
| SERPINA3 | 130.6 | 100.0 | 100.0 | -,PMID: 31945348 |
| SERPINA6 | 146.4 | 100.0 | 100.0 | 611489;611489 |
| SERPINB6 | 157.9 | 93.4 | 93.4 | 613453;613453;613453 |
| SERPINB7 | 161.1 | 100.0 | 99.9 | 615598;615598;615598 |
| SERPINB8 | 157.9 | 95.0 | 95.0 | 617115;617115;617115 |
| SERPINC1 | 142.2 | 100.0 | 100.0 | 613118;613118;613118 |
| SERPIND1 | 161.9 | 100.0 | 100.0 | 612356;612356 |
| SERPINE1 | 151.7 | 100.0 | 100.0 | 613329;613329;173360;613329 |
| SERPINF1 | 134.0 | 100.0 | 100.0 | 613982;613982;613982 |
| SERPINF2 | 174.0 | 100.0 | 99.8 | 262850;262850;262850 |
| SERPING1 | 98.8 | 99.7 | 97.5 | 106100;120790;106100;120790;106100 |
| SERPINH1 | 179.6 | 100.0 | 98.3 | 613848;613848;613848;613848 |
| SERPINI1 | 119.3 | 99.9 | 99.0 | 604218;604218 |
| SET | 65.9 | 98.3 | 90.5 | 618106;618106 |
| SETBP1 | 141.1 | 99.9 | 98.7 | 269150;616078;269150;616078 |
| SETD1A | 157.8 | 100.0 | 99.8 | - |
| SETD1B | 170.4 | 98.2 | 97.5 | - |
| SETD2 | 159.0 | 100.0 | 99.9 | 616831;616831;616831 |
| SETD5 | 170.4 | 100.0 | 99.8 | 615761;615761 |
| SETX | 182.3 | 100.0 | 99.8 | 606002;606002;602433;606002;602433;602433;606002 |
| SF3B1 | 158.2 | 99.7 | 98.6 | 614286;605590 |
| SF3B4 | 69.4 | 99.9 | 97.3 | 154400;154400;154400;201170;154400 |
| SFRP4 | 127.4 | 100.0 | 99.8 | 265900;265900;265900 |
| SFTPA1 | 169.4 | 100.0 | 100.0 | 178500 |
| SFTPA2 | 154.1 | 100.0 | 100.0 | 178500;178500 |
| SFTPB | 88.6 | 99.4 | 96.7 | 265120;265120 |
| SFTPC | 104.3 | 99.2 | 95.7 | 610913 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|--|
| SFXN4 | 128.8 | 99.9 | 98.9 | 615578;615578;615578;10;615578 |
| SGCA | 159.4 | 100.0 | 99.9 | 608099;608099;608099;608099 |
| SGCB | 184.2 | 97.7 | 96.5 | 604286;604286;604286;604286 |
| SGCD | 88.5 | 100.0 | 98.9 | 606685;601287;606685;601287;601287 |
| SGCE | 105.4 | 90.4 | 85.0 | 159900;159900 |
| SGCG | 137.6 | 100.0 | 99.2 | 253700;253700;253700;253700 |
| SGMS2 | 186.4 | 100.0 | 100.0 | 126550;126550 |
| SGO1 | 137.6 | 99.9 | 98.9 | 616201;616201;616201 |
| SGPL1 | 159.8 | 100.0 | 100.0 | 617575;617575;617575;617575;617575;617575;- |
| SGSH | 149.1 | 94.4 | 94.1 | 252900;252900;252900;252900;252900;252900 |
| SH2B3 | 106.6 | 99.4 | 95.1 | -,187950;133100;254450;187950;-;133100;254450;187950 |
| SH2D1A | 122.6 | 97.2 | 94.0 | 308240;;308240;308240 |
| SH3BP2 | 152.8 | 91.4 | 91.2 | 118400;118400;118400;118400 |
| SH3KBP1 | 106.6 | 99.7 | 95.9 | 300310;300310 |
| SH3PXD2B | 179.7 | 100.0 | 100.0 | 249420;249420;249420 |
| SH3TC2 | 107.9 | 100.0 | 99.7 | 601596;613353;601596;613353;601596 |
| SHANK2 | 157.8 | 97.7 | 97.6 | 613436 |
| SHANK3 | 110.5 | 91.6 | 81.5 | 606232;606232;606232 |
| SHH | 128.7 | 100.0 | 99.5 | 142945;147250;611638;147250;611638;188740;200500;147250;611638;142945;269160 |
| SHOC2 | 164.2 | 99.9 | 99.4 | 607721;607721;607721;607721;607721;607721;607721 |
| SHOX | 31.8 | 70.0 | 59.7 | 127300;300582;249700;127300;300582;249700 |
| SHROOM3 | 156.0 | 98.6 | 97.8 | 604570;604570 |
| SHROOM4 | 103.4 | 100.0 | 99.0 | 300434;300434 |
| SI | 146.2 | 99.2 | 96.1 | 222900;222900;222900 |
| SIAH1 | 164.3 | 100.0 | 100.0 | No OMIM phenotype |
| SIGLEC7 | 120.2 | 100.0 | 99.8 | in-house recurrency |
| SIGMAR1 | 134.5 | 100.0 | 100.0 | 614373;614373;605726;614373;605726;614373;605726 |
| SIK1 | 115.7 | 98.7 | 94.4 | 616341;616341;616341 |
| SIK3 | 106.8 | 99.8 | 98.7 | 618162;618162 |
| SIL1 | 157.6 | 99.2 | 96.7 | 248800;248800;248800;248800 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| SIN3A | 137.3 | 100.0 | 99.0 | 613406;613406 |
| SIPA1L3 | 171.8 | 99.9 | 98.9 | 616851;616851 |
| SIX1 | 137.0 | 100.0 | 99.2 | 605192;608389;605192;608389;608389;608389 |
| SIX3 | 154.3 | 99.9 | 98.6 | 157170;157170;157170;269160;157170 |
| SIX5 | 67.0 | 95.4 | 88.2 | 610896;610896;610896;610896 |
| SIX6 | 263.6 | 100.0 | 100.0 | 212550;212550;212550 |
| SKI | 101.8 | 99.3 | 94.9 | 182212;182212;164780;182212;182212;182212;182212;182212 |
| SKIV2L | 155.8 | 100.0 | 99.8 | 614602;614602;614602;614602 |
| SLC10A2 | 156.9 | 100.0 | 100.0 | 613291;613291 |
| SLC10A7 | 130.8 | 99.7 | 98.0 | 618363;611459;618363;618363 |
| SLC11A2 | 112.0 | 98.2 | 98.0 | 206100;206100;206100 |
| SLC12A1 | 167.4 | 96.2 | 96.1 | -,601678;600839;601678;601678 |
| SLC12A2 | 112.0 | 94.0 | 91.4 | https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32294086 |
| SLC12A3 | 152.8 | 100.0 | 99.9 | 263800;263800;263800 |
| SLC12A5 | 116.3 | 83.9 | 83.8 | 616645;616645;616645;616645 |
| SLC12A6 | 146.8 | 100.0 | 100.0 | 218000;218000;218000;218000;218000 |
| SLC13A3 | 100.7 | 99.4 | 97.5 | 618384;606411;618384 |
| SLC13A5 | 156.9 | 100.0 | 99.9 | 608305;615905;615905;615905 |
| SLC16A1 | 162.9 | 100.0 | 99.3 | 610021;616095;245340;610021;245340;616095 |
| SLC16A12 | 152.1 | 100.0 | 99.9 | 612018;612018;612018 |
| SLC16A2 | 71.9 | 99.2 | 93.7 | 300523;300523;300523 |
| SLC17A5 | 153.4 | 99.6 | 97.0 | 604369;604369;269920;604369;269920;604369;269920;269920 |
| SLC17A8 | 158.6 | 100.0 | 100.0 | 605583;605583 |
| SLC17A9 | 129.0 | 96.3 | 95.4 | 616063;616063 |
| SLC18A2 | 124.9 | 100.0 | 99.7 | 618049;618049;193001 |
| SLC18A3 | 191.2 | 100.0 | 100.0 | 617239;617239 |
| SLC19A2 | 110.3 | 100.0 | 99.7 | 603941;249270;249270;249270;249270;249270 |
| SLC19A3 | 156.5 | 97.8 | 97.6 | 606152;607483;607483;607483;607483;607483 |
| SLC1A1 | 163.8 | 99.9 | 99.6 | 222730;222730;222730 |
| SLC1A2 | 112.0 | 96.1 | 95.4 | 617105;617105;617105 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| SLC1A3 | 120.2 | 100.0 | 99.9 | 612656;612656 |
| SLC1A4 | 149.2 | 99.0 | 95.8 | 616657;616657;616657 |
| SLC20A2 | 121.1 | 100.0 | 99.2 | 213600;213600;213600 |
| SLC22A12 | 113.2 | 100.0 | 99.8 | 220150;220150;220150;607096 |
| SLC22A18 | 114.2 | 100.0 | 98.1 | 114480;211980;268210 |
| SLC22A4 | 131.7 | 100.0 | 99.6 | - |
| SLC22A5 | 145.5 | 100.0 | 100.0 | 212140;212140;212140;212140 |
| SLC24A1 | 169.3 | 100.0 | 99.9 | 613830;613830;613830 |
| SLC24A4 | 123.9 | 100.0 | 99.8 | 615887;615887;615887;615887 |
| SLC24A5 | 113.8 | 99.9 | 99.1 | 113750;113750;113750;113750 |
| SLC25A1 | 97.8 | 95.8 | 88.6 | 615182;618197;615182;615182;190315;615182;615182 |
| SLC25A10 | 68.1 | 76.2 | 69.3 | 606794 |
| SLC25A11 | 181.9 | 100.0 | 100.0 | 618464 |
| SLC25A12 | 187.5 | 99.9 | 99.5 | 603667;612949;612949;612949 |
| SLC25A13 | 146.4 | 100.0 | 99.7 | 603471;603471;603859;605814;603471;605814 |
| SLC25A15 | 176.5 | 99.8 | 98.1 | 238970;238970;238970;238970;238970;238970 |
| SLC25A19 | 94.0 | 100.0 | 98.5 | 607196;613710;607196;607196;MIM pheno ID: 613710;PMID: 31295743;PMID: 19798730;606521 |
| SLC25A20 | 106.4 | 100.0 | 100.0 | 212138;212138;212138;212138 |
| SLC25A21 | 142.7 | 100.0 | 99.7 | 607571;607571 |
| SLC25A22 | 115.0 | 98.6 | 95.8 | 609304;609304;609302;609304;609304 |
| SLC25A24 | 146.3 | 99.4 | 99.3 | 612289;612289;612289;608744 |
| SLC25A26 | 116.6 | 100.0 | 99.5 | 616794;616794 |
| SLC25A3 | 138.4 | 99.8 | 98.0 | 610773;610773;600370 |
| SLC25A32 | 145.3 | 100.0 | 100.0 | 610815;610815;616839 |
| SLC25A37 | 238.3 | 100.0 | 100.0 | 11 |
| SLC25A38 | 112.2 | 97.9 | 95.3 | 205950;205950;205950;205950;610819;205950 |
| SLC25A4 | 144.8 | 100.0 | 100.0 | 609283;615418;617184;609283;615418;617184;615418;609283;103220 |
| SLC25A42 | 131.7 | 96.5 | 93.2 | 618416;610823;610823;618416 |
| SLC25A46 | 199.3 | 99.7 | 97.3 | 616505;616505;616505;616505;616505 |
| SLC26A1 | 106.8 | 100.0 | 99.6 | 167030;167030;167030 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| SLC26A2 | 234.0 | 100.0 | 100.0 | 256050;226900;600972;222600;256050;600972;600972;222600;226900 |
| SLC26A3 | 160.5 | 100.0 | 99.5 | 214700;214700;214700 |
| SLC26A4 | 141.0 | 100.0 | 99.7 | 600791;274600;600791;600791;274600 |
| SLC26A5 | 160.1 | 99.1 | 96.8 | 613865;613865;613865 |
| SLC26A8 | 137.2 | 100.0 | 99.6 | 606766 |
| SLC27A4 | 161.3 | 100.0 | 99.8 | 608649;608649;608649 |
| SLC28A1 | 145.8 | 100.0 | 98.8 | 606207 |
| SLC29A3 | 192.3 | 100.0 | 99.6 | 602782;602782;602782;602782;602782;602782 |
| SLC2A1 | 164.9 | 92.8 | 92.8 | 606777;608885;612126;601042;612126;606777;606777;608885;612126;601042;606777;606777 |
| SLC2A10 | 158.1 | 97.7 | 97.7 | 208050;208050;208050;208050;208050;606145 |
| SLC2A2 | 183.6 | 100.0 | 100.0 | 227810;227810;227810;227810 |
| SLC2A9 | 122.5 | 99.8 | 96.1 | 612076;606142;612076;612076 |
| SLC30A10 | 168.1 | 100.0 | 100.0 | 613280;613280;613280;613280;613280 |
| SLC30A2 | 133.8 | 100.0 | 99.0 | 608118 |
| SLC30A9 | 102.9 | 98.8 | 94.2 | 617595;617595 |
| SLC33A1 | 156.2 | 99.9 | 98.9 | 614482;614482;612539;614482;612539;614482;612539;614482;614482 |
| SLC34A1 | 143.4 | 99.9 | 99.1 | 613388;612286;613388;612286;616963;613388 |
| SLC34A2 | 162.3 | 100.0 | 100.0 | 265100;265100 |
| SLC34A3 | 139.6 | 100.0 | 99.4 | 241530;241530;241530;241530 |
| SLC35A1 | 150.9 | 100.0 | 99.7 | 603585;603585;603585;603585;603585 |
| SLC35A2 | 115.7 | 99.9 | 98.4 | 300896;300896;300896;314375 |
| SLC35A3 | 85.2 | 80.7 | 78.6 | 615553;615553;605632;615553 |
| SLC35C1 | 162.1 | 99.9 | 98.7 | 266265;266265;-;266265;266265;266265 |
| SLC35D1 | 135.3 | 100.0 | 97.7 | 269250;269250;610804;269250 |
| SLC36A2 | 123.4 | 100.0 | 100.0 | 138500;138500;242600 |
| SLC37A4 | 124.2 | 100.0 | 99.2 | 232240;232220;232240;232220;232220;232220;232220;232220 |
| SLC38A8 | 84.4 | 99.9 | 97.3 | 609218;609218;609218 |
| SLC39A13 | 141.5 | 99.8 | 98.2 | 612350;612350;612350;612350 |
| SLC39A14 | 109.2 | 100.0 | 99.4 | 617013;144755;617013;617013;617013;608736;617013 |
| SLC39A4 | 100.1 | 99.5 | 95.5 | 201100;201100;201100;201100;201100 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| SLC39A5 | 145.3 | 99.9 | 99.0 | 615946;615946 |
| SLC39A7 | 149.0 | 100.0 | 100.0 | - |
| SLC39A8 | 145.0 | 100.0 | 99.7 | 616721;608732;608732;616721;616721 |
| SLC3A1 | 161.7 | 100.0 | 99.8 | 220100;220100;220100;220100 |
| SLC40A1 | 134.9 | 100.0 | 99.5 | 606069;606069;606069 |
| SLC41A1 | 166.5 | 100.0 | 100.0 | 610801 |
| SLC44A1 | 178.3 | 98.2 | 98.2 | 606105 |
| SLC44A4 | 138.2 | 100.0 | 99.5 | 617606;617606 |
| SLC45A1 | 172.2 | 100.0 | 99.6 | 617532;617532 |
| SLC45A2 | 137.7 | 100.0 | 99.9 | 606574;606574;606574;606574 |
| SLC46A1 | 116.3 | 99.9 | 98.5 | 229050;229050;229050;229050;229050;229050;229050 |
| SLC4A1 | 157.1 | 100.0 | 99.8 | 611590;611590;179800;612653;612653;166900;185020;611590;179800 |
| SLC4A11 | 174.2 | 100.0 | 99.9 | 217400;217700;613268;217400;217700;613268;217400 |
| SLC4A4 | 139.5 | 99.8 | 99.2 | 604278;604278;604278;604278;604278 |
| SLC52A1 | 205.9 | 100.0 | 100.0 | 615026;615026 |
| SLC52A2 | 170.8 | 100.0 | 100.0 | 614707;614707;614707;614707;614707;614707;614707;614707;607882 |
| SLC52A3 | 125.5 | 100.0 | 100.0 | 211530;211530;211530;613350;211530;211500;211530;211530;211530 |
| SLC5A1 | 143.0 | 100.0 | 100.0 | 606824;606824;606824 |
| SLC5A2 | 131.5 | 100.0 | 100.0 | 233100;233100;233100;233100 |
| SLC5A5 | 109.5 | 100.0 | 99.8 | 274400;274400 |
| SLC5A6 | 176.0 | 100.0 | 100.0 | 618973 |
| SLC5A7 | 118.9 | 100.0 | 99.9 | 617143;617143;158580;617143;158580 |
| SLC6A1 | 137.7 | 96.7 | 96.7 | 616421;616421;616421 |
| SLC6A17 | 183.0 | 100.0 | 100.0 | 616269;616269;616269 |
| SLC6A19 | 134.7 | 100.0 | 100.0 | 234500;138500;234500;242600;234500;242600;234500;138500;234500;608893 |
| SLC6A2 | 138.8 | 100.0 | 99.9 | 604715 |
| SLC6A20 | 158.9 | 100.0 | 99.9 | 138500;138500;242600 |
| SLC6A3 | 147.6 | 100.0 | 100.0 | 613135;613135;613135;613135;613135 |
| SLC6A5 | 135.3 | 100.0 | 100.0 | 614618;614618;614618 |
| SLC6A8 | 56.3 | 93.5 | 81.6 | 300352;300352;300352;300352 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|--|
| SLC6A9 | 155.4 | 100.0 | 100.0 | 617301;617301;617301;617301;617301 |
| SLC7A14 | 157.5 | 100.0 | 100.0 | 615725;615725;615725 |
| SLC7A5 | 86.0 | 93.9 | 82.9 | 600182 |
| SLC7A7 | 126.7 | 100.0 | 99.9 | 222700;222700;222700;222700;-;222700;222700 |
| SLC7A9 | 145.8 | 100.0 | 99.9 | 220100;220100;220100;220100 |
| SLC8A1 | 186.5 | 99.9 | 99.2 | 182305 |
| SLC9A1 | 164.0 | 100.0 | 100.0 | 616291;616291;616291 |
| SLC9A3 | 126.5 | 90.6 | 86.0 | 616868;616868;616868 |
| SLC9A3R1 | 134.6 | 100.0 | 98.7 | 612287;-;612287 |
| SLC9A6 | 118.7 | 95.2 | 91.6 | 300243;300243;300243 |
| SLC9A7 | 90.8 | 97.6 | 90.3 | 301024;301024 |
| SLCO1B1 | 63.6 | 99.2 | 93.7 | 237450;237450 |
| SLCO1B3 | 57.8 | 98.8 | 90.8 | 237450;237450 |
| SLCO2A1 | 108.1 | 100.0 | 99.4 | 614441;614441;614441;614441 |
| SLCO5A1 | 195.2 | 99.7 | 98.8 | 600383 |
| SLFN14 | 222.4 | 100.0 | 100.0 | 616913;616913 |
| SLIT3 | 131.9 | 97.9 | 95.3 | - |
| SLITRK1 | 155.0 | 100.0 | 100.0 | 613229;137580 |
| SLITRK6 | 197.2 | 100.0 | 100.0 | 221200;221200;221200 |
| SLMAP | 142.9 | 99.2 | 94.6 | - |
| SLN | 42.1 | 100.0 | 97.6 | 602203 |
| SLURP1 | 93.6 | 100.0 | 99.3 | 248300;248300;248300 |
| SLX4 | 130.9 | 100.0 | 99.8 | 613951;613951;613951;613951;613951 |
| SMAD1 | 183.4 | 100.0 | 99.1 | - |
| SMAD2 | 162.8 | 100.0 | 99.6 | -;601366;601366;601366 |
| SMAD3 | 144.4 | 99.9 | 99.0 | 613795;613795;613795;603109;613795;613795;613795 |
| SMAD4 | 127.2 | 100.0 | 99.9 | 174900;175050;139210;600993;139210;139210;174900;175050;139210;174900;260350;175050;139210;174900;260350;175050;139210 |
| SMAD6 | 149.8 | 90.9 | 81.0 | 614823;6;614823;602931;602931;614823 |
| SMAD9 | 118.3 | 100.0 | 99.9 | -;615342;615342 |
| SMARCA1 | 117.4 | 99.6 | 97.5 | - |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| SMARCA2 | 125.9 | 96.7 | 96.2 | 601358;601358;601358;601358 |
| SMARCA4 | 157.4 | 99.9 | 99.0 | 614609;614609;613325;614609;614609 |
| SMARCAD1 | 103.4 | 99.3 | 95.8 | 129200;136000;181600;136000 |
| SMARCAL1 | 130.9 | 100.0 | 99.9 | 242900;242900;242900;242900;242900;242900 |
| SMARCB1 | 210.4 | 100.0 | 100.0 | 614608;609322;162091;614608;162091;609322;614608;614608;162091;609322;614608;614608 |
| SMARCC2 | 114.5 | 99.0 | 96.6 | 618362;618362 |
| SMARCD1 | 141.9 | 94.2 | 89.3 | - |
| SMARCD2 | 102.9 | 87.0 | 85.9 | 617475;617475;617475 |
| SMARCE1 | 86.1 | 95.6 | 88.8 | 616938;616938;616938;607174 |
| SMC1A | 102.0 | 100.0 | 98.7 | 300590;300590;300590;300590;300590;300590 |
| SMC3 | 91.6 | 95.2 | 91.0 | 610759;610759;610759;610759;610759 |
| SMCHD1 | 116.5 | 99.5 | 96.3 | 158901;603457;158901;603457 |
| SMDT1 | 202.5 | 100.0 | 100.0 | - |
| SMG9 | 112.3 | 100.0 | 100.0 | 616920;616920;616920 |
| SMN1 | 112.1 | 99.5 | 94.7 | 253300;253300;253300;253550;271150;253400 |
| SMO | 139.7 | 97.8 | 94.7 | 601707;601707;605462;- |
| SMOC1 | 132.3 | 99.9 | 98.4 | 206920;206920;206920;206920 |
| SMOC2 | 101.1 | 76.8 | 76.6 | 125400;125400;125400;125400 |
| SMPD1 | 171.4 | 100.0 | 100.0 | 257200;257200;257200;607616;257200;607616;257200;257200;607616 |
| SMPD4 | 96.2 | 99.4 | 94.2 | 618622;618622;618622;618622;618622 |
| SMPX | 76.2 | 100.0 | 97.6 | 300066;300066 |
| SMS | 80.6 | 91.5 | 78.5 | 309583;309583;309583;309583;309583 |
| SMYD2 | 117.3 | 99.9 | 97.8 | 610663 |
| SNAI2 | 115.6 | 100.0 | 99.1 | 172800;608890;172800;608890;608890;608890;172800 |
| SNAP25 | 138.6 | 100.0 | 99.9 | 616330;-;616330 |
| SNAP29 | 140.2 | 100.0 | 100.0 | 609528;609528;609528;609528 |
| SNCA | 98.1 | 79.1 | 79.1 | 605543;168601;127750;605543;168601;605543 |
| SNCB | 103.7 | 100.0 | 99.9 | 127750 |
| SNIP1 | 174.0 | 98.9 | 97.1 | 614501;614501;614501 |
| SNORA31 | | | | - |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| SNORD118 | | | | 614561;614561;614561;614561 |
| SNRNP200 | 139.0 | 99.9 | 99.1 | 610359;610359 |
| SNRPB | 93.2 | 100.0 | 99.3 | 117650;117650;117650;117650 |
| SNRPE | 101.5 | 99.5 | 92.6 | 615059;615059 |
| SNRPN | 107.0 | 100.0 | 97.0 | 176270;209850;176270 |
| SNTA1 | 94.9 | 87.0 | 78.8 | 612955;612955;612955 |
| SNX10 | 159.9 | 96.2 | 95.7 | 615085;615085;615085;615085;615085 |
| SNX14 | 95.2 | 99.6 | 95.9 | 616354;616354;616354;616354;616354 |
| SNX27 | 133.8 | 100.0 | 99.5 | - |
| SOBP | 193.9 | 97.5 | 92.9 | 613671;613671;613671 |
| SOCS1 | 101.3 | 100.0 | 100.0 | No OMIM phenotype |
| SOCS4 | 271.8 | 99.9 | 99.2 | - |
| SOD1 | 144.8 | 100.0 | 99.9 | 105400;105400;618598;105400;618598;105400 |
| SOD2 | 228.2 | 100.0 | 100.0 | 147460;147460 |
| SOHLH1 | 117.4 | 99.7 | 96.5 | 617690;618115;617690 |
| SON | 126.1 | 98.8 | 94.9 | 617140;617140;617140 |
| SORD | 100.3 | 90.3 | 89.1 | 618912 |
| SORT1 | 117.3 | 89.5 | 87.5 | 613589 |
| SOS1 | 123.6 | 99.8 | 98.4 | 610733;610733;610733;182530;610733;135300;135300;610733;610733;610733;182530;135300 |
| SOS2 | 123.5 | 100.0 | 99.2 | 616559;616559;616559;616559;616559 |
| SOST | 102.6 | 100.0 | 99.5 | 269500;122860;122860;239100;269500;605740 |
| SOX10 | 70.3 | 99.9 | 97.9 | 613266;609136;611584;613266;609136;611584;613266;-;611584;609136;611584;609136;-;609136 |
| SOX11 | 181.0 | 100.0 | 100.0 | 615866;615866 |
| SOX17 | 71.9 | 100.0 | 99.5 | 613674;613674;610928 |
| SOX18 | 32.7 | 70.7 | 55.2 | 607823;607823;607823;137940 |
| SOX2 | 207.1 | 100.0 | 100.0 | 206900;206900;206900;206900;206900;206900;206900 |
| SOX3 | 60.2 | 91.4 | 75.2 | 312000;300123;300833;300123;300123 |
| SOX4 | 83.8 | 97.3 | 90.9 | 618506;- |
| SOX5 | 112.9 | 99.9 | 98.9 | 616803;616803;616803 |
| SOX6 | 123.0 | 99.9 | 99.4 | 618971;607257 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| SOX9 | 161.0 | 100.0 | 98.6 | 114290;114290;114290;114290;114290 |
| SP110 | 134.6 | 100.0 | 100.0 | 235550;235550;235550 |
| SP7 | 150.5 | 100.0 | 99.8 | 613849;613849;613849;613849 |
| SPAG1 | 112.6 | 99.3 | 95.8 | 615505;615505;615505 |
| SPARC | 166.2 | 100.0 | 100.0 | 616507;616507;616507 |
| SPART | 153.2 | 99.7 | 96.8 | 275900;275900;607111;275900;275900 |
| SPAST | 111.5 | 99.8 | 98.7 | 182601;182601;182601 |
| SPATA16 | 162.2 | 100.0 | 99.5 | 102530 |
| SPATA5 | 167.7 | 100.0 | 99.7 | 616577;616577;616577;613940;616577;616577 |
| SPATA7 | 138.4 | 99.8 | 98.2 | 604232;604232;604232;604232 |
| SPECC1L | 135.8 | 96.0 | 95.7 | 600251;145410;145410;145420;145410;600251;145410;145420 |
| SPEG | 122.8 | 96.1 | 88.7 | 615959;615959;615959 |
| SPG11 | 135.0 | 100.0 | 99.3 | 604360;616668;604360;616668;602099;616668;604360;616668;604360 |
| SPG21 | 152.3 | 99.4 | 96.8 | 248900;248900;248900 |
| SPG7 | 116.2 | 88.2 | 86.2 | 607259;607259;602783;607259 |
| SPINK1 | 101.3 | 100.0 | 99.3 | 167800;608189;167800 |
| SPINK2 | 115.6 | 99.3 | 99.1 | 618091 |
| SPINK5 | 142.1 | 99.9 | 99.5 | 256500;147050;256500;256500;256500 |
| SPINT2 | 77.3 | 98.5 | 83.8 | 270420;270420;270420 |
| SPNS2 | 141.8 | 92.1 | 89.3 | 618457;618457;618457 |
| SPOCK1 | 123.7 | 100.0 | 99.5 | - |
| SPOP | 167.9 | 100.0 | 100.0 | 618828 |
| SPP2 | 123.7 | 100.0 | 99.9 | - |
| SPPL2A | 77.1 | 85.9 | 74.6 | - |
| SPR | 170.3 | 99.8 | 96.3 | 612716;612716;612716;612716;612716;612716 |
| SPRED1 | 171.2 | 100.0 | 98.9 | 611431;611431;611431;611431;611431;611431 |
| SPRTN | 185.3 | 100.0 | 100.0 | 616200;616200 |
| SPRY4 | 153.2 | 100.0 | 100.0 | 615266;615266;615266;615266 |
| SPTA1 | 129.8 | 99.9 | 99.2 | 270970;266140;130600;270970 |
| SPTAN1 | 126.6 | 99.1 | 98.6 | PMID: 31332438;613477;613477;613477 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| SPTB | 148.4 | 100.0 | 100.0 | 616649;617948;617948 |
| SPTBN2 | 120.5 | 100.0 | 99.3 | 615386;600224;615386;600224;600224;615386 |
| SPTBN4 | 91.4 | 97.3 | 91.0 | 617519;617519;617519;617519 |
| SPTLC1 | 132.2 | 99.2 | 95.4 | 162400;162400;162400;162400 |
| SPTLC2 | 158.5 | 100.0 | 100.0 | 613640;613640;613640;613640 |
| SPTLC3 | 156.9 | 100.0 | 99.9 | - |
| SQOR | 108.8 | 100.0 | 97.8 | 617658;617658 |
| SQSTM1 | 125.7 | 98.8 | 95.5 | 167250;617158;616437;617145;616437;601530;602080;617145 |
| SRC | 121.9 | 100.0 | 99.8 | 616937;114500;616937 |
| SRCAP | 168.1 | 99.4 | 98.9 | 136140;136140;136140;136140 |
| SRD5A2 | 81.7 | 99.9 | 99.0 | 264600;264600;264600;264600 |
| SRD5A3 | 140.7 | 99.9 | 99.1 | 612379;612713;612379;612713;612379;612713;612379;612379 |
| SRF | 188.4 | 100.0 | 99.4 | 600589 |
| SRI | 146.9 | 99.9 | 97.8 | - |
| SRP54 | 133.2 | 99.5 | 96.5 | 618752;618752;- |
| SRP72 | 81.8 | 97.6 | 89.7 | 614675;614675;614675 |
| SRPK3 | 119.6 | 98.7 | 96.1 | - |
| SRPX2 | 76.9 | 99.8 | 96.5 | 300643;300643 |
| SRY | 35.5 | 50.0 | 50.0 | 400045;400044;400044 |
| SSBP1 | 68.3 | 99.8 | 97.6 | 165510;600439 |
| SSR4 | 111.5 | 100.0 | 99.7 | 300934;300934;300934 |
| SSTR5 | 143.5 | 100.0 | 99.9 | - |
| SSX1 | 114.5 | 82.2 | 82.0 | 300813 |
| SSX2 | 72.6 | 65.3 | 62.6 | 300813 |
| ST14 | 163.6 | 99.9 | 98.6 | 610765;602400;602400 |
| ST3GAL3 | 104.3 | 68.8 | 68.6 | 615006;611090;611090;615006;611090;615006;611090;615006 |
| ST3GAL5 | 117.5 | 85.0 | 84.2 | 609056;609056;609056;609056;609056;609056 |
| STAB2 | 139.9 | 100.0 | 99.9 | No OMIM phenotype |
| STAC3 | 132.6 | 100.0 | 100.0 | 615521;255995;255995;;255995 |
| STAG1 | 137.0 | 99.6 | 97.3 | 617635;617635 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| STAG2 | 86.1 | 97.6 | 89.4 | 301022;301022 |
| STAG3 | 121.4 | 93.5 | 93.2 | 615723;615723 |
| STAMPB | 118.1 | 100.0 | 99.4 | 614261;614261;614261;614261;614261 |
| STAR | 148.9 | 100.0 | 100.0 | 201710;201710;201710;201710 |
| STARD13 | 148.4 | 99.4 | 98.1 | 609866 |
| STARD7 | 114.2 | 98.2 | 93.1 | 607876 |
| STAT1 | 134.8 | 93.7 | 91.7 | 613796;614162;614892;614162;613796 |
| STAT2 | 115.3 | 100.0 | 99.9 | 616636;616636;600556;616636 |
| STAT3 | 129.0 | 100.0 | 99.8 | 147060;615952;147060;147060;615952 |
| STAT4 | 174.6 | 99.9 | 99.6 | 612253 |
| STAT5B | 136.2 | 100.0 | 98.5 | 245590;245590;618985;245590;102578;245590;245590 |
| STAT6 | 128.0 | 100.0 | 99.9 | - |
| STEAP3 | 162.7 | 100.0 | 99.7 | 615234;615234 |
| STIL | 192.4 | 100.0 | 99.8 | 612703;612703;612703 |
| STIM1 | 126.2 | 99.8 | 98.0 | 185070;612783;160565;612783;160565;185070;612783;185070;612783;612783 |
| STING1 | 115.6 | 99.7 | 95.3 | 615934;615934;615934 |
| STK11 | 119.0 | 92.4 | 91.7 | 175200;260350;602216;175200;260350;273300;175200 |
| STK36 | 133.8 | 100.0 | 99.1 | 28543983 |
| STK4 | 138.1 | 100.0 | 99.8 | 614868;614868;614868;614868 |
| STN1 | 102.9 | 100.0 | 100.0 | 617341;617341;617341;617341 |
| STOX1 | 145.7 | 80.5 | 80.5 | 609404 |
| STRA6 | 130.5 | 100.0 | 99.8 | 601186;601186;601186;601186;601186 |
| STRADA | 132.7 | 100.0 | 98.9 | 611087;611087;611087 |
| STRC | 107.4 | 99.9 | 98.0 | 603720;603720;603720 |
| STS | 98.3 | 97.1 | 95.5 | 308100;308100;308100 |
| STT3A | 160.4 | 100.0 | 100.0 | 615596;615596;601134;615596 |
| STT3B | 150.6 | 100.0 | 99.6 | 615597;615597;608605;615597 |
| STUB1 | 152.7 | 100.0 | 98.7 | 615768;615768;615768;618093 |
| STX11 | 275.0 | 100.0 | 100.0 | 603552;603552;603552 |
| STX16 | 126.7 | 100.0 | 98.6 | 603233;603233 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| STX1B | 163.2 | 100.0 | 100.0 | 616172;616172;616172 |
| STX5 | 82.7 | 95.8 | 92.6 | 603189 |
| STXBP1 | 120.1 | 96.8 | 96.5 | 612164;602926;612164;612164 |
| STXBP2 | 104.1 | 82.1 | 79.7 | 613101;613101;613101;613101 |
| SUCLA2 | 62.7 | 89.5 | 82.2 | 603921;612073;612073;612073;612073;612073 |
| SUCLG1 | 122.6 | 99.9 | 99.8 | 611224;245400;245400;245400;245400 |
| SUCLG2 | 72.5 | 96.7 | 86.3 | 603922;603922 |
| SUFU | 153.1 | 100.0 | 100.0 | 617757;617757;155255;109400;155255;109400;607174;155255;155255;109400;607174 |
| SUGCT | 162.0 | 99.9 | 98.5 | 231690;277410;231690 |
| SULF1 | 170.0 | 99.9 | 99.3 | 600383 |
| SULT2B1 | 142.5 | 100.0 | 100.0 | 617571;-;617571 |
| SUMF1 | 104.0 | 97.5 | 90.8 | 272200;272200;272200;272200;272200;272200;272200 |
| SUMO1 | 23.7 | 67.2 | 49.9 | 613705;613705 |
| SUN5 | 118.8 | 100.0 | 99.8 | 617187 |
| SUOX | 189.7 | 100.0 | 100.0 | 272300;272300;272300;272300;272300;272300 |
| SUPT16H | 90.3 | 98.6 | 93.6 | - |
| SURF1 | 94.9 | 89.4 | 88.2 | 256000;616684;256000;185620;256000;616684;616684 |
| SUZ12 | 132.3 | 91.4 | 86.2 | - |
| SVBP | 142.9 | 100.0 | 100.0 | 618569;618569;- |
| SYCE1 | 114.0 | 100.0 | 98.6 | 616947;616950;616947 |
| SYCP3 | 101.2 | 99.7 | 98.2 | 270960 |
| SYN1 | 69.2 | 81.9 | 73.2 | 300491;300491;300491 |
| SYNCRIP | 75.9 | 97.8 | 87.2 | - |
| SYNE1 | 146.3 | 98.2 | 97.8 | 610743;610743;618484;610743;612998;618484;612998 |
| SYNE2 | 124.2 | 99.7 | 98.1 | 612999;612999 |
| SYNE4 | 88.0 | 99.7 | 97.0 | 615540;615540;615540 |
| SYNGAP1 | 167.5 | 99.4 | 98.1 | 612621;612621;612621 |
| SYNJ1 | 157.8 | 99.9 | 99.4 | 615530;617389;617389;615530;617389;615530 |
| SYP | 72.5 | 99.9 | 96.7 | 300802;300802;300802 |
| SYT1 | 176.0 | 99.8 | 98.5 | 618218;618218 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| SYT14 | 125.4 | 61.0 | 60.5 | 614229;614229 |
| SYT2 | 98.5 | 99.9 | 99.0 | 616040;616040;- |
| SZT2 | 153.3 | 99.6 | 99.5 | 615476;615476;615476;615476;615463 |
| TAB2 | 212.6 | 100.0 | 99.7 | 605101;-;614980;614980 |
| TAC3 | 79.3 | 100.0 | 99.6 | 614839;614839;614839;614839 |
| TACO1 | 96.1 | 98.4 | 93.0 | 612958;220110;220110 |
| TACR3 | 150.3 | 100.0 | 100.0 | 614840;614840;614840;614840 |
| TACSTD2 | 214.8 | 99.0 | 96.4 | 204870;204870;204870 |
| TAF1 | 108.9 | 99.8 | 97.7 | 314250;314250;300966;314250;300966 |
| TAF13 | 105.8 | 100.0 | 100.0 | 617432;617432;617432 |
| TAF1C | 154.0 | 100.0 | 100.0 | 32779182 |
| TAF2 | 137.6 | 99.9 | 98.6 | 615599;615599;615599 |
| TAF4B | 142.6 | 97.4 | 93.1 | 615841 |
| TAF6 | 141.1 | 99.8 | 98.9 | 617126;617126;617126 |
| TAL1 | 54.1 | 87.1 | 73.1 | 613065 |
| TAL2 | 146.0 | 100.0 | 100.0 | 613065 |
| TALDO1 | 151.8 | 100.0 | 97.9 | 606003;606003;606003;606003;606003;606003 |
| TANC2 | 165.4 | 100.0 | 99.5 | - |
| TANGO2 | 133.1 | 100.0 | 99.3 | 616830;616878;616878;616878;616878;616830;616878;616878 |
| TAOK1 | 152.4 | 99.5 | 97.9 | 610266;- |
| TAP1 | 108.6 | 100.0 | 99.2 | 604571;604571;604571;604571;604571 |
| TAP2 | 108.9 | 99.9 | 99.3 | 604571;604571;604571;604571;604571 |
| TAPBP | 121.8 | 96.5 | 95.5 | 604571;604571;604571;604571;604571 |
| TAPT1 | 111.4 | 91.7 | 86.9 | 616897;616897;616897;616897 |
| TARDBP | 150.0 | 100.0 | 100.0 | 612069;612069 |
| TARS1 | 129.2 | 99.9 | 98.1 | 618546 |
| TARS2 | 107.1 | 100.0 | 99.3 | 615918;615918;612805 |
| TASP1 | 147.7 | 99.7 | 98.8 | - |
| TAT | 136.4 | 100.0 | 100.0 | 276600;276600;276600;276600;276600 |
| TAX1BP3 | 101.4 | 99.8 | 99.1 | - |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| TAZ | 101.2 | 99.1 | 95.5 | 300394;302060;302060;302060;302060;302060;302060 |
| TBC1D20 | 127.7 | 94.2 | 94.2 | 615663;615663;615663;615663 |
| TBC1D23 | 113.4 | 99.7 | 97.2 | 617695;617695;617695;617695;617695 |
| TBC1D24 | 172.2 | 100.0 | 100.0 | 608105;605021;616044;614617;220500;615338;615338;614617;220500;616044;614617;615338;220500;615338 |
| TBC1D2B | 120.7 | 99.3 | 97.6 | No OMIM phenotype |
| TBC1D32 | 116.8 | 99.0 | 95.8 | 3 |
| TBC1D7 | 127.2 | 100.0 | 99.3 | 248000;248000;248000 |
| TBC1D8B | 109.5 | 98.5 | 93.2 | 301028;301028 |
| TBCD | 147.0 | 96.2 | 94.4 | 617193;617193;617193;617193;617193;617193 |
| TBCE | 146.6 | 99.8 | 97.5 | 241410;617207;241410;617207;244460;241410;241410;241410;617207 |
| TBCK | 125.7 | 99.1 | 96.8 | 616900;616900;616900 |
| TBK1 | 121.6 | 99.7 | 97.2 | 616439;616439 |
| TBL1X | 121.2 | 96.0 | 90.7 | 301033 |
| TBL1XR1 | 75.4 | 96.5 | 84.9 | 602342;616944;602342;616944 |
| TBL1Y | 41.6 | 49.4 | 45.3 | 400047; |
| TBP | 114.6 | 100.0 | 99.9 | 607136;168600 |
| TBR1 | 138.4 | 99.9 | 97.9 | 606053;606053 |
| TBX1 | 89.7 | 87.0 | 77.5 | 217095;188400;187500;192430;192430;192430;188400;602054;217095;602054;192430;188400;192430 |
| TBX15 | 113.0 | 100.0 | 99.9 | 260660;260660;260660;260660 |
| TBX18 | 99.5 | 99.5 | 97.1 | 143400;143400 |
| TBX19 | 185.4 | 100.0 | 100.0 | 201400;201400;201400 |
| TBX2 | 132.9 | 99.9 | 97.5 | 618223;618223 |
| TBX20 | 120.7 | 100.0 | 99.7 | 606061;611363;606061;611363 |
| TBX21 | 108.2 | 95.4 | 86.6 | 208550;208550 |
| TBX22 | 142.6 | 99.2 | 95.7 | 303400;303400;302905;303400 |
| TBX3 | 105.8 | 99.2 | 96.8 | 181450;181450;181450;181450 |
| TBX4 | 220.5 | 97.6 | 95.1 | 147891;147891 |
| TBX5 | 141.7 | 100.0 | 100.0 | 142900;142900;601620;142900 |
| TBX6 | 129.5 | 99.5 | 95.5 | 122600;122600;122600 |
| TBXA2R | 102.6 | 97.6 | 93.8 | 614009 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| TBXAS1 | 151.1 | 100.0 | 100.0 | 231095;614158;231095;231095;614158;231095;231095;614158;231095 |
| TBXT | 138.6 | 99.4 | 96.9 | 615709;615709 |
| TCAP | 88.8 | 100.0 | 100.0 | 607487;601954;601954;607487;601954;607487;601954;601954 |
| TCF12 | 155.4 | 100.0 | 99.9 | 615314;615314;615314;615314;615314 |
| TCF20 | 152.7 | 100.0 | 100.0 | 618430;618430 |
| TCF3 | 96.2 | 97.1 | 94.0 | 616941;616941 |
| TCF4 | 132.5 | 100.0 | 99.8 | 613267;610954;610954;610954;613267 |
| TCF7L2 | 178.7 | 99.9 | 98.8 | - |
| TCHH | 143.0 | 100.0 | 98.8 | 617252;617252 |
| TCIRG1 | 116.3 | 97.6 | 90.1 | 259700;259700;259700;259700;259700;259700;259700 |
| TCN2 | 178.3 | 100.0 | 100.0 | 275350;275350;275350;275350;275350 |
| TCOF1 | 123.4 | 99.7 | 98.6 | 154500;154500;154500;154500;154500 |
| TCTEX1D2 | 140.7 | 100.0 | 100.0 | 617405;617405;617405;617405 |
| TCTN1 | 114.9 | 96.7 | 93.0 | 614173;614173;614173;614173;614173 |
| TCTN2 | 149.2 | 100.0 | 99.5 | 616654;616654;613885;616654;613885;616654;613885 |
| TCTN3 | 136.4 | 100.0 | 100.0 | 614815;258860;614815;614815;614815;258860;614815;614815;258860;614815;614815;258860 |
| TDGF1 | 157.7 | 99.9 | 96.7 | -;187395;187395 |
| TDP1 | 123.5 | 99.9 | 99.5 | 607250;607250;607250;607250 |
| TDP2 | 198.6 | 100.0 | 99.4 | 616949;616949;616949;616949;605764;616949 |
| TDRD7 | 162.3 | 99.9 | 99.1 | 613887;613887;613887 |
| TDRD9 | 130.5 | 99.3 | 98.2 | 618110 |
| TDRKH | 107.2 | 94.7 | 94.7 | PMID: 30503856 |
| TEAD1 | 157.5 | 100.0 | 99.9 | 108985;108985 |
| TECPR2 | 151.5 | 100.0 | 100.0 | 615031;615031;615031;615031 |
| TECR | 124.1 | 100.0 | 99.0 | 614020;614020;614020;614020 |
| TECRL | 91.2 | 96.3 | 89.3 | 614021;614021;614021 |
| TECTA | 179.6 | 100.0 | 99.9 | 601543;603629;603629;601543;603629 |
| TEK | 191.8 | 100.0 | 100.0 | 617272;600195;617272;600195 |
| TELO2 | 112.4 | 99.7 | 96.2 | 616954;616954;616954 |
| TENM3 | 175.3 | 100.0 | 99.7 | 615145;615145;615145;615145 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| TENM4 | 128.3 | 100.0 | 99.6 | 616736;616736 |
| TENT5A | 176.8 | 100.0 | 99.7 | 617952;617952;617952 |
| TERC | | | | 127550;614743;127550;614743;127550;614743;127550;127550;127550;127550 |
| TERF1 | 23.9 | 66.4 | 46.5 | - |
| TERF2 | 109.7 | 100.0 | 98.0 | - |
| TERF2IP | 112.6 | 99.9 | 97.8 | -;-; |
| TERT | 132.4 | 96.2 | 94.5 | 613989;614742;615134;614742;613989;615134;614742;613989;614742;613989;615134;613989;613989;613989 |
| TET2 | 201.7 | 100.0 | 100.0 | 619126;614286;614286;619126;614286 |
| TET3 | 171.3 | 94.4 | 94.4 | 618798 |
| TEX11 | 89.3 | 93.8 | 88.2 | 309120 |
| TEX14 | 121.6 | 99.9 | 98.9 | 617707 |
| TEX15 | 140.3 | 100.0 | 99.7 | 617960 |
| TF | 128.4 | 100.0 | 100.0 | 209300;209300;209300 |
| TFAM | 86.0 | 97.5 | 83.5 | 617156;617156;617156 |
| TFAP2A | 119.1 | 99.4 | 94.3 | 113620;;113620;113620;113620;113620 |
| TFAP2B | 166.7 | 99.9 | 98.6 | 601601;617035;169100;169100 |
| TFB2M | 95.6 | 100.0 | 99.1 | 607055 |
| TFE3 | 92.4 | 99.3 | 94.2 | 300854 |
| TFG | 139.5 | 96.9 | 96.3 | 604484;615658;615658;604484 |
| TFR2 | 120.0 | 99.1 | 97.8 | 604250;604250;604250;604250 |
| TFRC | 166.7 | 100.0 | 99.8 | 616740;12;616740;616740 |
| TG | 137.4 | 100.0 | 99.4 | 274700;274700;274700 |
| TGDS | 108.6 | 99.4 | 96.8 | 616145;616145;616145;616145;616145 |
| TGFB1 | 89.2 | 100.0 | 99.9 | 618213;618213;131300;618213;131300;190180 |
| TGFB2 | 204.5 | 100.0 | 100.0 | 614816;614816;614816;190220;614816;614816 |
| TGFB3 | 160.1 | 100.0 | 100.0 | 107970;615582;190230;615582;615582;615582;107970 |
| TGFBI | 134.7 | 99.5 | 94.6 | 122200;121900;602082;608470;607541;608471;121820;122200;121900;602082;608470;607541;608471;121820 |
| TGFBR1 | 181.8 | 93.7 | 93.6 | 609192;609192;609192;100070;190181;609192;609192;609192;609192;609192 |
| TGFBR2 | 171.6 | 100.0 | 100.0 | 610168;614331;100070;133239;614331;610168;610168;614331;610168;133239;610168;190182;614331 |
| TGIF1 | 160.4 | 100.0 | 100.0 | 142946;142946;142946;142946 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| TGM1 | 165.4 | 100.0 | 99.9 | 242300;242300;242300 |
| TGM3 | 172.5 | 100.0 | 99.7 | 617251;617251 |
| TGM5 | 172.6 | 100.0 | 99.7 | 609796;609796;609796 |
| TGM6 | 140.8 | 99.7 | 97.3 | 613908;613908 |
| TH | 88.5 | 99.3 | 96.1 | 605407;605407;605407;605407;605407;605407 |
| THAP1 | 182.6 | 100.0 | 100.0 | 602629;602629 |
| THBD | 139.3 | 100.0 | 99.7 | 614486;612926;614486;612926 |
| THBS4 | 143.7 | 99.9 | 99.4 | - |
| THG1L | 160.5 | 100.0 | 100.0 | 7 |
| THOC1 | 120.8 | 99.7 | 97.8 | No OMIM phenotype |
| THOC2 | 98.9 | 98.8 | 93.7 | 300957;300957 |
| THOC6 | 259.4 | 100.0 | 100.0 | 613680;613680;613680 |
| THPO | 83.3 | 81.4 | 81.0 | 187950;187950;187950;187950;187950 |
| THRA | 180.7 | 100.0 | 99.6 | 614450 |
| THRB | 182.7 | 100.0 | 99.7 | 274300;188570;145650;274300;188570 |
| TIA1 | 157.2 | 99.7 | 97.8 | 604454 |
| TICAM1 | 118.3 | 100.0 | 100.0 | 614850 |
| TIMM22 | 91.7 | 100.0 | 99.7 | 607251 |
| TIMM44 | 166.9 | 100.0 | 99.4 | 605058 |
| TIMM50 | 129.7 | 98.3 | 94.4 | 617698;617698;617698;607381;607381 |
| TIMM8A | 62.7 | 98.1 | 90.6 | 300356;304700;304700;311150;304700;304700;304700 |
| TIMMDC1 | 189.0 | 100.0 | 100.0 | 615534;618251;618251 |
| TIMP1 | 130.5 | 100.0 | 100.0 | 305370 |
| TIMP2 | 157.7 | 100.0 | 99.0 | 188825 |
| TIMP3 | 145.1 | 100.0 | 100.0 | 136900;136900 |
| TINF2 | 187.5 | 100.0 | 100.0 | 268130;613990;268130;613990;268130;613990;268130;613990;613990;613990;613990;127550;268130;613990;268130;613990 |
| TIRAP | 117.4 | 100.0 | 100.0 | 607948;614382;610799 |
| TJP1 | 171.3 | 100.0 | 99.7 | 601009 |
| TJP2 | 117.6 | 92.8 | 92.5 | 615878;615878;613558;615878;607748 |
| TK2 | 119.9 | 99.2 | 96.3 | 609560;609560;617069;609560;188250;609560 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|--|
| TKFC | 137.3 | 100.0 | 99.5 | 615844;618805 |
| TKT | 122.7 | 98.7 | 97.8 | 617044;617044;617044;606781 |
| TLE6 | 117.5 | 100.0 | 98.8 | 616814;616814 |
| TLK2 | 108.4 | 99.1 | 95.1 | 618050;618050; |
| TLL1 | 160.1 | 100.0 | 100.0 | 613087;606742;613087 |
| TLN1 | 116.3 | 100.0 | 99.3 | - |
| TLR3 | 221.7 | 100.0 | 99.6 | 613002 |
| TLR4 | 159.0 | 100.0 | 99.8 | - |
| TLR7 | 128.6 | 100.0 | 99.9 | 301051 |
| TLR8 | 176.8 | 100.0 | 99.8 | No OMIM phenotype |
| TMC1 | 141.1 | 99.7 | 97.3 | 606705;600974;600974;606705;600974 |
| TMC6 | 90.0 | 100.0 | 99.3 | 226400;226400;226400;226400 |
| TMC8 | 125.7 | 100.0 | 98.7 | 226400;618231;226400;226400 |
| TMCO1 | 86.2 | 88.0 | 87.4 | 213980;213980;213980;213980 |
| TMCO3 | 151.3 | 100.0 | 99.4 | - |
| TMEM106B | 148.7 | 99.9 | 98.8 | 617964;617964;617964;617964 |
| TMEM107 | 155.1 | 100.0 | 100.0 | 617563;617562;617563;617562;617563;617562;617563;617562 |
| TMEM126A | 125.2 | 96.3 | 84.4 | 612989;612989;612989;612988 |
| TMEM126B | 100.8 | 99.8 | 97.4 | 618250;252010;252010 |
| TMEM127 | 102.5 | 99.5 | 96.5 | 171300 |
| TMEM132E | 117.8 | 96.9 | 93.5 | 618481;618481;618481 |
| TMEM138 | 95.1 | 100.0 | 99.1 | 614465;614465;614465;614465;614465 |
| TMEM14C | 122.8 | 100.0 | 99.8 | 13 |
| TMEM165 | 133.8 | 100.0 | 100.0 | 614727;614727;614727;614727;614727;614727 |
| TMEM186 | 143.2 | 100.0 | 100.0 | - |
| TMEM199 | 118.1 | 100.0 | 99.9 | 616815;616829;616829 |
| TMEM216 | 114.4 | 99.9 | 98.1 | 608091;608091;603194;608091;603194;608091;603194;608091;603194;608091;603194 |
| TMEM218 | 105.6 | 100.0 | 99.9 | NVT |
| TMEM231 | 106.4 | 100.0 | 99.6 | 615397;614970;614970;614970;615397;614970;615397;614970;615397;615397;614970 |
| TMEM237 | 141.7 | 100.0 | 99.9 | 614424;614424;614424;614424;614424;614424 |

| | | | | |
|-----------|-------|-------|-------|--|
| TMEM240 | 125.3 | 100.0 | 100.0 | 607454;607454;607454 |
| TMEM251 | 160.9 | 100.0 | 99.5 | No OMIM phenotype |
| TMEM260 | 139.5 | 97.5 | 93.4 | 617478;617478;617478;617478 |
| TMEM38B | 112.2 | 100.0 | 99.9 | 615066;615066;615066 |
| TMEM43 | 137.7 | 99.9 | 98.9 | 604400;604400;614302;614302;604400 |
| TMEM63A | 103.6 | 100.0 | 99.9 | 618688 |
| TMEM65 | 64.8 | 88.0 | 81.3 | 616609 |
| TMEM67 | 96.9 | 99.5 | 95.0 | 216360;607361;613550;209900;610688;216360;607361;610688;216360;216360;607361;613550;602152;610688;216360;607361;613550;209900;610688;607361;216360;216360;613550;610688;216360 |
| TMEM70 | 130.2 | 98.0 | 93.9 | 614052;612418;612418;614052;614052 |
| TMEM94 | 174.3 | 100.0 | 100.0 | 618316;618316 |
| TMEM98 | 140.7 | 99.3 | 97.8 | 615972;615972 |
| TMIE | 116.5 | 99.2 | 95.1 | 600971;600971;600971 |
| TMLHE | 99.9 | 99.5 | 97.1 | 300872;300872 |
| TMPO | 148.7 | 98.4 | 94.7 | 188380 |
| TMPRSS15 | 127.9 | 98.5 | 95.2 | 226200;226200 |
| TMPRSS3 | 116.6 | 100.0 | 99.9 | 601072;601072;601072 |
| TMPRSS6 | 113.0 | 99.9 | 99.1 | 206200;206200;206200 |
| TMTC2 | 172.1 | 97.5 | 97.5 | - |
| TMTC3 | 110.7 | 99.6 | 96.5 | 617255;617255;617255 |
| TMX2 | 150.7 | 100.0 | 99.8 | 618730;616715 |
| TNC | 158.0 | 100.0 | 99.8 | 615629;615629 |
| TNFAIP3 | 176.4 | 100.0 | 100.0 | 616744;616744 |
| TNFRSF10B | 132.0 | 100.0 | 100.0 | 275355 |
| TNFRSF11A | 141.5 | 94.6 | 93.3 | 612301;174810;602080;612301;174810;174810;612301 |
| TNFRSF11B | 229.1 | 100.0 | 100.0 | 239000;239000;239000;239000 |
| TNFRSF13B | 106.3 | 100.0 | 100.0 | 240500;240500;609529;240500 |
| TNFRSF13C | 97.5 | 80.1 | 75.4 | 613494;613494;613494 |
| TNFRSF1A | 95.0 | 90.6 | 87.6 | 142680;142680;142680 |
| TNFRSF4 | 66.3 | 99.4 | 95.4 | 615593;615593;615593 |
| TNFRSF9 | 157.2 | 100.0 | 100.0 | - |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|--|
| TNFSF11 | 156.7 | 100.0 | 99.9 | 259710;259710;259710;259710;259710 |
| TNFSF12 | 89.6 | 98.0 | 93.6 | - |
| TNFSF13 | 89.3 | 98.2 | 92.4 | - |
| TNIK | 136.4 | 100.0 | 99.3 | 617028;617028;617028 |
| TNNC1 | 194.0 | 100.0 | 100.0 | 611879;613243;613243;611879;611879 |
| TNNI2 | 130.3 | 100.0 | 99.7 | 601680;601680;601680 |
| TNNI3 | 150.2 | 99.7 | 95.4 | 613286;611880;613690;611880;613286;115210;613690;613286;115210 |
| TNNI3K | 128.4 | 100.0 | 99.4 | 616117;613932;616117 |
| TNNT1 | 107.6 | 99.9 | 97.6 | 605355;605355;605355 |
| TNNT2 | 111.6 | 94.8 | 91.1 | 601494;115195;612422;612422;601494;115195;601494;612422;601494;115195 |
| TNNT3 | 150.9 | 100.0 | 99.7 | 601680;618435 |
| TNPO3 | 134.4 | 100.0 | 99.9 | 608423;608423 |
| TNRC6A | 147.8 | 99.9 | 99.3 | 618074 |
| TNRC6B | 140.6 | 100.0 | 99.8 | - |
| TNS2 | 124.0 | 100.0 | 99.9 | 29773874 |
| TNXB | 103.2 | 99.1 | 93.7 | 615963;606408;606408;615963;606408;600985;130020 |
| TOE1 | 170.4 | 100.0 | 100.0 | 614969;614969;614969;614969;614969;614969 |
| TOGARAM1 | 145.1 | 99.6 | 98.1 | 619185;32453716 |
| TOMM70 | 128.7 | 100.0 | 99.8 | 606081 |
| TONSL | 108.8 | 99.8 | 97.8 | 271510;271510;271510 |
| TOP1 | 106.1 | 99.9 | 98.6 | - |
| TOP2A | 146.1 | 100.0 | 99.3 | - |
| TOP2B | 140.2 | 99.4 | 96.3 | - |
| TOP3A | 132.1 | 100.0 | 98.7 | 601243;618098;618097;618098;618097 |
| TOPORS | 202.2 | 100.0 | 100.0 | 609923;609923 |
| TOR1A | 142.1 | 91.3 | 91.2 | 128100;128100; |
| TOR1AIP1 | 130.7 | 99.9 | 98.0 | 617072;617072;617072 |
| TP53 | 113.9 | 99.9 | 97.7 | 191170;618165;151623;114480;618165;260350;151623;114550;607107;114480;151623;260350;137800;202300;114500;614740;607107;259500;114480;151623;260350;137800;202300;114500;614740;607107;259500 |
| TP53RK | 50.7 | 92.5 | 79.6 | 617730;617730;617730;617730 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| TP63 | 188.5 | 100.0 | 100.0 | 603543;106260;618149;129400;103285;604292;604292;129400;106260;603543;103285;604292;605289;618149;106260;603543;225280;604292;605289;103285 |
| TPCN2 | 171.7 | 95.1 | 92.4 | 612267 |
| TPI1 | 112.9 | 99.8 | 97.5 | 615512;615512;615512;615512 |
| TPK1 | 121.5 | 99.8 | 99.0 | 614458;614458;606370;606370 |
| TPM1 | 124.3 | 100.0 | 99.4 | 611878;115196;611878;611878;115196 |
| TPM2 | 119.2 | 100.0 | 100.0 | 601680;108120;609285;108120;609285;601680;108120;609285 |
| TPM3 | 85.5 | 89.2 | 87.2 | 609284;609284;255310;609284;255310 |
| TPM4 | 55.2 | 82.9 | 70.4 | - |
| TPMT | 45.1 | 99.1 | 90.1 | 610460 |
| TPO | 147.4 | 99.9 | 98.2 | 274500;274500;274500 |
| TPP1 | 146.4 | 100.0 | 100.0 | 204500;204500;609270;609270;204500;204500;204500;204500 |
| TPP2 | 136.7 | 99.2 | 96.8 | - |
| TPRKB | 81.1 | 81.1 | 75.9 | 617731;617731;617731;617731 |
| TPRN | 93.4 | 87.9 | 79.3 | 613307;613307;613307 |
| TRAC | 142.3 | 100.0 | 100.0 | 615387;615387;615387 |
| TRAF3 | 129.6 | 100.0 | 99.9 | 614849 |
| TRAF3IP1 | 91.1 | 99.6 | 97.6 | 616629;616629;616629;616629;616629;616629;616629 |
| TRAF3IP2 | 127.7 | 100.0 | 99.3 | 615527;615527 |
| TRAF6 | 92.6 | 97.1 | 88.9 | 602355 |
| TRAF7 | 162.0 | 100.0 | 99.8 | 618164;618164 |
| TRAIIP | 132.6 | 100.0 | 100.0 | 616777;616777;616777;616777 |
| TRAK1 | 158.4 | 93.3 | 92.9 | 618201;608112;618201 |
| TRAP1 | 136.2 | 97.2 | 95.7 | 606219 |
| TRAPPC11 | 151.1 | 100.0 | 99.2 | 615356;614138;615356;615356;615356 |
| TRAPPC12 | 162.6 | 100.0 | 99.6 | 617669;617669 |
| TRAPPC2 | 65.1 | 89.7 | 69.6 | 313400;313400 |
| TRAPPC2L | 213.9 | 100.0 | 100.0 | 610970;618331;610970;618331 |
| TRAPPC4 | 137.8 | 100.0 | 100.0 | 618741 |
| TRAPPC6B | 97.2 | 99.9 | 98.0 | 617862;617862;617862 |
| TRAPPC9 | 144.1 | 100.0 | 99.6 | 613192;613192;613192 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| TRDN | 92.9 | 96.2 | 86.7 | 615441;615441;615441;615441 |
| TREH | 147.9 | 96.9 | 92.1 | 612119;612119 |
| TREM2 | 127.3 | 100.0 | 99.8 | 221770;221770;221770;618193 |
| TREX1 | 248.4 | 100.0 | 100.0 | 225750;225750;225750;225750;152700;225750;225750;192315;192315;225750;192315;610448 |
| TRH | 131.7 | 99.6 | 96.5 | 275120 |
| TRHR | 226.8 | 100.0 | 99.2 | 618573 |
| TRIB1 | 220.9 | 99.5 | 91.6 | 609461 |
| TRIM2 | 164.9 | 93.9 | 93.3 | 615490;615490;615490 |
| TRIM22 | 152.8 | 100.0 | 100.0 | - |
| TRIM28 | 153.6 | 96.8 | 95.2 | No OMIM phenotype |
| TRIM32 | 131.1 | 100.0 | 100.0 | 209900;254110;254110;615988;254110;254110;209900;615988;615988;209900 |
| TRIM36 | 176.3 | 100.0 | 99.2 | 206500;206500 |
| TRIM37 | 141.7 | 98.6 | 98.1 | 253250;253250;;253250;253250 |
| TRIM44 | 109.7 | 99.8 | 96.3 | 617142 |
| TRIM63 | 118.9 | 100.0 | 100.0 | 606131 |
| TRIM8 | 125.6 | 99.3 | 97.2 | - |
| TRIO | 136.2 | 99.2 | 97.5 | 617061;617061 |
| TRIOBP | 184.6 | 97.8 | 96.1 | 609823;609823;609823 |
| TRIP11 | 94.5 | 98.4 | 94.0 | 200600;200600;200600;184260 |
| TRIP12 | 166.8 | 99.9 | 99.2 | 617752;617752 |
| TRIP13 | 165.0 | 100.0 | 100.0 | 617598;617598;617598 |
| TRIP4 | 124.2 | 100.0 | 99.1 | 616866;616866;617066;616866;617066 |
| TRIT1 | 133.0 | 100.0 | 100.0 | 617873;617873;617873;617873 |
| TRMT1 | 131.4 | 99.4 | 96.2 | 618302;618302;618302 |
| TRMT10A | 157.5 | 100.0 | 99.7 | 616033;616033;616033 |
| TRMT10C | 157.4 | 100.0 | 100.0 | 616974;616974;615423 |
| TRMT5 | 217.7 | 100.0 | 99.3 | 616539;616539;611023 |
| TRMU | 103.5 | 100.0 | 100.0 | 613070;610230;613070;613070 |
| TRNT1 | 108.4 | 99.5 | 96.5 | 616084;612907;616084;616959;612907;616084;616959;616959 |
| TRPA1 | 99.7 | 96.1 | 89.8 | 615040;615040 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| TRPC3 | 146.8 | 99.7 | 98.0 | 616410 |
| TRPC6 | 109.9 | 98.2 | 96.1 | 603965;603965 |
| TRPM1 | 151.0 | 100.0 | 99.8 | 613216;613216;613216 |
| TRPM3 | 134.3 | 100.0 | 99.5 | -;- |
| TRPM4 | 140.1 | 100.0 | 99.5 | 618531;604559;604559;604559;- |
| TRPM6 | 154.4 | 99.9 | 99.5 | 602014;602014;602014;602014 |
| TRPM8 | 122.0 | 99.8 | 98.8 | - |
| TRPS1 | 190.7 | 100.0 | 99.9 | 190350;190351;190350;190350 |
| TRPV1 | 133.4 | 100.0 | 99.6 | - |
| TRPV3 | 137.8 | 99.8 | 98.5 | 614594;616400;614594;614594;616400 |
| TRPV4 | 158.6 | 100.0 | 99.9 | 600175;600175;156530;617383;156530;168400;184252;113500;606071;184095;600175;181405;606835;113500;606071;606071;600175;617383 |
| TRPV6 | 156.4 | 100.0 | 99.5 | 618188;618188 |
| TRRAP | 159.0 | 99.9 | 99.5 | 618454;618778;- |
| TSC1 | 137.9 | 99.8 | 98.8 | 191100;607341;607341;191100;607341;191100;606690;607341;191100;191100 |
| TSC2 | 143.7 | 100.0 | 99.6 | 613254;606690;613254;613254;606690;607341;613254;607341;613254;191092 |
| TSEN15 | 74.4 | 79.0 | 77.2 | 617026;617026;617026;617026;617026 |
| TSEN2 | 119.0 | 100.0 | 99.6 | 612389;612389;612389;612389;612389 |
| TSEN34 | 74.9 | 90.8 | 86.4 | 612390;612390 |
| TSEN54 | 113.9 | 96.3 | 94.3 | 277470;610204;277470;225753;277470;277470;225753;277470 |
| TSFM | 139.8 | 100.0 | 99.5 | 610505;610505;604723;610505;610505 |
| TSGA10 | 126.3 | 89.5 | 88.8 | 617961 |
| TSHB | 285.2 | 100.0 | 100.0 | 275100;275100;275100 |
| TSHR | 172.2 | 96.0 | 95.4 | 275200;609152;275200;603373 |
| TSHZ1 | 155.0 | 98.8 | 98.8 | 607842;607842;607842 |
| TSPAN12 | 164.0 | 100.0 | 99.8 | 613310;613310;613310 |
| TSPAN7 | 134.2 | 100.0 | 100.0 | 300210;300210 |
| TSPEAR | 160.3 | 100.0 | 99.2 | 614861;614861;614861;618180;618180;614861 |
| TSPYL1 | 147.6 | 100.0 | 100.0 | 608800;608800;608800 |
| TSR2 | 87.3 | 100.0 | 100.0 | 300946;300946 |
| TTBK2 | 134.6 | 99.8 | 97.6 | 604432;604432;604432 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| TTC19 | 89.7 | 81.5 | 73.8 | 613814;615157;615157;615157;615157;615157 |
| TTC21A | 140.0 | 100.0 | 100.0 | 618429 |
| TTC21B | 148.8 | 99.9 | 99.3 | 613819;613820;613819;613820;613820;613819;613819;613820 |
| TTC25 | 92.2 | 100.0 | 100.0 | 617092;617092;617092 |
| TTC26 | 168.2 | 99.9 | 98.8 | 7 |
| TTC37 | 165.8 | 100.0 | 99.3 | 222470;222470;222470;222470;222470;222470 |
| TTC5 | 97.5 | 100.0 | 99.9 | No OMIM phenotype |
| TTC7A | 121.3 | 99.3 | 95.4 | 243150;243150;243150;243150 |
| TTC8 | 135.1 | 99.6 | 98.1 | 209900;615985;613464;615985;613464;615985;613464;209900;615985 |
| TTI2 | 117.2 | 100.0 | 100.0 | -,615541;615541;615541;615541 |
| TTLL5 | 167.0 | 100.0 | 99.7 | 615860;615860;615860 |
| TTN | 198.1 | 98.6 | 98.1 | 603689;600334;608807;603689;600334;608807;603689;613765;611705;604145;608807;600334;604145;613765;600334;611705;608807;603689;604145;608807 |
| TTPA | 129.1 | 94.7 | 87.1 | 277460;277460;277460 |
| TTR | 151.6 | 94.6 | 94.6 | 115430;105210;105210;115430;105210;115430;105210;105210 |
| TUB | 111.7 | 99.4 | 97.1 | 616188;616188;616188 |
| TUBA1A | 77.0 | 99.9 | 97.0 | 611603;611603;611603;611603;611603 |
| TUBA3D | 114.9 | 100.0 | 99.2 | 617928;617928 |
| TUBA4A | 170.9 | 100.0 | 100.0 | 616208;616208 |
| TUBA8 | 154.8 | 99.9 | 99.5 | 613180;613180;613180 |
| TUBB | 125.1 | 97.3 | 93.9 | 615771;615771;156610;615771;156610;156610 |
| TUBB1 | 163.4 | 100.0 | 100.0 | 613112;613112 |
| TUBB2A | 65.8 | 97.0 | 95.7 | 615763;PMID: 32203252;29547997;615763;615763 |
| TUBB2B | 65.7 | 100.0 | 99.5 | 610031;610031;610031;610031 |
| TUBB3 | 113.8 | 98.3 | 96.9 | 600638;614039;600638;614039;600638;600638;600638 |
| TUBB4A | 76.9 | 95.9 | 94.0 | 128101;612438;612438;612438;128101;612438 |
| TUBB4B | 81.1 | 99.9 | 96.9 | 617879;617879;617879 |
| TUBB6 | 76.8 | 90.6 | 90.1 | 617732 |
| TUBB8 | 23.5 | 83.0 | 55.3 | 616780 |
| TUBG1 | 178.8 | 100.0 | 100.0 | 615412;615412;615412;615412 |
| TUBGCP2 | 102.0 | 99.7 | 96.2 | 618737;618737 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| TUBGCP4 | 123.4 | 99.2 | 96.4 | 616335;616335;616335;616335 |
| TUBGCP6 | 157.8 | 100.0 | 99.3 | 251270;251270;251270;251270 |
| TUFM | 158.0 | 100.0 | 99.0 | 610678;602389;610678 |
| TULP1 | 134.3 | 100.0 | 99.5 | 600132;613843;613843;600132;613843;600132;613843 |
| TUSC3 | 190.4 | 100.0 | 99.5 | 611093;611093;611093;611093 |
| TWIST1 | 96.4 | 100.0 | 98.9 | 101400;180750;123100;617746;101400;101400;617746;101400;617746;101400 |
| TWIST2 | 92.7 | 100.0 | 100.0 | 227260;209885;200110;227260;227260 |
| TWNK | 202.8 | 100.0 | 100.0 | 609286;606486;616138;616138;271245;609286;616138;609286;607459;271245;609286;616138;616138;271245 |
| TXN2 | 74.6 | 100.0 | 100.0 | 616811;616811;616811 |
| TXNL4A | 104.3 | 100.0 | 99.4 | 608572;608572;608572 |
| TXNRD2 | 121.2 | 96.8 | 95.9 | 617825;617825;- |
| TYK2 | 133.3 | 99.9 | 99.0 | 611521;611521;511521;611521 |
| TYMP | 97.1 | 100.0 | 97.0 | 603041;603041;131222;603041;603041 |
| TYMS | 147.8 | 99.9 | 99.6 | 188350 |
| TYR | 164.5 | 100.0 | 100.0 | 203100;203100;103470;606952;103470;203100;203100;103470;601800;606952;203100;103470;606952 |
| TYROBP | 98.7 | 100.0 | 100.0 | 221770;221770;221770;221770 |
| TYRP1 | 183.7 | 100.0 | 99.8 | 203290;203290;612271;203290;203290;203290 |
| U2AF2 | 125.2 | 99.9 | 98.3 | - |
| UBA1 | 142.9 | 99.4 | 98.2 | 301830;301054;301830;301054;301830 |
| UBA5 | 93.7 | 97.8 | 86.8 | 617132;;617132;617132;617133;617132 |
| UBAP1 | 151.0 | 98.8 | 93.4 | 618418;618418 |
| UBB | 49.1 | 100.0 | 99.4 | 119540 |
| UBE2A | 127.5 | 99.7 | 96.0 | 300860;300860;300860 |
| UBE2T | 109.4 | 100.0 | 99.9 | 616435;616435;616435 |
| UBE3A | 95.8 | 99.1 | 94.8 | 105830;105830;105830 |
| UBE3B | 133.5 | 100.0 | 99.9 | 244450;244450;244450 |
| UBIAD1 | 250.0 | 99.5 | 96.0 | 121800;121800 |
| UBQLN2 | 123.7 | 100.0 | 99.4 | 300857;300857 |
| UBR1 | 143.8 | 99.9 | 99.1 | 243800;243800;243800;243800;243800 |
| UBTF | 129.1 | 100.0 | 99.4 | 617672;617672;617672;617672 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| UCHL1 | 117.1 | 99.8 | 92.5 | 615491;615491;615491 |
| UFC1 | 137.3 | 100.0 | 100.0 | 618076;618076;618076 |
| UFM1 | 144.5 | 74.0 | 69.4 | 617899;617899;617899 |
| UFSP2 | 173.0 | 100.0 | 99.6 | 617974;142669;142669 |
| UGDH | 164.7 | 99.9 | 99.1 | 618792 |
| UGP2 | 154.7 | 99.0 | 98.6 | 618744;618744 |
| UGT1A1 | 227.3 | 100.0 | 100.0 | 237900;218800;606785;237900;143500;601816;218800;606785;218800;218800;606785 |
| UMOD | 104.2 | 97.7 | 96.2 | 609886;603860;162000;191845;609886;603860;162000 |
| UMPS | 174.8 | 100.0 | 99.4 | 258900;258900;258900 |
| UNC119 | 124.5 | 100.0 | 99.7 | 615518 |
| UNC13A | 130.2 | 99.3 | 97.7 | - |
| UNC13D | 106.2 | 99.7 | 98.1 | 608898;608898;608898 |
| UNC45B | 126.0 | 99.3 | 98.0 | 616279;616279 |
| UNC80 | 128.7 | 97.9 | 97.4 | 616801;616801;616801 |
| UNC93B1 | 60.3 | 60.6 | 58.8 | 610551 |
| UNG | 124.8 | 100.0 | 98.8 | 608106;608106;608106 |
| UPB1 | 160.9 | 100.0 | 100.0 | 613161;613161;613161;613161 |
| UPF3B | 61.2 | 92.2 | 84.1 | 300676;300676;300676 |
| UPK3A | 117.9 | 100.0 | 99.5 | 191830 |
| UQCC1 | 115.9 | 100.0 | 99.9 | 611797 |
| UQCC2 | 114.9 | 100.0 | 99.7 | 615824;614461;615824;615824 |
| UQCC3 | 123.3 | 100.0 | 98.7 | 616111;616111;616111 |
| UQCR10 | 170.4 | 100.0 | 100.0 | 610843 |
| UQCR11 | 217.1 | 100.0 | 100.0 | 609711 |
| UQCRB | 117.8 | 99.4 | 95.1 | 615158;615158;191330 |
| UQCRC1 | 132.5 | 99.8 | 98.4 | PMID: 33141179;191328 |
| UQCRC2 | 133.3 | 99.9 | 99.3 | 191329;615160;615160 |
| UQCRFS1 | 121.6 | 91.9 | 84.9 | 618775;191327 |
| UQCRH | 135.0 | 100.0 | 98.2 | 613844 |
| UQCRQ | 146.8 | 100.0 | 100.0 | 615159;612080;615159 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|--|
| UROC1 | 149.7 | 100.0 | 100.0 | 276880;276880;276880;276880 |
| UROD | 158.6 | 98.9 | 96.1 | 176100;176100;176100;176100 |
| UROS | 122.0 | 100.0 | 99.9 | 263700;263700;263700;263700;263700 |
| USB1 | 139.6 | 100.0 | 99.4 | 604173;604173;604173;604173;604173;604173;604173 |
| USH1C | 109.5 | 100.0 | 99.8 | 276904;602092;276904;602092;602092;276904 |
| USH1G | 161.0 | 99.6 | 97.9 | 606943;606943;606943;606943 |
| USH2A | 156.7 | 100.0 | 99.8 | 613809;276901;613809;276901;613809;613809;276901 |
| USP18 | 185.6 | 95.9 | 95.9 | 617397;617397;617397 |
| USP27X | 187.6 | 100.0 | 100.0 | 300984;300984 |
| USP45 | 120.3 | 99.6 | 98.1 | 618513;618513;618513 |
| USP48 | 163.5 | 99.9 | 99.3 | No OMIM phenotype |
| USP7 | 100.3 | 91.3 | 87.9 | - |
| USP8 | 78.2 | 96.9 | 87.8 | 219090 |
| USP9X | 109.6 | 98.2 | 92.9 | 300919;300968;300919;300968;300968 |
| USP9Y | 32.2 | 48.6 | 43.2 | 415000 |
| UST | 126.9 | 100.0 | 98.9 | - |
| UVSSA | 145.4 | 100.0 | 100.0 | 614640;614640;614640 |
| VAC14 | 106.1 | 99.9 | 98.5 | 617054;-;617054 |
| VAMP1 | 153.2 | 100.0 | 100.0 | 108600;618323;108600;108600;618323 |
| VAMP2 | 132.0 | 99.5 | 97.7 | - |
| VANGL1 | 192.8 | 100.0 | 100.0 | 600145 |
| VANGL2 | 173.1 | 99.9 | 99.0 | 182940 |
| VAPB | 114.2 | 100.0 | 99.9 | 182980;608627;608627 |
| VARS1 | 131.4 | 100.0 | 99.9 | 617802;617802;617802 |
| VARS2 | 139.2 | 100.0 | 99.4 | 615917;615917;612802;615917 |
| VAV1 | 105.9 | 98.5 | 97.1 | - |
| VAX1 | 97.2 | 97.5 | 91.5 | 614402;614402;614402;614402 |
| VCAN | 180.4 | 100.0 | 100.0 | 143200;143200;PMID: 25606449 |
| VCL | 109.0 | 99.9 | 99.0 | 613255;611407;611407;613255;611407 |
| VCP | 122.7 | 100.0 | 99.2 | 167320;167320;613954;616687;613954;616687;167320 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| VDR | 110.0 | 97.2 | 94.9 | 277440;277440;277440;277440;277440 |
| VEGFC | 170.0 | 100.0 | 100.0 | 615907;615907 |
| VHL | 141.3 | 96.3 | 91.4 | 263400;171300;193300;263400;263400;263400;144700;171300;193300;263400;144700;171300;193300 |
| VIM | 121.9 | 99.3 | 97.0 | 116300;116300 |
| VIPAS39 | 133.8 | 100.0 | 100.0 | 613404;613404;613404;613404;613404;613404;613404 |
| VKORC1 | 147.5 | 100.0 | 100.0 | 122700;607473;607473;607473 |
| VLDLR | 157.4 | 100.0 | 99.8 | 224050;224050;224050;224050 |
| VMA21 | 89.1 | 99.0 | 94.6 | 310440;310440;300913 |
| VPS11 | 131.4 | 94.9 | 93.6 | 616683;616683;616683;616683;616683 |
| VPS13A | 92.6 | 99.4 | 95.6 | 200150;200150;200150 |
| VPS13B | 163.9 | 99.5 | 98.2 | 216550;216550;216550;216550;216550;216550;607817 |
| VPS13C | 132.4 | 99.4 | 96.9 | 616840;616840;616840 |
| VPS13D | 171.0 | 100.0 | 99.7 | 607317;607317;607317;608877 |
| VPS16 | 163.6 | 100.0 | 100.0 | - |
| VPS33A | 113.2 | 91.3 | 89.8 | 617303;617303;617303;617303 |
| VPS33B | 128.1 | 100.0 | 100.0 | 208085;208085;208085;208085;208085;208085;208085 |
| VPS35 | 105.3 | 97.3 | 91.3 | 614203 |
| VPS35L | 162.7 | 100.0 | 99.9 | - |
| VPS37A | 70.6 | 91.3 | 78.2 | 614898;614898;614898;614898 |
| VPS45 | 157.5 | 99.2 | 95.7 | 615285;615285;615285;615285 |
| VPS51 | 85.7 | 95.0 | 83.2 | 618606;618606 |
| VPS53 | 133.5 | 91.5 | 90.7 | 615851;615851;615851;615851;615851 |
| VRK1 | 156.9 | 99.7 | 98.5 | 607596;607596;607596;607596;607596;607596 |
| VSX1 | 69.0 | 84.7 | 80.5 | 148300;614195;148300 |
| VSX2 | 100.3 | 100.0 | 99.3 | 610092;610093;610092;610093;610092 |
| VWA1 | 67.0 | 84.1 | 76.3 | No OMIM phenotype |
| VWA3B | 148.7 | 100.0 | 99.7 | 616948;616948;616948 |
| VWF | 107.9 | 99.8 | 98.6 | 277480;193400;613554;277480;193400;613554;277480 |
| WAC | 174.0 | 100.0 | 99.7 | 616708;616708 |
| WARS1 | 121.4 | 99.8 | 98.3 | 617721;617721 |

| | | | | |
|--------|-------|-------|-------|---|
| WARS2 | 140.8 | 100.0 | 99.4 | 617710;617710;604733;617710 |
| WAS | 81.1 | 95.9 | 85.3 | 313900;300299;301000;313900;300299;301000;313900;300299;301000;313900;300299;300299 |
| WASF1 | 104.3 | 99.9 | 96.5 | - |
| WASHC4 | 130.6 | 99.1 | 95.5 | 615817;615817;615817 |
| WASHC5 | 164.8 | 100.0 | 99.8 | 603563;220210;220210;603563;220210 |
| WBP2 | 101.9 | 100.0 | 99.7 | 617639;617639;617639 |
| WDFY3 | 151.4 | 100.0 | 99.6 | 617520;617520 |
| WDPCP | 122.2 | 98.2 | 94.4 | 615992;209900;217085;615992;615992;- |
| WDR1 | 116.9 | 100.0 | 99.6 | 150550 |
| WDR11 | 139.6 | 98.0 | 96.5 | 614858;614858;614858 |
| WDR13 | 113.4 | 99.9 | 98.6 | - |
| WDR19 | 153.1 | 100.0 | 99.4 | 616307;614378;614376;614377;614378;614377;614378;614376;614377;616307;614378;614376;614378;614376;614377;616307;614378;614376;614377;614376 |
| WDR26 | 96.8 | 88.7 | 83.9 | 617616;617616;617616;617616 |
| WDR34 | 116.2 | 100.0 | 99.6 | 615633;615633;Clin Genet . 2021 Feb;99(2):298-302. doi: 10.1111/cge.13872. Epub 2020 Nov 9;615633;615633 |
| WDR35 | 172.4 | 99.8 | 98.9 | 613610;613610;613610;614091;614091;613610;614091;613610;614091;613610;614091;613610 |
| WDR36 | 151.1 | 99.7 | 97.6 | 609887;609887 |
| WDR37 | 149.0 | 86.5 | 86.2 | 618652;618652 |
| WDR4 | 161.3 | 100.0 | 100.0 | 618347;618346;618347;618347;618346 |
| WDR45 | 82.5 | 98.1 | 92.4 | 300894;300894;300894;300526;300894;300894 |
| WDR45B | 80.8 | 98.0 | 89.2 | 617977;617977;617977 |
| WDR60 | 121.8 | 99.5 | 97.0 | 615503;615503;615503;615503;615462;615503 |
| WDR62 | 157.6 | 100.0 | 99.5 | 604317;604317;604317;604317 |
| WDR66 | 130.1 | 100.0 | 100.0 | 618152;618152 |
| WDR72 | 151.9 | 96.8 | 96.4 | 613211;613211;613211;613211 |
| WDR73 | 180.8 | 100.0 | 100.0 | 251300;251300;251300;251300;251300 |
| WDR81 | 175.2 | 100.0 | 100.0 | 610185;610185;617967;610185;610185 |
| WEE2 | 119.0 | 100.0 | 99.6 | 617996;617996 |
| WFS1 | 193.0 | 100.0 | 99.9 | 222300;600965;614296;116400;222300;600965;614296;222300;222300;222300;116400;614296 |
| WHRN | 126.9 | 99.8 | 98.0 | 607084;611383;607084;611383;607084;611383 |
| WIPF1 | 111.8 | 100.0 | 99.9 | 614493;614493;614493;614493;614493 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|---|
| WIPI2 | 133.7 | 100.0 | 99.3 | 618453;618453 |
| WNK1 | 156.2 | 99.9 | 99.6 | 201300;614492;614492;201300;201300;201300 |
| WNK4 | 149.5 | 99.9 | 99.3 | 614491;614491 |
| WNT1 | 207.7 | 99.3 | 95.3 | 615220;615220;615220;164820 |
| WNT10A | 118.7 | 100.0 | 99.4 | 257980;224750;257980;150400;224750;257980;257980 |
| WNT10B | 144.0 | 100.0 | 99.4 | 225300;617073;225300;225300;617073;225300 |
| WNT2B | 153.0 | 98.0 | 91.3 | 618168 |
| WNT3 | 140.1 | 100.0 | 99.6 | 273395;273395;273395 |
| WNT4 | 200.3 | 99.1 | 94.8 | 611812;158330;611812;158330;611812;611812;611812 |
| WNT5A | 127.0 | 100.0 | 100.0 | 180700;180700;180700;180700 |
| WNT6 | 75.4 | 100.0 | 98.7 | - |
| WNT7A | 184.0 | 100.0 | 100.0 | 228930;276820;228930;228930;276820;228930 |
| WRAP53 | 187.5 | 100.0 | 100.0 | 613988;613988;613988;613988;613988;613988;613988 |
| WRN | 147.8 | 99.9 | 98.8 | 277700;277700;277700;277700;277700 |
| WT1 | 81.1 | 97.3 | 95.4 | 194070;608978;194070;194080;256370;136680;156240;136680;194080;256370 |
| WWOX | 138.2 | 100.0 | 100.0 | 614322;616211;133239;616211;614322;616211;616211;614322 |
| XDH | 110.6 | 100.0 | 99.9 | 278300;278300;278300;278300 |
| XIAP | 100.4 | 93.0 | 88.8 | 300635;300635 |
| XIRP2 | 155.2 | 100.0 | 99.9 | - |
| XIST | | | | 300087 |
| XK | 83.0 | 99.8 | 98.1 | 300842;300842;300842;300842;300842 |
| XPA | 83.7 | 99.6 | 95.6 | 278700;278700;278700;278700;278700 |
| XPC | 162.6 | 100.0 | 100.0 | 278720;278720;278720;278720 |
| XPNPEP3 | 124.2 | 100.0 | 100.0 | 613159;613159;613159;613159 |
| XPO5 | 158.8 | 100.0 | 99.9 | 26878725 |
| XPR1 | 152.8 | 100.0 | 99.9 | 616413;616413;616413 |
| XRCC1 | 130.5 | 100.0 | 98.8 | 617633;617633;617633 |
| XRCC2 | 205.8 | 99.8 | 97.4 | 617247;617247;600375;617247 |
| XRCC4 | 165.8 | 99.9 | 99.3 | 616541;616541;616541;616541 |
| XYLT1 | 148.0 | 97.4 | 89.6 | 615777;615777;615777;615777;608124;264800;615777 |

| | | | | |
|---------|-------|-------|-------|--|
| XYLT2 | 149.8 | 100.0 | 98.3 | 605822;608125;605822;605822;264800;605822 |
| YAP1 | 106.6 | 96.4 | 89.4 | 120433;120433;120433 |
| YARS1 | 131.1 | 100.0 | 99.9 | 608323;608323 |
| YARS2 | 194.6 | 100.0 | 99.8 | 610957;613561;613561;613561;613561;613561 |
| YME1L1 | 133.4 | 99.0 | 95.2 | 617302;617302;617302;607472;617302 |
| YWHAE | 161.6 | 100.0 | 100.0 | - |
| YWHAG | 212.8 | 100.0 | 100.0 | 617665;617665;617665 |
| YWHAZ | 58.3 | 81.2 | 71.7 | - |
| YY1 | 105.8 | 100.0 | 99.8 | 617557;617557 |
| YY1AP1 | 163.8 | 99.3 | 98.2 | 602531;602531 |
| ZAP70 | 166.6 | 100.0 | 99.3 | 269840;269840;617006;617006;269840;617006;269840 |
| ZBTB11 | 199.9 | 99.9 | 99.6 | 618383;618383;618383 |
| ZBTB16 | 153.1 | 100.0 | 99.9 | 612447;612447;612447;612447 |
| ZBTB17 | 135.4 | 100.0 | 100.0 | - |
| ZBTB18 | 210.2 | 100.0 | 99.9 | 612337;612337 |
| ZBTB20 | 186.4 | 100.0 | 100.0 | 259050;259050;259050 |
| ZBTB24 | 168.0 | 100.0 | 100.0 | 614069;614069;614069;614069 |
| ZBTB42 | 121.3 | 100.0 | 100.0 | 616248;616248 |
| ZC3H14 | 181.4 | 99.9 | 98.9 | 617125;617125;617125 |
| ZC4H2 | 87.8 | 100.0 | 99.0 | 314580;314580;314580;314580;314580 |
| ZCCHC8 | 133.1 | 99.8 | 98.7 | 618674 |
| ZDHHC9 | 60.1 | 99.9 | 93.8 | 300799;;300799 |
| ZEB1 | 170.5 | 100.0 | 99.4 | 609141;613270;609141;613270 |
| ZEB2 | 158.7 | 99.9 | 99.1 | 235730;235730;235730;235730;235730 |
| ZFHX2 | 134.8 | 100.0 | 99.6 | 147430;147430 |
| ZFHX3 | 131.0 | 100.0 | 99.6 | 176807 |
| ZFP57 | 129.1 | 100.0 | 99.8 | 601410 |
| ZFPM2 | 181.3 | 100.0 | 100.0 | 187500;616067;610187;616067;603693;610187 |
| ZFYVE26 | 116.7 | 100.0 | 99.1 | 270700;270700;270700;270700 |
| ZFYVE27 | 122.0 | 100.0 | 100.0 | 610244;610244 |

| | | | | |
|----------|-------|-------|-------|---|
| ZIC1 | 219.9 | 100.0 | 100.0 | 616602;616602;616602 |
| ZIC2 | 110.1 | 100.0 | 98.7 | 609637;609637;609637;609637 |
| ZIC3 | 129.6 | 100.0 | 99.9 | 314390;300265;306955;314390;306955;306955 |
| ZMIZ1 | 153.9 | 99.4 | 98.4 | - |
| ZMPSTE24 | 155.1 | 100.0 | 99.9 | 275210;275210;17152860;608612;275210;608612;608612;275210 |
| ZMYND10 | 120.3 | 100.0 | 100.0 | 615444;615444;615444 |
| ZMYND11 | 147.7 | 100.0 | 99.6 | 616083;616083 |
| ZMYND15 | 162.0 | 100.0 | 99.4 | 615842 |
| ZNF141 | 153.9 | 100.0 | 100.0 | 615226 |
| ZNF142 | 136.1 | 100.0 | 99.9 | 618425;618425;618425 |
| ZNF148 | 187.7 | 99.9 | 99.6 | 617260;617260 |
| ZNF292 | 150.6 | 99.6 | 98.3 | - |
| ZNF335 | 137.1 | 100.0 | 99.9 | 615095;610827;615095;615095 |
| ZNF341 | 129.4 | 97.2 | 95.0 | 618282;618282;618282 |
| ZNF407 | 166.6 | 99.9 | 99.3 | - |
| ZNF408 | 147.0 | 100.0 | 100.0 | 616469;616469;616468;616469;616468 |
| ZNF41 | 113.0 | 100.0 | 99.6 | - |
| ZNF423 | 195.9 | 100.0 | 100.0 | 614844;614844;614844;614844;614844 |
| ZNF462 | 195.9 | 100.0 | 99.9 | -,618619 |
| ZNF469 | 154.6 | 100.0 | 100.0 | 229200;229200;229200;229200 |
| ZNF513 | 142.5 | 100.0 | 100.0 | 613617;613617;613617 |
| ZNF592 | 151.9 | 100.0 | 99.6 | 606937;606937 |
| ZNF644 | 178.6 | 100.0 | 100.0 | 614167;614167 |
| ZNF687 | 176.3 | 100.0 | 100.0 | 616833 |
| ZNF711 | 127.7 | 99.8 | 98.2 | 300803;300803 |
| ZNF750 | 182.0 | 100.0 | 100.0 | 610227;610227 |
| ZNHIT3 | 145.8 | 74.4 | 74.4 | 260565;260565 |
| ZP1 | 202.3 | 100.0 | 100.0 | 615774;615774 |
| ZP2 | 131.6 | 99.8 | 98.4 | 618353 |
| ZP3 | 168.1 | 100.0 | 100.0 | 617712 |

| | | | | |
|--------|-------|------|------|---|
| ZSWIM6 | 142.4 | 95.5 | 91.9 | 603671;617865;603671;603671;603671;617865 |
|--------|-------|------|------|---|

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.

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 Median Coverage and % Covered 10x/20x denoting NC are non-coding genes for which coverage statistics could not be generated.

OMIM release used for OMIM disease identifiers and descriptions : October 1st, 2016.

Ad 1. "No OMIM phenotype" signifies a gene without a current OMIM association Ad 2. OMIM phenotype descriptions between {} signify risk factors