

X.Chromosome	Genomic.location	Gene	Mutation
9	Chr9:99006675	HSD17B3	c.608C>T
9	Chr9:99017189	HSD17B3	c.238C>T
10	Chr10:12136140	DHTKD1	c.1228C>T
Y	ChrY:2655248	SRY	c.397C>T
Y	ChrY:2655265	SRY	c.380A>T
Y	ChrY:2655325	SRY	c.320G>A
Y	ChrY:2655361	SRY	c.284G>A
Y	ChrY:2655362	SRY	c.283G>C
Y	ChrY:2655368	SRY	c.277C>T
Y	ChrY:2655436	SRY	c.209G>A
Y	ChrY:2655453	SRY	c.192G>A
Y	ChrY:2655467	SRY	c.178G>C
Y	ChrY:2655633	SRY	c.12T>A
Y	ChrY:2655641	SRY	c.4C>T
13	Chr13:78477491	EDNRB	c.871C>T
4	Chr4:100543913	MTTP	c.2674G>T
3	Chr3:148897374	CP	c.2630G>A
12	Chr12:53701482	AAAS	c.1432C>T
12	Chr12:53702942	AAAS	c.934C>T
	Chr5:149357747	SLC26A2	c.532C>T
8	Chr8:87680283	CNGB3	c.607C>T
8	Chr8:87656008	CNGB3	c.1148delC
1	Chr1:168274374	TBX19	c.856C>T
12	Chr12:121174897	ACADS	c.319C>T
12	Chr12:121176971	ACADS	c.1058C>T
8	Chr8:143960496	CYP11B1	c.347G>A
X	ChrX:30322912	NR0B1	c.1197C>A
4	Chr4:155486984	FGB	c.139C>T
X	ChrX:100608184	BTK	c.2008G>T
X	ChrX:100608201	BTK	c.1991T>A
X	ChrX:100608252	BTK	c.1940G>A
X	ChrX:100608317	BTK	c.1875C>A
X	ChrX:100608324	BTK	c.1868A>G
X	ChrX:100608867	BTK	c.1843T>C
X	ChrX:100608923	BTK	c.1787G>C
X	ChrX:100609675	BTK	c.1676G>A
X	ChrX:100611047	BTK	c.1661G>A
X	ChrX:100611048	BTK	c.1660C>T
X	ChrX:100611090	BTK	c.1618T>C
X	ChrX:100611151	BTK	c.1557C>A
X	ChrX:100611833	BTK	c.1390A>G
X	ChrX:100611846	BTK	c.1377C>A
X	ChrX:100613399	BTK	c.1103A>C
X	ChrX:100613660	BTK	c.1021A>G
X	ChrX:100614313	BTK	c.964C>T
X	ChrX:100615569	BTK	c.865C>T
X	ChrX:100615577	BTK	c.857G>A
X	ChrX:100615614	BTK	c.820G>T
X	ChrX:100625039	BTK	c.440T>A
X	ChrX:100630176	BTK	c.199A>C
X	ChrX:100630190	BTK	c.185G>A
X	ChrX:100630230	BTK	c.145C>T
X	ChrX:100630236	BTK	c.139C>T
X	ChrX:100630271	BTK	c.2T>C
15	Chr15:34536194	SLC12A6	c.2023C>T
19	Chr19:12918142	RNASEH2A	c.322C>G
20	Chr20:35563451	SAMHD1	c.490C>T

20	Chr20:35563513	SAMHD1	c.428G>A
11	Chr11:88911261	TYR	c.140G>A
11	Chr11:88911182	TYR	c.61C>T
11	Chr11:88911351	TYR	c.230G>A
11	Chr11:88911654	TYR	c.533G>A
11	Chr11:88911688	TYR	c.572delG
11	Chr11:88911770	TYR	c.649C>T
11	Chr11:88924446	TYR	c.896G>A
11	Chr11:88961066	TYR	c.1112A>C
11	Chr11:89017965	TYR	c.1209G>T
11	Chr11:89028444	TYR	c.1501dupC
15	Chr15:28171315	OCA2	c.2037G>C
9	Chr9:12695626	TYRP1	c.497C>G
9	Chr9:12704544	TYRP1	c.1103delA
3	Chr3:120363252	HGD	c.688C>T
3	Chr3:120393748	HGD	c.175delA
3	Chr3:120393784	HGD	c.140C>A
11	Chr11:5248004	HBB	c.118C>T
X	ChrX:76776310	ATRX	c.7156C>T
X	ChrX:107826132	COL4A5	c.955G>C
X	ChrX:107829881	COL4A5	c.1074delA
X	ChrX:107829929	COL4A5	c.1117C>T
X	ChrX:107834821	COL4A5	c.1376delC
X	ChrX:107909742	COL4A5	c.3474delG
X	ChrX:107911649	COL4A5	c.3709_3710dupCC
2	Chr2:73717247	ALMS1	c.8158C>T
2	Chr2:73717466	ALMS1	c.8377C>T
2	Chr2:73799775	ALMS1	c.10769delC
2	Chr2:73799993	ALMS1	c.10986G>A
1	Chr1:43804305	MPL	c.305G>C
19	Chr19:51411852	KLK4	c.458G>A
17	Chr17:66551883	FAM20A	c.406C>T
4	Chr4:155506863	FGA	c.1718G>A
18	Chr18:29175144	TTR	c.262A>T
14	Chr14:21161845	ANG	c.122A>T
4	Chr4:74274452	ALB	c.412C>T
17	Chr17:68171379	KCNJ2	c.199C>T
X	ChrX:66931495	AR	c.2137C>T
X	ChrX:66765509	AR	c.521T>G
X	ChrX:66937368	AR	c.2222C>G
X	ChrX:66937437	AR	c.2291A>G
X	ChrX:66941779	AR	c.2423T>C
X	ChrX:66942786	AR	c.2567G>A
20	Chr20:18505624	SEC23B	c.649C>T
20	Chr20:18506532	SEC23B	c.790C>T
3	Chr3:39433004	SLC25A38	c.349C>T
3	Chr3:39433447	SLC25A38	c.560G>C
13	Chr13:110844605	COL4A1	c.1492G>C
11	Chr11:31822356	PAX6	c.448C>T
1	Chr1:173883863	SERPINC1	c.236G>A
1	Chr1:173883864	SERPINC1	c.235C>T
11	Chr11:116701353	APOC3	c.55C>T
6	Chr6:131902418	ARG1	c.389G>A
6	Chr6:131904950	ARG1	c.895C>T
15	Chr15:51504657	CYP19A1	c.1123C>T
16	Chr16:16256935	ABCC6	c.3421C>T
6	Chr6:112382301	WISP3	c.210C>A
6	Chr6:112382377	WISP3	c.286T>C

6	Chr6:112386045	WISP3	c.488G>A
6	Chr6:112390751	WISP3	c.1047G>A
9	Chr9:32974493	APTX	c.879G>A
11	Chr11:108121593	ATM	c.1402_1403delAA
11	Chr11:108121752	ATM	c.1564_1565delGA
11	Chr11:108200960	ATM	c.7327C>T
21	Chr21:45706968	AIRE	c.415C>T
4	Chr4:123663370	BBS12	c.323C>G
11	Chr11:66299163	BBS1	c.1645G>T
20	Chr20:10393286	MKKS	c.873_876dupCCTG
20	Chr20:10393721	MKKS	c.431_441delTTAGTAGTACT
4	Chr4:123664110	BBS12	c.1063C>T
12	Chr12:88471004	CEP290	c.5704G>T
16	Chr16:56536702	BBS2	c.823C>T
16	Chr16:56548535	BBS2	c.175C>T
3	Chr3:97506848	ARL6	c.364C>T
7	Chr7:33376099	BBS9	c.1063C>T
7	Chr7:33423280	BBS9	c.1792C>T
X	ChrX:153640466	TAZ	c.153C>G
X	ChrX:153641585	TAZ	c.280C>A
X	ChrX:153648376	TAZ	c.589G>A
1	Chr1:55464881	BSND	c.22C>T
1	Chr1:196659255	CFH	c.1222C>T
11	Chr11:5247870	HBB	c.251delG
11	Chr11:5248170	HBB	c.82G>T
4	Chr4:187117229	CYP4V2	c.400G>T
4	Chr4:187126386	CYP4V2	c.1020G>A
4	Chr4:187130126	CYP4V2	c.1198C>T
4	Chr4:187130127	CYP4V2	c.1199G>A
8	Chr8:65517310	CYP7B1	c.1162C>T
3	Chr3:15677121	BTD	c.241C>T
3	Chr3:15685833	BTD	c.476G>A
3	Chr3:15685994	BTD	c.637C>T
3	Chr3:15686006	BTD	c.649C>G
3	Chr3:15686027	BTD	c.670G>A
3	Chr3:15686298	BTD	c.941G>A
3	Chr3:15686795	BTD	c.1438G>A
3	Chr3:15686821	BTD	c.1465delT
3	Chr3:15686975	BTD	c.1618C>T
16	Chr16:50744822	NOD2	c.1000C>T
4	Chr4:89039366	ABCG2	c.736C>T
4	Chr4:89039396	ABCG2	c.706C>T
15	Chr15:91312667	BLM	c.2407dupT
X	ChrX:153420209	OPN1LW	c.739C>T
2	Chr2:219924906	IHH	c.284A>G
16	Chr16:31122037	BCKDK	c.671G>A
16	Chr16:23632683	PALB2	c.3113G>A
16	Chr16:23646274	PALB2	c.1592delT
17	Chr17:41201157	BRCA1	c.5450C>A
17	Chr17:41243920	BRCA1	c.3627dupA
17	Chr17:41215948	BRCA1	c.5158C>T
17	Chr17:41228597	BRCA1	c.4454delC
17	Chr17:41243788	BRCA1	c.3756_3759delGTCT
17	Chr17:41243887	BRCA1	c.3661G>T
17	Chr17:41244159	BRCA1	c.3389C>G
17	Chr17:41245476	BRCA1	c.2071delA
17	Chr17:41245861	BRCA1	c.1687C>T
17	Chr17:41246039	BRCA1	c.1504_1508delTTAAA

17	Chr17:41246618	BRCA1	c.929delA
17	Chr17:41256250	BRCA1	c.329dupA
13	Chr13:32912206	BRCA2	c.3717delA
13	Chr13:32912963	BRCA2	c.4472_4475delTGAA
13	Chr13:32913125	BRCA2	c.4638delT
13	Chr13:32954180	BRCA2	c.9154C>T
13	Chr13:32903604	BRCA2	c.658_659delGT
13	Chr13:32914137	BRCA2	c.5645C>A
13	Chr13:32913140	BRCA2	c.4648G>T
13	Chr13:32937558	BRCA2	c.8219T>A
13	Chr13:32914437	BRCA2	c.5946delT
13	Chr13:32893420	BRCA2	c.274C>T
13	Chr13:32900690	BRCA2	c.574_575delAT
13	Chr13:32900701	BRCA2	c.582G>A
13	Chr13:32905062	BRCA2	c.688A>T
13	Chr13:32905069	BRCA2	c.700delT
13	Chr13:32905148	BRCA2	c.778_779delGA
13	Chr13:32906852	BRCA2	c.1238delT
13	Chr13:32906871	BRCA2	c.1257delT
13	Chr13:32906907	BRCA2	c.1296_1297delGA
13	Chr13:32907365	BRCA2	c.1755_1759delGAAAA
13	Chr13:32907447	BRCA2	c.1832C>A
13	Chr13:32910420	BRCA2	c.1929delG
13	Chr13:32910583	BRCA2	c.2092delC
13	Chr13:32910901	BRCA2	c.2409T>G
13	Chr13:32911297	BRCA2	c.2808_2811delACAA
13	Chr13:32911310	BRCA2	c.2818C>T
13	Chr13:32911471	BRCA2	c.2979G>A
13	Chr13:32911601	BRCA2	c.3109C>T
13	Chr13:32911650	BRCA2	c.3158T>G
13	Chr13:32911658	BRCA2	c.3170_3174delAGAAA
13	Chr13:32912035	BRCA2	c.3545_3546delTT
13	Chr13:32912089	BRCA2	c.3599_3600delGT
13	Chr13:32912180	BRCA2	c.3689delC
13	Chr13:32912337	BRCA2	c.3847_3848delGT
13	Chr13:32912414	BRCA2	c.3922G>T
13	Chr13:32912714	BRCA2	c.4222C>T
13	Chr13:32912767	BRCA2	c.4276dupA
13	Chr13:32912770	BRCA2	c.4284dupT
13	Chr13:32912940	BRCA2	c.4449delA
13	Chr13:32913365	BRCA2	c.4876_4877delAA
13	Chr13:32913702	BRCA2	c.5213_5216delCTTA
13	Chr13:32913757	BRCA2	c.5266_5269delGTAT
13	Chr13:32913777	BRCA2	c.5290_5291delTC
13	Chr13:32913794	BRCA2	c.5303_5304delTT
13	Chr13:32913970	BRCA2	c.5482_5486delAAATT
13	Chr13:32914065	BRCA2	c.5576_5579delTTAA
13	Chr13:32914106	BRCA2	c.5614A>T
13	Chr13:32914109	BRCA2	c.5621_5624delTTAA
13	Chr13:32914288	BRCA2	c.5799_5802delCCAA
13	Chr13:32914319	BRCA2	c.5828delC
13	Chr13:32914472	BRCA2	c.5980C>T
13	Chr13:32914698	BRCA2	c.6206T>G
13	Chr13:32914859	BRCA2	c.6373dupA
13	Chr13:32914935	BRCA2	c.6444dupT
13	Chr13:32914953	BRCA2	c.6468_6469delTC
13	Chr13:32914973	BRCA2	c.6486_6489delACAA
13	Chr13:32920966	BRCA2	c.6941delC

13	Chr13:32920967	BRCA2	c.6944_6947delTAAA
13	Chr13:32920978	BRCA2	c.6952C>T
13	Chr13:32929123	BRCA2	c.7133C>G
13	Chr13:32929366	BRCA2	c.7379_7382delACAA
13	Chr13:32929400	BRCA2	c.7412_7421delCAAAGTGTGA
13	Chr13:32930609	BRCA2	c.7480C>T
13	Chr13:32930687	BRCA2	c.7558C>T
13	Chr13:32930690	BRCA2	c.7567_7568delICT
13	Chr13:32936711	BRCA2	c.7857G>A
13	Chr13:32936732	BRCA2	c.7878G>C
13	Chr13:32936828	BRCA2	c.7974C>G
13	Chr13:32937635	BRCA2	c.8297delC
13	Chr13:32937659	BRCA2	c.8322dupT
13	Chr13:32945105	BRCA2	c.8501delC
13	Chr13:32945179	BRCA2	c.8575delC
13	Chr13:32945189	BRCA2	c.8585dupT
13	Chr13:32953568	BRCA2	c.8869C>T
13	Chr13:32953650	BRCA2	c.8951C>G
13	Chr13:32953957	BRCA2	c.9026_9030delATCAT
13	Chr13:32969000	BRCA2	c.9435_9436delIGT
13	Chr13:32971132	BRCA2	c.9599C>G
13	Chr13:32972626	BRCA2	c.9976A>T
3	Chr3:38592480	SCN5A	c.5383T>C
3	Chr3:38608045	SCN5A	c.3695G>A
3	Chr3:38655249	SCN5A	c.688A>G
X	ChrX:43591031	MAOA	c.886C>T
1	Chr1:22965784	C1QA	c.622C>T
6	Chr6:86181054	NT5E	c.662C>A
2	Chr2:211504769	CPS1	c.2963G>T
1	Chr1:156106776	LMNA	c.1445G>A
1	Chr1:201332519	TNNT2	c.505C>T
6	Chr6:112460366	LAMA4	c.3238C>T
6	Chr6:118880200	PLN	c.116T>G
2	Chr2:179444429	TTN	c.67495C>T
X	ChrX:31196868	DMD	c.10141C>T
X	ChrX:31196901	DMD	c.10108C>T
X	ChrX:31224780	DMD	c.9568C>T
X	ChrX:31462738	DMD	c.8944C>T
X	ChrX:31496447	DMD	c.8713C>T
X	ChrX:32235098	DMD	c.6373C>T
X	ChrX:32235179	DMD	c.6292C>T
X	ChrX:32360240	DMD	c.5899C>T
X	ChrX:32486656	DMD	c.3121C>T
X	ChrX:32583859	DMD	c.1952G>A
14	Chr14:23896042	MYH7	c.1988G>A
X	ChrX:100656740	GLA	c.427G>A
7	Chr6:118880200	PLN	c.116T>G
11	Chr11:47353626	MYBPC3	c.3811C>T
5	Chr5:131714072	SLC22A5	c.396G>A
5	Chr5:131719847	SLC22A5	c.506G>A
5	Chr5:131722736	SLC22A5	c.844C>T
5	Chr5:131729380	SLC22A5	c.1463G>A
6	Chr6:57059615	RAB23	c.434T>A
13	Chr13:20716865	GJA3	c.563A>G
19	Chr19:39062803	RYR1	c.13891T>A
9	Chr9:2643480	VLDLR	c.769C>T
10	Chr10:124266333	HTRA1	c.904C>T
10	Chr10:124268274	HTRA1	c.1108C>T

10	Chr10:50669519	ERCC6	c.3862C>T
19	Chr19:45855769	ERCC2	c.2041G>A
17	Chr17:8140757	CTC1	c.724_727delAAAG
2	Chr2:219674478	CYP27A1	c.434G>A
2	Chr2:219677436	CYP27A1	c.808C>T
2	Chr2:219678909	CYP27A1	c.1183C>T
2	Chr2:219679132	CYP27A1	c.1214G>A
2	Chr2:219679425	CYP27A1	c.1421G>A
1	Chr1:40546155	PPT1	c.541G>A
1	Chr1:40555128	PPT1	c.490C>T
1	Chr1:40555167	PPT1	c.451C>T
1	Chr1:40562882	PPT1	c.29T>A
11	Chr11:6638271	TPP1	c.622C>T
13	Chr13:77570221	CLN5	c.671G>A
15	Chr15:68501977	CLN6	c.663C>G
17	Chr17:15142825	PMP22	c.281dupG
1	Chr1:12069698	MFN2	c.2119C>T
8	Chr8:75272419	GDAP1	c.358C>T
8	Chr8:75274121	GDAP1	c.487C>T
1	Chr1:6528438	PLEKHG5	c.2695G>A
5	Chr5:148389835	SH3TC2	c.3325C>T
5	Chr5:148406466	SH3TC2	c.2829T>G
5	Chr5:148406585	SH3TC2	c.2710C>T
5	Chr5:148406435	SH3TC2	c.2860C>T
X	ChrX:70444347	GJB1	c.790C>T
1	Chr1:235875388	LYST	c.9893delT
1	Chr1:235940505	LYST	c.5317delA
2	Chr2:169847329	ABCB11	c.890A>G
7	Chr7:87082366	ABCB4	c.430C>T
7	Chr7:87041264	ABCB4	c.2869C>T
18	Chr18:55328514	ATP8B1	c.2599C>T
18	Chr18:55342081	ATP8B1	c.1804C>T
18	Chr18:55362420	ATP8B1	c.923G>T
2	Chr2:169788931	ABCB11	c.3169C>T
2	Chr2:169826641	ABCB11	c.1723C>T
2	Chr2:169847329	ABCB11	c.890A>G
6	Chr6:42672347	PRPH2	c.584G>T
X	ChrX:85149206	CHM	c.1497C>A
X	ChrX:85149219	CHM	c.1484C>A
X	ChrX:85149232	CHM	c.1471G>T
X	ChrX:85212923	CHM	c.877C>T
6	Chr6:116938111	RSPH4A	c.325C>T
6	Chr6:116949338	RSPH4A	c.1468C>T
8	Chr8:133645039	LRR6	c.598_599delAA
8	Chr8:133645077	LRR6	c.562C>T
7	Chr7:21789320	DNAH11	c.8698C>T
9	Chr9:133355791	ASS1	c.793C>T
9	Chr9:133355833	ASS1	c.835C>T
7	Chr7:95820501	SLC25A13	c.674C>A
7	Chr7:95750995	SLC25A13	c.1816C>T
7	Chr7:95813688	SLC25A13	c.1081C>T
7	Chr7:95822414	SLC25A13	c.550C>T
16	Chr16:53679807	RPGRIP1L	c.2413C>T
1	Chr1:169524538	F5	c.1000A>G
10	Chr10:50686483	ERCC6	c.2203C>T
8	Chr8:100396522	VPS13B	c.2911C>T
8	Chr8:100454763	VPS13B	c.3348_3349delCT
8	Chr8:100454845	VPS13B	c.3427C>T

8	Chr8:100830757	VPS13B	c.8515C>T
8	Chr8:100865697	VPS13B	c.10156dupA
16	Chr16:89211719	ACSF3	c.1411C>T
3	Chr3:158363475	GFM1	c.139C>T
15	Chr15:65295576	MTFMT	c.994C>T
9	Chr9:123725027	C5	c.4426C>T
9	Chr9:123812470	C5	c.55C>T
5	Chr5:39306855	C9	c.1280C>G
5	Chr5:39341378	C9	c.346C>T
1	Chr1:196645148	CFH	c.380G>T
1	Chr1:196659324	CFH	c.1291T>A
	Chr1:94544895	ABCA4	c.1222C>T
1	Chr1:94473807	ABCA4	c.5882G>A
16	Chr16:8900255	PMM2	c.338C>T
1	Chr1:59042210	TACSTD2	c.619C>T
X	ChrX:25031114	ARX	c.998C>A
7	Chr7:148080972	CNTNAP2	c.3709delG
20	Chr20:4680489	PRNP	c.623G>A
17	Chr17:79892986	PYCR1	c.437G>A
7	Chr7:117120167	CFTR	c.19G>T
7	Chr7:117149093	CFTR	c.170G>A
7	Chr7:117149094	CFTR	c.171G>A
7	Chr7:117149101	CFTR	c.178G>T
7	Chr7:117149146	CFTR	c.223C>T
7	Chr7:117149177	CFTR	c.254G>A
7	Chr7:117170971	CFTR	c.292C>T
7	Chr7:117171005	CFTR	c.326A>G
7	Chr7:117171007	CFTR	c.328G>T
7	Chr7:117171028	CFTR	c.349C>T
7	Chr7:117174369	CFTR	c.531delT
7	Chr7:117174372	CFTR	c.532G>A
7	Chr7:117175317	CFTR	c.595C>T
7	Chr7:117175339	CFTR	c.617T>G
7	Chr7:117175441	CFTR	c.655_676delGGAGAATGATGATGAAGTACAG
7	Chr7:117176660	CFTR	c.805_806delAT
7	Chr7:117180217	CFTR	c.933C>G
7	Chr7:117180229	CFTR	c.948delT
7	Chr7:117180272	CFTR	c.988G>T
7	Chr7:117180284	CFTR	c.1000C>T
7	Chr7:117180297	CFTR	c.1013C>T
7	Chr7:117180312	CFTR	c.1029delC
7	Chr7:117180339	CFTR	c.1055G>A
7	Chr7:117180359	CFTR	c.1075C>A
7	Chr7:117188810	CFTR	c.1327_1330dupGATA
7	Chr7:117199525	CFTR	c.1400T>C
7	Chr7:117199563	CFTR	c.1438G>T
7	Chr7:117199602	CFTR	c.1477C>T
7	Chr7:117199666	CFTR	c.1545_1546delTA
7	Chr7:117199697	CFTR	c.1572C>A
7	Chr7:117227854	CFTR	c.1646G>A
7	Chr7:117227865	CFTR	c.1657C>T
7	Chr7:117227883	CFTR	c.1675G>A
7	Chr7:117227887	CFTR	c.1679G>C
7	Chr7:117230448	CFTR	c.1721C>A
7	Chr7:117232346	CFTR	c.2125C>T
7	Chr7:117232349	CFTR	c.2128A>T
7	Chr7:117232367	CFTR	c.2146A>T
7	Chr7:117232394	CFTR	c.2175dupA

7	Chr7:117232435	CFTR	c.2215delG
7	Chr7:117232511	CFTR	c.2290C>T
7	Chr7:117232574	CFTR	c.2353C>T
7	Chr7:117232700	CFTR	c.2479G>T
7	Chr7:117235031	CFTR	c.2538G>A
7	Chr7:117235044	CFTR	c.2551C>T
7	Chr7:117243596	CFTR	c.2668C>T
7	Chr7:117243667	CFTR	c.2739T>A
7	Chr7:117243773	CFTR	c.2845C>T
7	Chr7:117243802	CFTR	c.2875delG
7	Chr7:117250679	CFTR	c.3095A>G
7	Chr7:117251689	CFTR	c.3194T>C
7	Chr7:117251704	CFTR	c.3209G>A
7	Chr7:117251707	CFTR	c.3212A>C
7	Chr7:117251761	CFTR	c.3266G>A
7	Chr7:117251771	CFTR	c.3276C>A
7	Chr7:117267591	CFTR	c.3484C>T
7	Chr7:117267633	CFTR	c.3528delC
7	Chr7:117267639	CFTR	c.3536_3539delCCAA
7	Chr7:117267694	CFTR	c.3587C>G
7	Chr7:117267719	CFTR	c.3612G>A
7	Chr7:117267819	CFTR	c.3712C>T
7	Chr7:117282505	CFTR	c.3731G>T
7	Chr7:117282520	CFTR	c.3746G>A
7	Chr7:117282538	CFTR	c.3764C>A
7	Chr7:117282620	CFTR	c.3846G>A
7	Chr7:117282631	CFTR	c.3857T>C
7	Chr7:117292931	CFTR	c.3909C>G
7	Chr7:117292969	CFTR	c.3947G>A
7	Chr7:117304824	CFTR	c.4046G>A
7	Chr7:117307083	CFTR	c.4364C>G
7	Chr7:117307145	CFTR	c.4426C>T
	Chr7:117227832	CFTR	c.1624G>T
	Chr7:117227860	CFTR	c.1652G>A
7	Chr7:117171029	CFTR	c.350G>A
17	Chr17:3558349	CTNS	c.283G>T
17	Chr17:3558599	CTNS	c.414G>A
2	Chr2:44539792	SLC3A1	c.1400T>C
19	Chr19:33334838	SLC7A9	c.997C>T
19	Chr19:33355167	SLC7A9	c.313G>A
5	Chr5:118844871	HSD17B4	c.1444A>T
	Chr10:50686483	ERCC6	c.2203C>T
4	Chr4:6303576	WFS1	c.2054G>A
10	Chr10:73553289	CDH23	c.6604G>A
11	Chr11:17526211	USH1C	c.2167C>T
13	Chr13:20763104	GJB2	c.617A>G
13	Chr13:20763294	GJB2	c.427C>T
13	Chr13:20763420	GJB2	c.299_300delAT
13	Chr13:20763423	GJB2	c.298C>T
13	Chr13:20763490	GJB2	c.231G>A
13	Chr13:20763552	GJB2	c.169C>T
13	Chr13:20763553	GJB2	c.167delT
13	Chr13:20763582	GJB2	c.139G>T
13	Chr13:20763602	GJB2	c.119C>A
13	Chr13:20763650	GJB2	c.71G>A
11	Chr11:76868046	MYO7A	c.731G>A
11	Chr11:110134689	RDX	c.463C>T
22	Chr22:38121912	TRIOBP	c.3349C>T

9	Chr9:117166262	DFNB31	c.2332C>T
1	Chr1:160011281	KCNJ10	c.1042C>T
7	Chr7:107336480	SLC26A4	c.1540C>A
7	Chr7:107302088	SLC26A4	c.2T>C
7	Chr7:107312690	SLC26A4	c.412G>T
7	Chr7:107315415	SLC26A4	c.626G>T
7	Chr7:107329499	SLC26A4	c.1003T>C
7	Chr7:107336429	SLC26A4	c.1489G>A
7	Chr7:107338530	SLC26A4	c.1588T>C
7	Chr7:107342483	SLC26A4	c.2015G>A
7	Chr7:107350577	SLC26A4	c.2168A>G
2	Chr2:179320828	DFNB59	c.499C>T
9	Chr9:75309494	TMC1	c.100C>T
9	Chr9:75404174	TMC1	c.1165C>T
9	Chr9:75406910	TMC1	c.1333C>T
18	Chr18:44114411	LOXHD1	c.4099G>T
21	Chr21:43809151	TMPRSS3	c.208delC
2	Chr2:26696867	OTOF	c.3400C>T
2	Chr2:26700078	OTOF	c.2485C>T
2	Chr2:26700341	OTOF	c.2348delG
2	Chr2:26702193	OTOF	c.2153G>A
2	Chr2:26702224	OTOF	c.2122C>T
16	Chr16:2546207	TBC1D24	c.58C>T
X	ChrX:128696373	OCRL	c.952C>T
7	Chr7:107432312	SLC26A3	c.344delT
5	Chr5:149357747	SLC26A2	c.532C>T
20	Chr20:50407173	SALL4	c.1849C>T
10	Chr10:101591826	ABCC2	c.3196C>T
18	Chr18:46904962	DYM	c.396T>A
X	ChrX:69247851	EDA	c.671G>C
1	Chr1:150529450	ADAMTSL4	c.1854T>G
1	Chr1:12025599	PLOD1	c.1533C>G
1	Chr1:12033034	PLOD1	c.2008C>T
4	Chr4:5577974	EVC2	c.3265C>T
4	Chr4:5630317	EVC2	c.1855C>T
4	Chr4:5810001	EVC	c.2635C>T
19	Chr19:44015607	ETHE1	c.487C>T
2	Chr2:48027853	MSH6	c.2731C>T
21	Chr21:19685292	TMPRSS15	c.2135C>G
3	Chr3:48612549	COL7A1	c.6227G>A
1	Chr1:209791900	LAMB3	c.2806C>T
1	Chr1:209799139	LAMB3	c.1830G>A
1	Chr1:209806023	LAMB3	c.727C>T
1	Chr1:209807860	LAMB3	c.496C>T
1	Chr1:209823368	LAMB3	c.124C>T
18	Chr18:21453158	LAMA3	c.151dupG
18	Chr18:21487603	LAMA3	c.6808C>T
18	Chr18:21487827	LAMA3	c.6943A>T
	Chr1:209799066	LAMB3	c.1903C>T
10	Chr10:105794469	COL17A1	c.3676C>T
18	Chr18:21519286	LAMA3	c.8962C>T
1	Chr1:209799066	LAMB3	c.1903C>T
12	Chr12:53073569	KRT1	c.564C>A
4	Chr4:77095429	SCARB2	c.862C>T
4	Chr4:77100749	SCARB2	c.533G>A
5	Chr5:125887751	ALDH7A1	c.1279G>C
X	ChrX:25031054	ARX	c.1058C>T
X	ChrX:18646494	CDKL5	c.2500C>T

9	Chr9:130444768	STXBP1	c.1631G>A
19	Chr19:18893938	COMP	c.2153G>A
2	Chr2:46607414	EPAS1	c.1603A>G
X	ChrX:100658833	GLA	c.335G>A
	ChrX:100656740	GLA	c.427G>A
1	Chr1:169487691	F5	c.6304C>T
1	Chr1:169511927	F5	c.2401C>T
13	Chr13:113771136	F7	c.628C>T
4	Chr4:187195347	F11	c.403G>T
4	Chr4:187201487	F11	c.976C>T
6	Chr6:6152107	F13A1	c.1984C>T
5	Chr5:112175211	APC	c.3927_3931delAAAGA
1	Chr1:45796892	MUTYH	c.1438G>T
1	Chr1:45796912	MUTYH	c.1418C>A
19	Chr19:54314063	NLRP12	c.850C>T
16	Chr16:89858441	FANCA	c.1115_1118delTTGG
16	Chr16:89877124	FANCA	c.513G>A
9	Chr9:97864024	FANCC	c.1642C>T
9	Chr9:97912338	FANCC	c.553C>T
9	Chr9:98011506	FANCC	c.67delG
9	Chr9:98011537	FANCC	c.37C>T
3	Chr3:10084803	FANCD2	c.958C>T
6	Chr6:35423630	FANCE	c.355C>T
6	Chr6:35423696	FANCE	c.421C>T
9	Chr9:35074169	FANCG	c.1795_1804delITGGATCCGTC
9	Chr9:35076439	FANCG	c.1066C>T
9	Chr9:35078335	FANCG	c.313G>T
15	Chr15:89858549	FANCI	c.3853C>T
15	Chr15:89858550	FANCI	c.3854G>A
17	Chr17:59793412	BRIP1	c.2392C>T
16	Chr16:23634324	PALB2	c.2962C>T
16	Chr16:23646214	PALB2	c.1653T>A
3	Chr3:170716931	SLC2A2	c.1093C>T
5	Chr5:90001325	GPR98	c.8495C>A
1	Chr1:20412692	PLA2G5	c.157C>T
17	Chr17:42426534	GRN	c.2T>C
17	Chr17:42429772	GRN	c.1477C>T
9	Chr9:104187814	ALDOB	c.720C>A
9	Chr9:104190766	ALDOB	c.360_363delCAAA
9	Chr9:104192183	ALDOB	c.178C>T
9	Chr9:104193160	ALDOB	c.10C>T
9	Chr9:97401505	FBP1	c.88G>T
17	Chr17:73754172	GALK1	c.1144C>T
9	Chr9:34647200	GALT	c.197C>T
9	Chr9:34647855	GALT	c.404C>T
9	Chr9:34648116	GALT	c.512T>C
9	Chr9:34648340	GALT	c.574A>G
9	Chr9:34649029	GALT	c.855G>T
9	Chr9:34649500	GALT	c.998G>A
1	Chr1:155205551	GBA	c.1309G>T
1	Chr1:155205614	GBA	c.1246G>A
1	Chr1:155205632	GBA	c.1228C>G
1	Chr1:155205634	GBA	c.1226A>G
1	Chr1:155207367	GBA	c.764T>A
1	Chr1:155209824	GBA	c.160G>T
16	Chr16:81399028	GAN	c.1447C>T
16	Chr16:56904031	SLC12A3	c.625C>T
16	Chr16:56906649	SLC12A3	c.1046C>T

16	Chr16:56918054	SLC12A3	c.1763C>T
16	Chr16:56928506	SLC12A3	c.2612G>A
17	Chr17:45384950	ITGB3	c.2248C>T
1	Chr1:171605478	MYOC	c.1102C>T
19	Chr19:49564639	NTF4	c.616C>T
2	Chr2:38302361	CYP1B1	c.171G>A
14	Chr14:75022332	LTBP2	c.895C>T
19	Chr19:13008638	GCDH	c.1204C>T
20	Chr20:33530409	GSS	c.373C>T
9	Chr9:6587205	GLDC	c.1786C>T
12	Chr12:21721886	GYS2	c.736C>T
17	Chr17:41055964	G6PC	c.247C>T
17	Chr17:41059575	G6PC	c.379_380dupTA
17	Chr17:41061435	G6PC	c.562G>C
17	Chr17:41063408	G6PC	c.1039C>T
11	Chr11:118895980	SLC37A4	c.1108_1109delCT
11	Chr11:118895961	SLC37A4	c.1129G>T
17	Chr17:41055965	G6PC	c.248G>A
17	Chr17:41063093	G6PC	c.724C>T
17	Chr17:41063178	G6PC	c.809G>T
17	Chr17:78086721	GAA	c.1935C>A
17	Chr17:78092070	GAA	c.2560C>T
1	Chr1:100316614	AGL	c.16C>T
1	Chr1:100382259	AGL	c.4456delT
3	Chr3:81627124	GBE1	c.1570C>T
16	Chr16:47630336	PHKB	c.1257T>A
16	Chr16:47730322	PHKB	c.2926G>T
11	Chr11:64517969	PYGM	c.2056G>A
11	Chr11:64525298	PYGM	c.613G>A
11	Chr11:64527223	PYGM	c.148C>T
14	Chr14:51404519	PYGL	c.280C>T
7	Chr7:44104896	PGAM2	c.233G>A
3	Chr3:33114105	GLB1	c.176G>A
3	Chr3:33099713	GLB1	c.601C>T
16	Chr16:88713181	CYBA	c.269G>A
16	Chr16:88714511	CYBA	c.70G>A
1	Chr1:183546802	NCF2	c.298C>T
X	ChrX:37642818	CYBB	c.217C>T
X	ChrX:37658209	CYBB	c.676C>T
X	ChrX:37663143	CYBB	c.911C>G
5	Chr5:1213632	SLC6A19	c.718C>T
1	Chr1:145416631	HFE2	c.976C>T
17	Chr17:73836398	UNC13D	c.766C>T
X	ChrX:154065960	F8	c.6968G>A
X	ChrX:154065961	F8	c.6967C>T
X	ChrX:154065973	F8	c.6955C>T
X	ChrX:154091399	F8	c.6533G>A
X	ChrX:154091400	F8	c.6532C>T
X	ChrX:154130425	F8	c.6016G>T
X	ChrX:154132279	F8	c.5900G>A
X	ChrX:154132357	F8	c.5822A>G
X	ChrX:154132676	F8	c.5710G>A
X	ChrX:154132768	F8	c.5618C>G
X	ChrX:154132786	F8	c.5600A>G
X	ChrX:154133114	F8	c.5558C>T
X	ChrX:154133146	F8	c.5526G>A
X	ChrX:154156942	F8	c.5123G>A
X	ChrX:154156969	F8	c.5096A>T

X	ChrX:154194340	F8	c.1348T>A
X	ChrX:154194357	F8	c.1331A>G
X	ChrX:154194395	F8	c.1293G>T
X	ChrX:154194758	F8	c.1214T>G
X	ChrX:154194798	F8	c.1174T>C
X	ChrX:154197629	F8	c.986G>A
X	ChrX:154221220	F8	c.592T>G
X	ChrX:154250724	F8	c.104A>G
X	ChrX:138619249	F9	c.169C>T
X	ChrX:138619303	F9	c.223C>T
X	ChrX:138619304	F9	c.224G>A
X	ChrX:138619317	F9	c.237A>C
X	ChrX:138623244	F9	c.287A>C
X	ChrX:138623258	F9	c.301C>G
X	ChrX:138623273	F9	c.316G>A
X	ChrX:138623285	F9	c.328G>A
X	ChrX:138630609	F9	c.479G>C
X	ChrX:138630614	F9	c.484C>T
X	ChrX:138633271	F9	c.571C>T
X	ChrX:138633272	F9	c.572G>A
X	ChrX:138633355	F9	c.655C>T
X	ChrX:138633409	F9	c.709C>T
X	ChrX:138642931	F9	c.755G>C
X	ChrX:138642980	F9	c.804T>G
X	ChrX:138643716	F9	c.872A>T
X	ChrX:138643724	F9	c.880C>T
X	ChrX:138643725	F9	c.881G>A
X	ChrX:138643736	F9	c.892C>T
X	ChrX:138643842	F9	c.998C>T
X	ChrX:138643853	F9	c.1009G>C
X	ChrX:138643869	F9	c.1025C>T
X	ChrX:138643902	F9	c.1058T>C
X	ChrX:138643908	F9	c.1064G>T
X	ChrX:138643913	F9	c.1069G>A
X	ChrX:138643914	F9	c.1070G>A
X	ChrX:138643964	F9	c.1120G>T
X	ChrX:138643979	F9	c.1135C>T
X	ChrX:138643980	F9	c.1136G>A
X	ChrX:138643994	F9	c.1150C>T
X	ChrX:138644024	F9	c.1180A>G
X	ChrX:138644031	F9	c.1187G>C
X	ChrX:138644033	F9	c.1189G>C
X	ChrX:138644076	F9	c.1232G>T
X	ChrX:138644168	F9	c.1324G>A
X	ChrX:138644172	F9	c.1328T>C
X	ChrX:138644201	F9	c.1357T>C
X	ChrX:138644213	F9	c.1369A>T
1	Chr1:241676979	FH	c.302G>A
5	Chr5:77412052	AP3B1	c.1975G>T
5	Chr5:77437092	AP3B1	c.1525C>T
X	ChrX:136649595	ZIC3	c.745C>T
4	Chr4:981646	IDUA	c.208C>T
4	Chr4:996535	IDUA	c.1205G>A
6	Chr6:74072967	KHDC3L	c.322_325delGACT
X	ChrX:153136388	L1CAM	c.551G>A
9	Chr9:13222351	MPDZ	c.628C>T
12	Chr12:21349909	SLCO1B1	c.757C>T
12	Chr12:21375289	SLCO1B1	c.1738C>T

2	Chr2:21229160	APOB	c.10580G>A
19	Chr19:11216275	LDLR	c.693C>A
19	Chr19:11218160	LDLR	c.910G>A
19	Chr19:11231112	LDLR	c.2054C>T
5	Chr5:151208511	GLRA1	c.1030C>T
5	Chr5:151208570	GLRA1	c.971C>A
11	Chr11:17408863	KCNJ11	c.776A>G
4	Chr4:108948913	HADH	c.706C>T
8	Chr8:19809427	LPL	c.397C>T
8	Chr8:19811733	LPL	c.644G>A
13	Chr13:41381512	SLC25A15	c.535C>T
2	Chr2:241808403	AGXT	c.121G>A
2	Chr2:241808619	AGXT	c.198C>G
2	Chr2:241814542	AGXT	c.697C>T
9	Chr9:37424858	GRHPR	c.103delG
10	Chr10:72643730	PCBD1	c.292C>T
4	Chr4:74277724	ALB	c.725G>A
4	Chr4:104577415	TACR3	c.824G>A
3	Chr3:71830623	PROK2	c.217C>T
10	Chr10:103534966	FGF8	c.77C>T
3	Chr3:190122576	CLDN16	c.453G>T
1	Chr1:21889712	ALPL	c.407G>A
1	Chr1:21896819	ALPL	c.814C>T
1	Chr1:21900274	ALPL	c.979T>C
1	Chr1:21902229	ALPL	c.1001G>A
1	Chr1:21902361	ALPL	c.1133A>T
1	Chr1:21890632	ALPL	c.571G>A
1	Chr1:21900176	ALPL	c.881A>C
14	Chr14:81610039	TSHR	c.1637G>A
11	Chr11:64361219	SLC22A12	c.774G>A
9	Chr9:131107776	SLC27A4	c.504C>A
14	Chr14:24727873	TGM1	c.1166G>A
14	Chr14:24728926	TGM1	c.968G>A
14	Chr14:24728950	TGM1	c.944G>T
14	Chr14:24729190	TGM1	c.832G>A
17	Chr17:8015495	ALOXE3	c.1096C>T
2	Chr2:215818615	ABCA12	c.6610C>T
X	ChrX:7243397	STS	c.1114T>A
X	ChrX:7243398	STS	c.1115G>C
11	Chr11:118215139	CD3G	c.1A>G
X	ChrX:135741206	CD40LG	c.418T>G
17	Chr17:16852187	TNFRSF13B	c.310T>C
	Chr17:16852187	TNFRSF13B	c.310T>C
2	Chr2:217342939	SMARCAL1	c.2542G>T
9	Chr9:36217445	GNE	c.2179G>T
9	Chr9:36218222	GNE	c.1984G>A
9	Chr9:36233990	GNE	c.1002T>A
21	Chr21:34652202	IL10RB	c.477G>A
12	Chr12:44172041	IRAK4	c.877C>T
22	Chr22:37480815	TMPRSS6	c.1038C>A
X	ChrX:100612549	BTK	c.1227T>G
11	Chr11:61161437	TMEM216	c.218G>T
6	Chr6:135754257	AHI1	c.2174G>A
6	Chr6:135768160	AHI1	c.1765C>T
12	Chr12:88471040	CEP290	c.5668G>T
12	Chr12:88477713	CEP290	c.4723A>T
8	Chr8:94767272	TMEM67	c.130C>T
8	Chr8:94777845	TMEM67	c.622A>T

16	Chr16:53686549	RPGRIP1L	c.2050C>T
16	Chr16:53720424	RPGRIP1L	c.697A>T
3	Chr3:93722618	ARL13B	c.246G>A
4	Chr4:15560806	CC2D2A	c.2848C>T
22	Chr22:42457043	NAGA	c.986G>A
X	ChrX:133624229	HPRT1	c.396T>G
X	ChrX:133627616	HPRT1	c.481G>T
X	ChrX:133632687	HPRT1	c.582C>G
X	ChrX:133632707	HPRT1	c.602A>G
14	Chr14:88429736	GALC	c.1153G>T
2	Chr2:136564701	LCT	c.4170T>A
5	Chr5:42629171	GHR	c.123G>A
5	Chr5:42689023	GHR	c.189C>A
5	Chr5:42689036	GHR	c.202C>T
5	Chr5:42695055	GHR	c.324C>A
5	Chr5:42711393	GHR	c.724C>T
12	Chr12:88505097	CEP290	c.2249T>G
12	Chr12:88471040	CEP290	c.5668G>T
	Chr12:88477713	CEP290	c.4723A>T
14	Chr14:68191305	RDH12	c.184C>T
1	Chr1:68904716	RPE65	c.907A>T
1	Chr1:68905269	RPE65	c.700C>T
1	Chr1:68903896	RPE65	c.1102T>C
14	Chr14:88883069	SPATA7	c.253C>T
14	Chr14:88883138	SPATA7	c.322C>T
17	Chr17:6329101	AIPL1	c.834G>A
6	Chr6:80203353	LCA5	c.835C>T
1	Chr1:197390534	CRB1	c.1576C>T
16	Chr16:67976870	LCAT	c.321C>A
18	Chr18:19395685	MIB1	c.1588C>T
X	ChrX:133607495	HPRT1	c.134G>A
X	ChrX:133609285	HPRT1	c.209G>A
X	ChrX:133609287	HPRT1	c.211G>C
X	ChrX:133609298	HPRT1	c.222C>A
X	ChrX:133627554	HPRT1	c.419G>A
X	ChrX:133627594	HPRT1	c.459T>G
X	ChrX:133632461	HPRT1	c.527C>T
X	ChrX:133632463	HPRT1	c.529G>T
X	ChrX:133632685	HPRT1	c.580G>A
X	ChrX:133632700	HPRT1	c.595T>G
X	ChrX:133634060	HPRT1	c.610C>G
10	Chr10:79745718	POLR3A	c.3014G>A
3	Chr3:184071901	CLCN2	c.1709G>A
3	Chr3:183855763	EIF2B5	c.584G>A
16	Chr16:23392048	SCNN1B	c.1849C>T
17	Chr17:7577538	TP53	c.743G>A
17	Chr17:7577094	TP53	c.844C>T
17	Chr17:7577548	TP53	c.733G>A
22	Chr22:29121242	CHEK2	c.562C>T
13	Chr13:108861177	LIG4	c.2440C>T
9	Chr9:139571055	AGPAT2	c.570C>A
9	Chr9:139571989	AGPAT2	c.202C>T
7	Chr7:116166660	CAV1	c.112G>T
	Chr1:156106776	LMNA	c.1445G>A
1	Chr1:150482172	ECM1	c.157C>T
17	Chr17:2569346	PAFAH1B1	g.2569346GA>G
	Chr17:2569346	PAFAH1B1	g.2569346GA>GAA
17	Chr17:2583499	PAFAH1B1	g.2583499TG>T

	Chr17:2583499	PAFAH1B1	g.2583499TG>TGG
12	Chr12:49578884	TUBA1A	c.1265G>A
X	ChrX:25028379	ARX	c.1117C>T
X	ChrX:25031117	ARX	c.995G>A
11	Chr11:2594101	KCNQ1	c.806G>A
11	Chr11:2594112	KCNQ1	c.817C>T
11	Chr11:2606443	KCNQ1	c.1034G>A
11	Chr11:2799220	KCNQ1	c.1747C>T
X	ChrX:128703273	OCRL	c.1499G>A
X	ChrX:123019864	XIAP	c.352G>T
8	Chr8:87656008	CNGB3	c.1148delC
16	Chr16:83940623	MLYCD	c.560C>G
6	Chr6:80878662	BCKDHB	c.548G>C
19	Chr19:41930487	BCKDHA	c.1312T>A
12	Chr12:121426700	HNF1A	c.391C>T
4	Chr4:15504502	CC2D2A	c.394C>T
8	Chr8:94794684	TMEM67	c.1127A>C
8	Chr8:94777845	TMEM67	c.622A>T
12	Chr12:88524101	CEP290	c.613C>T
12	Chr12:88471040	CEP290	c.5668G>T
16	Chr16:53679606	RPGRIP1L	c.2614C>T
4	Chr4:15511840	CC2D2A	c.517C>T
4	Chr4:15589551	CC2D2A	c.4168delG
3	Chr3:132419192	NPHP3	c.1729C>T
10	Chr10:17113434	CUBN	c.2614_2615delGA
1	Chr1:45973938	MMACHC	c.331C>T
1	Chr1:45974001	MMACHC	c.394C>T
1	Chr1:45974520	MMACHC	c.482G>A
4	Chr4:146560724	MMAA	c.433C>T
2	Chr2:71351575	MCEE	c.139C>T
21	Chr21:47773029	PCNT	c.1468C>T
8	Chr8:6266851	MCPH1	c.74C>G
8	Chr8:6293668	MCPH1	c.427dupA
8	Chr8:6312706	MCPH1	c.1869_1870delAT
9	Chr9:123171463	CDK5RAP2	c.4546G>T
1	Chr1:197060021	ASPM	c.9595A>T
1	Chr1:197061162	ASPM	c.9319C>T
1	Chr1:197062298	ASPM	c.9178C>T
1	Chr1:197069873	ASPM	c.8506_8507delCA
1	Chr1:197070248	ASPM	c.8131_8132delAA
1	Chr1:197070283	ASPM	c.8098C>T
1	Chr1:197073231	ASPM	g.197073231AT>A,ATT
1	Chr1:197073245	ASPM	c.5136C>A
1	Chr1:197091104	ASPM	c.3811C>T
1	Chr1:197094289	ASPM	c.2968delG
1	Chr1:197111651	ASPM	c.1729_1730delAG
1	Chr1:197111709	ASPM	c.1671_1672delTT
1	Chr1:197113179	ASPM	c.349C>T
13	Chr13:25480590	CENPJ	c.1586C>G
15	Chr15:49059645	CEP152	c.2034T>G
2	Chr2:74089381	STAMPB	c.1270C>T
14	Chr14:75022332	LTBP2	c.895C>T
2	Chr2:201950249	NDUFB3	c.208G>T
2	Chr2:219525876	BCS1L	c.166C>T
2	Chr2:219526568	BCS1L	c.547C>T
16	Chr16:66551110	TK2	c.547C>T
15	Chr15:89864473	POLG	c.2617G>T
15	Chr15:89873488	POLG	c.679C>T

2	Chr2:27534776	MPV17	c.451dupC
8	Chr8:103225057	RRM2B	c.1066C>T
8	Chr8:103231146	RRM2B	c.796G>A
2	Chr2:26427019	HADHA	c.1132C>T
2	Chr2:26486320	HADHB	c.182G>A
2	Chr2:71780201	DYSF	c.1867C>T
2	Chr2:71901372	DYSF	c.5830C>T
6	Chr6:39895101	MOCS1	c.217C>T
5	Chr5:52394458	MOCS2	c.539_540delAA
5	Chr5:148406435	SH3TC2	c.2860C>T
2	Chr2:145156671	ZEB2	c.2083C>T
12	Chr12:102151014	GNPTAB	c.3410T>A
12	Chr12:102164207	GNPTAB	c.1090C>T
12	Chr12:102183729	GNPTAB	c.310C>T
12	Chr12:102147187	GNPTAB	c.3565C>T
12	Chr12:102147247	GNPTAB	c.3503_3504delTC
12	Chr12:102147187	GNPTAB	c.3565C>T
12	Chr12:102147247	GNPTAB	c.3503_3504delTC
16	Chr16:1412641	GNPTG	c.640_667delGAGGATGCTGGCTACTTAAAGACCCAG
X	ChrX:148564603	IDS	c.1327C>T
12	Chr12:102164875	GNPTAB	c.832C>T
17	Chr17:78188471	SGSH	c.449G>A
17	Chr17:78190860	SGSH	c.220C>T
17	Chr17:40693092	NAGLU	c.889C>T
10	Chr10:43609077	RET	c.1833C>G
2	Chr2:233399858	CHRND	c.1390C>T
3	Chr3:4403877	SUMF1	c.1076C>A
3	Chr3:4403907	SUMF1	c.1046G>A
X	ChrX:32456489	DMD	c.3940C>T
X	ChrX:32466728	DMD	c.3631G>T
X	ChrX:32717369	DMD	c.691T>A
6	Chr6:129571327	LAMA2	c.1854_1861dupACGTGTTC
6	Chr6:129573388	LAMA2	c.2049_2050delAG
6	Chr6:129618874	LAMA2	c.2901C>A
6	Chr6:129636783	LAMA2	c.3718C>T
6	Chr6:129802567	LAMA2	c.7732C>T
6	Chr6:129837376	LAMA2	c.9253C>T
X	ChrX:31341742	DMD	c.9197C>A
X	ChrX:31792217	DMD	c.7402G>T
X	ChrX:31893448	DMD	c.6955C>T
X	ChrX:31947835	DMD	c.6790C>T
X	ChrX:32364095	DMD	c.5551C>T
X	ChrX:32407722	DMD	c.4414C>T
X	ChrX:32429889	DMD	c.4213C>T
X	ChrX:32472913	DMD	c.3469G>T
X	ChrX:32482791	DMD	c.3188G>A
X	ChrX:32503048	DMD	c.2791G>T
X	ChrX:32519938	DMD	c.2314G>T
X	ChrX:32519944	DMD	c.2308A>T
X	ChrX:32563427	DMD	c.2017C>T
X	ChrX:32613987	DMD	c.1489C>T
X	ChrX:32717312	DMD	c.748G>T
X	ChrX:32717336	DMD	c.724C>T
X	ChrX:32862911	DMD	c.253C>T
X	ChrX:32867853	DMD	c.178C>T
X	ChrX:31196868	DMD	c.10141C>T
X	ChrX:31196901	DMD	c.10108C>T
X	ChrX:31224780	DMD	c.9568C>T

X	ChrX:31462738	DMD	c.8944C>T
X	ChrX:31496447	DMD	c.8713C>T
X	ChrX:32235098	DMD	c.6373C>T
X	ChrX:32235179	DMD	c.6292C>T
X	ChrX:32360240	DMD	c.5899C>T
X	ChrX:32486656	DMD	c.3121C>T
X	ChrX:32583859	DMD	c.1952G>A
15	Chr15:42676699	CAPN3	c.328C>T
15	Chr15:42680000	CAPN3	c.550delA
15	Chr15:42693953	CAPN3	c.1469G>A
15	Chr15:42695170	CAPN3	c.1715G>A
15	Chr15:42698129	CAPN3	c.1795dupA
15	Chr15:42703124	CAPN3	c.2306G>A
2	Chr2:71780261	DYSF	c.1927G>A
2	Chr2:71901372	DYSF	c.5830C>T
5	Chr5:155771584	SGCD	c.89G>A
5	Chr5:156022052	SGCD	c.493C>T
11	Chr11:22296185	ANO5	c.2311_2312delCA
14	Chr14:77743795	POMT2	c.2177G>A
9	Chr9:134385788	POMT1	c.907C>T
14	Chr14:77745192	POMT2	c.1912C>T
9	Chr9:108380248	FKTN	c.919C>T
9	Chr9:134381571	POMT1	c.193G>A
14	Chr14:77743730	POMT2	c.2242T>C
14	Chr14:77745163	POMT2	c.1941G>A
14	Chr14:77743729	POMT2	c.2243G>C
19	Chr19:47259606	FKRP	c.899T>C
7	Chr7:94257600	SGCE	c.304C>T
6	Chr6:145948827	EPM2A	c.721C>T
21	Chr21:45194178	CSTB	c.202C>T
2	Chr2:11913792	LPIN1	c.790G>T
19	Chr19:39034060	RYR1	c.11763C>A
1	Chr1:26136244	SEPN1	c.841G>A
2	Chr2:220288539	DES	c.1285C>T
9	Chr9:129377766	LMX1B	c.244C>T
11	Chr11:119216248	MFRP	c.523C>T
2	Chr2:110959061	NPHP1	c.80T>A
11	Chr11:117257920	CEP164	c.1726C>T
9	Chr9:103046624	INVS	c.1807C>T
9	Chr9:103055234	INVS	c.2695C>T
9	Chr9:103055258	INVS	c.2719C>T
3	Chr3:132415642	NPHP3	c.2104C>T
3	Chr3:132423185	NPHP3	c.1381G>T
1	Chr1:5947463	NPHP4	c.2368G>T
1	Chr1:5964776	NPHP4	c.2044C>T
19	Chr19:36322260	NPHS1	c.3325C>T
5	Chr5:147499626	SPINK5	c.2368C>T
11	Chr11:71906498	FOLR1	c.352C>T
20	Chr20:3888734	PANK2	c.790C>T
22	Chr22:38565325	PLA2G6	c.109C>T
22	Chr22:30051610	NF2	c.544G>T
12	Chr12:977938	WNK1	c.3046C>T
9	Chr9:111662583	IKBKAP	c.2087G>A
17	Chr17:42153148	G6PC3	c.778G>C
11	Chr11:6413083	SMPD1	c.788T>A
11	Chr11:6415434	SMPD1	c.1493G>T
11	Chr11:6414850	SMPD1	c.1267C>T
18	Chr18:21118528	NPC1	c.3019C>G

18	Chr18:21119357	NPC1	c.2873G>A
5	Chr5:178413394	GRM6	c.1861C>T
4	Chr4:110791223	LRIT3	c.1318C>T
9	Chr9:36218221	GNE	c.1985C>T
12	Chr12:112915523	PTPN11	c.922A>G
18	Chr18:58038687	MC4R	c.896C>A
18	Chr18:58039478	MC4R	c.105C>A
	Chr2:219747090	WNT10A	c.321C>A
2	Chr2:234237188	SAG	c.577C>T
10	Chr10:14996008	DCLRE1C	c.2T>C
11	Chr11:36596041	RAG1	c.1187G>A
11	Chr11:36596535	RAG1	c.1681C>T
11	Chr11:36596536	RAG1	c.1682G>A
11	Chr11:85365183	TMEM126A	c.163C>T
X	ChrX:38260601	OTC	c.460G>T
X	ChrX:38268240	OTC	c.829C>T
4	Chr4:4861991	MSX1	c.365G>T
10	Chr10:97442533	TCTN3	c.1327C>T
7	Chr7:94043234	COL1A2	c.1640G>A
3	Chr3:33171463	CRTAP	c.826C>T
1	Chr1:43215921	LEPRE1	c.1656C>A
22	Chr22:29130456	CHEK2	c.254C>T
	Chr17:7577094	TP53	c.844C>T
	Chr17:7577548	TP53	c.733G>A
2	Chr2:113888645	IL1RN	c.238G>T
11	Chr11:67814947	TCIRG1	c.1213G>A
11	Chr11:67815200	TCIRG1	c.1392C>A
7	Chr7:42007467	GLI3	c.2157delC
1	Chr1:15767020	CTRC	c.164G>A
1	Chr1:15772212	CTRC	c.760C>T
5	Chr5:147211113	SPINK1	c.27delC
7	Chr7:117227832	CFTR	c.1624G>T
7	Chr7:117227860	CFTR	c.1652G>A
11	Chr11:88027665	CTSC	c.901G>A
11	Chr11:88029334	CTSC	c.856C>T
11	Chr11:88042344	CTSC	c.628C>T
1	Chr1:17359573	SDHB	c.268C>T
5	Chr5:223624	SDHA	c.91C>T
6	Chr6:162394349	PARK2	c.719C>T
12	Chr12:40704236	LRRK2	c.4321C>T
X	ChrX:103041422	PLP1	c.220G>A
X	ChrX:103042760	PLP1	c.487T>C
X	ChrX:103042880	PLP1	c.607G>C
X	ChrX:103043389	PLP1	c.646C>T
X	ChrX:103043414	PLP1	c.671T>C
7	Chr7:107342468	SLC26A4	c.2000T>G
7	Chr7:107302088	SLC26A4	c.2T>C
7	Chr7:107312690	SLC26A4	c.412G>T
7	Chr7:107315415	SLC26A4	c.626G>T
7	Chr7:107329499	SLC26A4	c.1003T>C
7	Chr7:107336429	SLC26A4	c.1489G>A
7	Chr7:107338530	SLC26A4	c.1588T>C
7	Chr7:107342483	SLC26A4	c.2015G>A
7	Chr7:107350577	SLC26A4	c.2168A>G
19	Chr19:50771512	MYH14	c.2921G>A
7	Chr7:92131227	PEX1	c.2391_2392delTC
17	Chr17:33904199	PEX12	c.538C>T
8	Chr8:77896060	PEX2	c.355C>T

22	Chr22:18562662	PEX26	c.254dupT
6	Chr6:137166758	PEX7	c.345T>G
2	Chr2:38302361	CYP1B1	c.171G>A
19	Chr19:1221236	STK11	c.759C>A
12	Chr12:103234255	PAH	c.1238G>C
12	Chr12:103234270	PAH	c.1223G>A
12	Chr12:103234271	PAH	c.1222C>T
12	Chr12:103237466	PAH	c.1157A>G
12	Chr12:103237547	PAH	c.1076C>G
12	Chr12:103240716	PAH	c.926C>T
12	Chr12:103245479	PAH	c.898G>T
12	Chr12:103246653	PAH	c.782G>A
12	Chr12:103246659	PAH	c.776C>T
12	Chr12:103246671	PAH	c.764T>C
12	Chr12:103246714	PAH	c.721C>T
12	Chr12:103248926	PAH	c.694C>T
12	Chr12:103249059	PAH	c.561G>A
12	Chr12:103260410	PAH	c.473G>A
12	Chr12:103288534	PAH	c.331C>T
12	Chr12:103310906	PAH	c.3G>A
	Chr1:17359573	SDHB	c.268C>T
2	Chr2:178879181	PDE11A	c.919C>T
11	Chr11:67250669	AIP	c.40C>T
	Chr11:67250669	AIP	c.40C>T
5	Chr5:177421146	PROP1	c.301_302delAG
6	Chr6:161152261	PLG	c.1435G>T
6	Chr6:161159615	PLG	c.1848G>A
17	Chr17:17125815	FLCN	c.779G>A
6	Chr6:51712669	PKHD1	c.8011C>T
6	Chr6:51923147	PKHD1	c.1486C>T
6	Chr6:41129159	TREM2	c.233G>A
6	Chr6:41129295	TREM2	c.97C>T
3	Chr3:148727064	GYG1	c.487delG
14	Chr14:97342370	VRK1	c.1072C>T
17	Chr17:73517898	TSEN54	c.736C>T
17	Chr17:73518189	TSEN54	c.1027C>T
11	Chr11:118962123	HMBS	c.499C>T
4	Chr4:187157943	KLKB1	c.337C>T
15	Chr15:89864109	POLG	c.2869G>T
8	Chr8:103220438	RRM2B	c.1195C>T
15	Chr15:89865008	POLG	c.2557C>T
19	Chr19:33902603	PEPD	c.793C>T
13	Chr13:100925472	PCCA	c.937C>T
X	ChrX:66943543	AR	c.2623C>T
X	ChrX:66943552	AR	c.2632A>G
X	ChrX:66943553	AR	c.2633C>G
X	ChrX:66943628	AR	c.2708A>G
1	Chr1:182555149	RNASEL	c.793G>T
1	Chr1:182555939	RNASEL	c.3G>A
12	Chr12:6458147	SCNN1A	c.1699C>T
16	Chr16:16251626	ABCC6	c.3775delT
16	Chr16:16256866	ABCC6	c.3490C>T
16	Chr16:16256944	ABCC6	c.3412C>T
16	Chr16:16256935	ABCC6	c.3421C>T
5	Chr5:1266639	TERT	c.2594G>A
2	Chr2:203378530	BMPR2	c.507C>A
2	Chr2:203421005	BMPR2	c.2617C>T
2	Chr2:203421084	BMPR2	c.2696G>A

1	Chr1:150772083	CTSK	c.721C>T
1	Chr1:150778585	CTSK	c.236G>A
1	Chr1:150778667	CTSK	c.154A>T
17	Chr17:46024047	PNPO	c.685C>T
1	Chr1:155261709	PKLR	c.1456C>T
7	Chr7:138400509	ATP6V0A4	c.2257C>T
1	Chr1:204131245	REN	c.145C>T
4	Chr4:47953414	CNGA1	c.398delG
8	Chr8:55537628	RP1	c.1186C>T
8	Chr8:55542239	RP1	c.5797C>T
1	Chr1:216420436	USH2A	c.2299delG
1	Chr1:197396689	CRB1	c.2234C>T
6	Chr6:35467877	TULP1	c.1376T>C
	Chr1:94544895	ABCA4	c.1222C>T
1	Chr1:68910541	RPE65	c.271C>T
	Chr1:68903896	RPE65	c.1102T>C
2	Chr2:182423344	CERKL	c.847C>T
2	Chr2:62066830	FAM161A	c.1309A>T
2	Chr2:62067454	FAM161A	c.685C>T
1	Chr1:215814065	USH2A	c.14803C>T
1	Chr1:216420527	USH2A	c.2209C>T
3	Chr3:129247749	RHO	c.173C>T
3	Chr3:100961664	IMPG2	c.2890C>T
6	Chr6:42689937	PRPH2	c.136C>T
X	ChrX:18665421	RS1	c.216G>C
14	Chr14:29237109	FOXG1	c.624C>G
6	Chr6:137191088	PEX7	c.694C>T
6	Chr6:137219351	PEX7	c.875T>A
1	Chr1:26135587	SEPN1	c.716G>A
1	Chr1:26136244	SEPN1	c.841G>A
8	Chr8:145738796	RECQL4	c.2269C>T
1	Chr1:161276553	MPZ	c.393C>A
16	Chr16:3900690	CREBBP	c.406C>T
6	Chr6:74320242	SLC17A5	c.1138_1139delGT
	Chr16:50744822	NOD2	c.1000C>T
9	Chr9:136536816	SARDH	c.2167C>T
9	Chr9:136570084	SARDH	c.1540C>T
8	Chr8:27634429	ESCO2	c.604C>T
1	Chr1:67474795	SLC35D1	c.932G>A
	Chr2:219747090	WNT10A	c.321C>A
22	Chr22:36691115	MYH9	c.3493C>T
20	Chr20:62070061	KCNQ2	c.939dupG
1	Chr1:160011728	KCNJ10	c.595C>T
1	Chr1:160012129	KCNJ10	c.194G>C
1	Chr1:5947496	NPHP4	c.2335C>T
1	Chr1:5964848	NPHP4	c.1972C>T
3	Chr3:121500619	IQCB1	c.1381C>T
3	Chr3:121508980	IQCB1	c.1069C>T
15	Chr15:89868751	POLG	c.1879C>T
10	Chr10:14987109	DCLRE1C	c.241C>T
20	Chr20:43251695	ADA	c.631C>T
20	Chr20:43255158	ADA	c.301C>T
20	Chr20:43255238	ADA	c.221G>T
X	ChrX:70330453	IL2RG	c.355A>T
X	ChrX:70330830	IL2RG	c.186T>A
9	Chr9:36234102	GNE	c.890G>A
9	Chr9:36234103	GNE	c.889C>T
2	Chr2:44050063	ABCG5	c.1336C>T

2	Chr2:44099233	ABCG8	c.1083G>A
2	Chr2:44100948	ABCG8	c.1234C>T
17	Chr17:19575117	ALDH3A2	c.1297_1298delGA
11	Chr11:711446639	DHCR7	c.1210C>T
11	Chr11:71150031	DHCR7	c.725G>A
11	Chr11:71150032	DHCR7	c.724C>T
11	Chr11:71152446	DHCR7	c.453G>A
11	Chr11:71155996	DHCR7	c.3G>A
13	Chr13:23910511	SACS	c.7504C>T
15	Chr15:44867113	SPG11	c.5989_5992delCTGT
15	Chr15:44876255	SPG11	c.5623C>T
15	Chr15:44887628	SPG11	c.4462_4463delGT
15	Chr15:44888406	SPG11	c.4307_4308delAA
15	Chr15:44920983	SPG11	c.1951C>T
X	ChrX:103041611	PLP1	c.409C>T
X	ChrX:103042782	PLP1	c.509C>T
8	Chr8:38109734	DDHD2	c.1546C>T
8	Chr8:65517310	CYP7B1	c.1162C>T
8	Chr8:65509470	CYP7B1	c.1250G>A
8	Chr8:65528273	CYP7B1	c.825T>A
16	Chr16:89576947	SPG7	c.233T>A
11	Chr11:68679067	IGHMBP2	c.707T>G
19	Chr19:39994770	DLL3	c.712C>T
X	ChrX:13732620	TRAPPC2	c.431C>A
1	Chr1:94466426	ABCA4	c.6445C>T
1	Chr1:94577135	ABCA4	c.161G>A
1	Chr1:94544895	ABCA4	c.1222C>T
1	Chr1:94473807	ABCA4	c.5882G>A
5	Chr5:38496580	LIFR	c.1789C>T
6	Chr6:24528285	ALDH5A1	c.1273C>T
17	Chr17:44039717	MAPT	c.14G>A
9	Chr9:107593329	ABCA1	c.1769G>C
15	Chr15:72637803	HEXA	c.1510C>T
15	Chr15:72637818	HEXA	c.1495C>T
15	Chr15:72638920	HEXA	c.1274_1277dupTATC
15	Chr15:72668313	HEXA	c.1A>G
12	Chr12:52309267	ACVRL1	c.1031G>A
12	Chr12:52309891	ACVRL1	c.1120C>T
6	Chr6:43006687	CUL7	c.4585C>T
X	ChrX:48542673	WAS	c.134C>T
1	Chr1:169529939	F5	c.439G>T
2	Chr2:128183756	PROC	c.631C>T
2	Chr2:128183783	PROC	c.658C>T
2	Chr2:128183803	PROC	c.678G>C
2	Chr2:128186071	PROC	c.935C>T
2	Chr2:128186002	PROC	c.866C>T
2	Chr2:128186163	PROC	c.1027G>A
2	Chr2:128186471	PROC	c.1335C>G
3	Chr3:93617306	PROS1	c.835C>T
9	Chr9:136319562	ADAMTS13	c.3070T>G
8	Chr8:133894854	TG	c.886C>T
8	Chr8:133935642	TG	c.4588C>T
15	Chr15:45396374	DUOX2	c.2524C>T
2	Chr2:179598224	TTN	c.15796C>T
2	Chr2:219747090	WNT10A	c.321C>A
6	Chr6:43488699	POLR1C	c.835C>T
6	Chr6:43488700	POLR1C	c.836G>A
1	Chr1:171083232	FMO3	c.913G>T

16	Chr16:2121893	TSC2	c.2056_2059dupTACT
2	Chr2:166611525	GALNT3	c.1441C>T
2	Chr2:166626727	GALNT3	c.484C>T
15	Chr15:80465435	FAH	c.786G>A
15	Chr15:80473390	FAH	c.1069G>T
15	Chr15:80473411	FAH	c.1090G>T
12	Chr12:122284825	HPD	c.774T>G
12	Chr12:122285117	HPD	c.600C>G
10	Chr10:100249807	HPSE2	c.1465_1466delAA
11	Chr11:76867729	MYO7A	c.494C>T
11	Chr11:76867812	MYO7A	c.582delC
11	Chr11:76867950	MYO7A	c.635G>A
11	Chr11:76868015	MYO7A	c.700C>T
11	Chr11:76869472	MYO7A	c.999T>G
11	Chr11:76883896	MYO7A	c.1900C>T
11	Chr11:76885862	MYO7A	c.1996C>T
11	Chr11:76885871	MYO7A	c.2005C>T
11	Chr11:76894153	MYO7A	c.3327delC
11	Chr11:76901153	MYO7A	c.3719G>A
11	Chr11:76901753	MYO7A	c.3764delA
11	Chr11:76913402	MYO7A	c.5101C>T
11	Chr11:76919517	MYO7A	c.5899C>T
11	Chr11:76919826	MYO7A	c.6029A>G
11	Chr11:76922215	MYO7A	c.6070C>T
11	Chr11:17554815	USH1C	c.91C>T
10	Chr10:55698632	PCDH15	c.3331C>T
10	Chr10:55849801	PCDH15	c.1955C>G
10	Chr10:56424016	PCDH15	c.7C>T
10	Chr10:56077174	PCDH15	c.748C>T
17	Chr17:72919056	USH1G	c.113G>A
1	Chr1:215848123	USH2A	c.13130C>A
1	Chr1:215848539	USH2A	c.12714T>G
1	Chr1:215901574	USH2A	c.11864G>A
1	Chr1:216019240	USH2A	c.8981G>A
1	Chr1:216219874	USH2A	c.6224G>A
1	Chr1:216243614	USH2A	c.5877delT
1	Chr1:216538300	USH2A	c.779T>G
1	Chr1:216420436	USH2A	c.2299delG
1	Chr1:215814065	USH2A	c.14803C>T
1	Chr1:216420527	USH2A	c.2209C>T
5	Chr5:89938703	GPR98	c.2398C>T
5	Chr5:89986808	GPR98	c.6901C>T
9	Chr9:117266775	DFNB31	c.307C>T
3	Chr3:150645894	CLRN1	c.567T>G
3	Chr3:150659434	CLRN1	c.540C>A
3	Chr3:150690307	CLRN1	c.189C>A
1	Chr1:209974625	IRF6	c.134G>A
7	Chr7:117304834	CFTR	c.4056G>C
12	Chr12:58157930	CYP27B1	c.1166G>A
12	Chr12:58157931	CYP27B1	c.1165C>G
12	Chr12:58159103	CYP27B1	c.566A>G
8	Chr8:63978501	TTPA	c.513_514insTT
8	Chr8:63978615	TTPA	c.400C>T
12	Chr12:6122710	VWF	c.5557C>T
12	Chr12:6127609	VWF	c.4975C>T
12	Chr12:6143978	VWF	c.2561G>A
12	Chr12:6155891	VWF	c.2279G>A
8	Chr8:30938648	WRN	c.1105C>T

8	Chr8:31004913	WRN	c.3493C>T
8	Chr8:31014977	WRN	c.3913C>T
13	Chr13:52511478	ATP7B	c.3955C>T
13	Chr13:52511706	ATP7B	c.3809A>G
13	Chr13:52511719	ATP7B	c.3796G>A
13	Chr13:52518281	ATP7B	c.3207C>A
13	Chr13:52520550	ATP7B	c.2930C>T
13	Chr13:52520574	ATP7B	c.2906G>A
13	Chr13:52523836	ATP7B	c.2827G>A
13	Chr13:52524252	ATP7B	c.2621C>T
13	Chr13:52524268	ATP7B	c.2605G>A
13	Chr13:52532466	ATP7B	c.2336G>A
13	Chr13:52532469	ATP7B	c.2333G>T
13	Chr13:52532470	ATP7B	c.2332C>T
13	Chr13:52532497	ATP7B	c.2305A>G
13	Chr13:52532505	ATP7B	c.2297C>G
13	Chr13:52548491	ATP7B	c.865C>T
13	Chr13:52548510	ATP7B	c.845delT
X	ChrX:48542342	WAS	c.100C>T
4	Chr4:6303466	WFS1	c.1944G>A
4	Chr4:6303693	WFS1	c.2171C>T
9	Chr9:100437861	XPA	c.682C>T
3	Chr3:14199648	XPC	c.1735C>T
19	Chr19:45855610	ERCC2	c.2047C>T

Disease

Недостаточность 17-бета-гидроксистероид дегидрогеназы III
а-аминоадипиновая ацидурия
Истинный гермафродитизм
Синдром ABCD
Абеталипопротеинемия
Ацерулоплазминемия
Тройной синдром
Ахондрогенез, тип 1b
Ахроматопсия, 3
Изолированный дефицит АКТГ
Дефицит ацил-СоА -дегидрогеназы с короткой цепью
Врожденная гиперплазия надпочечников вследствие дефицита 11-бета-гидроксилазы
Наследственная гиперплазия надпочечников
Афибриногенемия, врожденная
Х-сцепленная агаммаглобулинемия
Синдром Андерманна
Синдром Айкарди, 4
Синдром Айкарди, 5
Альбинизм глазокожный, тип 1
Альбинизм глазокожный, тип IA
Альбинизм глазокожный, тип II
Альбинизм глазокожный, тип III
Алкаптонурия
Х-сцепленная альфа-талассемия
Синдром Альпорта
Синдром Альстрёма
Амегакариоцитарная тромбоцитопения
Несовершенный амелогенез, гипокальцификация, IIA1
Несовершенный амелогенез, тип 1g
Амилоидоз, семейный висцеральный
Амилоидоз, наследственный, транстиретин-зависимый
Боковой амиотрофический склероз, 9
Анальбуминемия
Синдром Андерсен-Тавил
Синдром нечувствительности к андрогенам
Синдром частичной нечувствительности к андрогенам
Дизэритропоэтическая анемия, тип 2
Анемия сидеробластная, пиридоксин-дефицитная
Наследственная ангиопатия с нефропатией, аневризмами, мышечными спазмами
Врожденная катаракта
Недостаточность антитромбина III
Недостаточность аполипопротеина C-III
Аргининемия
Недостаточность ароматазы
Артериальная кальцификация, генерализованный, врожденная, 2
Артропатия (псевдоревматоидная форма), детская
Атаксия с апраксией окулomotorной и гипоальбуминемией, раннее начало
Атаксия телеангиэктазия
Аутоимунный полиэндокринный синдром
Синдром Барде-Бидля, 1
Синдром Барде-Бидля, 12
Синдром Барде-Бидля, 14
Синдром Барде-Бидля, 2
Синдром Барде-Бидля, 3
Синдром Барде-Бидля, 9
Синдром Барта
Синдром Бартера, тип 4a
Базальные ламинарные друзы
Бета-талассемия

Мозжечковая атаксия, умственная отсталость, синдром нарушения равновесия, 1
Церебральная артериопатия с подкорковыми инфарктами и лейкоэнцефалопатией
Церебро-окуло-фацио-скелетный синдром, 1
Церебро-окуло-фацио-скелетный синдром, 2
Церебральная микроангиопатия с кальцификацией и китсами
Церебротендинальный ксантоматоз
Нейрональный цероид-липофусциноз, 1
Нейрональный цероид-липофусциноз, 2
Нейрональный цероид-липофусциноз, 5
Нейрональный цероид-липофусциноз, 6
Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, 1a
Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, 2a2
Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, 2k
Болезнь Шарко-Мари-Тута
Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма с парезами
Болезнь Шарко-Мари-Тута, 4c
Болезнь Шарко-Мари-Тута, X-сцепленная, 1
Синдром Чедиака-Хигаси
Внутрипеченочный холестааз, 2
Холестааз, внутрипеченочный, у беременных, 3
Холестааз, внутрипеченочный, у беременных, 1
Холестааз, внутрипеченочный, прогрессирующий, семейный, 1
Холестааз, внутрипеченочный, прогрессирующий, семейный, 2
Хориоидальная дистрофия, 2
Хороидермия
Цилиарная дискинезия, 11
Цилиарная дискинезия, 19
Цилиарная дискинезия, 7
Цитруллинемия
Цитруллинемия, взрослая форма, тип 2
Цитруллинемия, врожденная форма, тип 2
Синдром Юберта
Дефицит коагуляционного фактора V
Синдром Коккейна, b
Синдром Козна
Комбинированная малоновая и метилмалоновая ацидурия
Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования, 1
Комбинированный дефицит окислительного фосфорилирования, 15
Дефицит компонента 5 системы комплемента
Дефицит компонента 9 системы комплемента
Дефицит комплемента фактора h
Дистрофия колбочек, 3
Врожденное расстройство гликозилирования, тип 1a
Дистрофия роговицы
Агенезия мозолистого тела с аномалиями гениталий
Фокальная корковая дисплазия
Болезнь Крейтцфельда-Якоба
Синдром Кутис лакса, тип 2b
Муковисцидоз
Нефропатический цистиноз
Цистинурия
Синдром недостаточности D-бифункционального белка
Синдром Де Санктиса-Каккьоне
Глухота, 6
Глухота, 12
Глухота, 18a
Глухота, 1a
Глухота, 2
Глухота, 24
Глухота, 28

Эритроцитоз, семейная форма, 4
Болезнь Фабри
Дефицит фактора V
Дефицит фактора VII
Дефицит фактора XI
Дефицит фактора XIII
Семейный аденоматозный полипоз, 1
Семейный аденоматозный полипоз, 2
Семейная холодовая крапивница, 2
Анемия Фанкони, комплементационная группа A
Анемия Фанкони, комплементационная группа C
Анемия Фанкони, комплементационная группа D2
Анемия Фанкони, комплементационная группа E
Анемия Фанкони, комплементационная группа G
Анемия Фанкони, комплементационная группа I
Анемия Фанкони, комплементационная группа J
Анемия Фанкони, комплементационная группа N
Синдром Фанкони-Бикеля
Приступы лихорадки, семейная форма, 4
Пятна на сетчатке, семейная доброкачественная форма
Лобновисочная дегенерация, сопровождающейся болезнью мотонейронов, TDP-43-ассоциированная
Непереносимость фруктозы, наследственная
Дефицит фруктозо-1,6-дифосфата
Дефицита галактокиназы
Галактоземия
Болезнь Гоше, перинатальный летальный тип
Болезнь Гоше, тип 3
Болезнь Гоше, тип 1
Нейропатия гигантских аксонов
Синдром Гительмана
Тромбастения Гланцмана
Глаукома открытого угла, A
Глаукома открытого угла, O
Первичная врожденная глаукома, 3a
Первичная врожденная глаукома, 3d
Глутаровая ацидурия, тип 1
Недостаточность глутатион синтетазы
Глицин-зависимая энцефалопатия
Гликогеноз
Болезнь Гирке
Гликогеноз, тип 2
Гликогеноз, тип 3
Гликогеноз, тип 4
Гликогеноз, тип 9
Гликогеноз, тип 5
Гликогеноз, тип 6
Гликогеноз, тип 10
GM1-ганглиозидоз, тип 1
GM1-ганглиозидоз, тип 2
Хроническая гранулематозная болезнь, цитохром b -отрицательная
Хроническая гранулематозная болезнь, цитохром b -положительная
Хроническая гранулематозная болезнь
Болезнь Хартнапа
Гемохроматоз, тип 2a
Гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз, семейная форма, 3
Гемофилия A
Гемофилия B
Наследственный лейомиоматоз и почечноклеточный рак
Синдром Германски-Пудлака, 2
Висцеральная гетеротаксия, 1

Иммунно-костная дисплазия Шимке
Миозит с включениями, 2
Воспалительное заболевание кишечника, 25
Дефицит IRAK-4
Железодефицитная анемия, резистентная к терапии препаратами железа
Изолированный дефицит гормона роста, тип 3
Синдром Жубера, 2
Синдром Жубера, 3
Синдром Жубера, 5
Синдром Жубера, 6
Синдром Жубера, 7
Синдром Жубера, 8
Синдром Жубера, 9
Болезнь Канзаки-Шиндлера
Синдром Келли-Сигмиллера
Болезнь Краббе
Врожденная лактазная недостаточность
Синдром Ларона
Врожденная слепота Лебера, 10
Врожденная слепота Лебера, 13
Врожденная слепота Лебера, 2
Врожденная слепота Лебера, 3
Врожденная слепота Лебера, 4
Врожденная слепота Лебера, 5
Врожденная слепота Лебера, 8
Дефицита активности лецитин-холестерин-ацилтрансферазы
Гипертрофия левого желудочка, 7
Синдром Лёша-Нихена
Лейкодистрофии с гипомиелинизацией, 7
Лейкоэнцефалопатия с атаксией
Лейкодистрофия с демиелизацией в белом веществе головного мозга
Синдром Лиддла
Синдром Ли-Фраумени, 1
Синдром Ли-Фраумени, 1
Синдром Ли-Фраумени, 2
Синдром Lig4
Липодистрофия, врожденная генерализованная, тип 1
Липодистрофия, врожденная генерализованная, тип 3
Липодистрофия, семейная, тип 2
Липоидный протеиноз Урбаха-Вите
Лиссэнцефалия, 1
Лиссэнцефалия, 3
Лиссэнцефалия, X-сцепленная, 2
Синдром удлиненного интервала QT, 1
Синдром Лоу
Лимфопролиферативный синдром, X-сцепленный, 2
Дистрофия сетчатки, ювенильная форма
Дефицит малонил-КоА декарбоксилазы
Сахарный диабет взрослого типа у молодых
Синдром Меккеля, тип 1
Синдром Меккеля, тип 3
Синдром Меккеля, тип 4
Синдром Меккеля, тип 5
Синдром Меккеля, тип 6
Синдром Меккеля, тип 7
Мегалобластная анемия, 1
Метилмалоновой ацидурия и гомоцистинурия, тип cb1C
Метилмалоновой ацидурия, тип cb1A
Дефицит метилмалонил-КоА эпимеразы
Микроцефальная остодиспластическая изначальная карликовость, тип II

Поясно-конечностная мышечная дистрофия, тип 2a
Поясно-конечностная мышечная дистрофия, тип 2b
Поясно-конечностная мышечная дистрофия, тип 2f
Врожденная мышечная дистрофия-дистрогликанопатия с аномалией мозга и глаз, 2
Врожденная мышечная дистрофия-дистрогликанопатия с аномалией мозга и глаз, тип А, 1
Врожденная мышечная дистрофия-дистрогликанопатия с аномалией мозга и глаз, тип А, 2
Врожденная мышечная дистрофия-дистрогликанопатия с аномалией мозга и глаз, тип А, 4
Врожденная мышечная дистрофия-дистрогликанопатия с умственной отсталостью, врожденная, тип В, 1
Врожденная мышечная дистрофия-дистрогликанопатия с умственной отсталостью, врожденная, тип В, 2
Врожденная мышечная дистрофия-дистрогликанопатия с поражением пояса конечностей, тип С, 2
Врожденная мышечная дистрофия-дистрогликанопатия с поражением пояса конечностей, тип С, 5
Миоклоническая дистония
Болезнь Лафоры
Болезнь Унферрихта-Лундборга
Рабдомиолиз острый рецидивирующий
Врожденная миопатия
Врожденная диспропорция типов мышечных волокон
Миофибриллярная миопатия
Синдром ногтей-надколенника
Микрофтальмия, 2
Нефронофтиз, 1
Нефронофтиз, 15
Нефронофтиз, 2
Нефронофтиз, 3
Нефронофтиз, 4
Нефротический синдром, тип 1
Синдром Нетертона
Нейродегенерация из-за нарушения транспорта фолиевой кислоты
Ацерулоплазминемия, 1
Ацерулоплазминемия, 2a
Нейрофиброматоз 2-го типа
Наследственная моторно-сенсорная нейропатия, тип IIA
Наследственная моторно-сенсорная нейропатия, тип III
Нейтропения, тяжелая врожденная форма, 4
Болезнь Ниманна-Пика, тип А
Болезнь Ниманна-Пика, тип В
Болезнь Ниманна-Пика, тип С1
Врожденная стационарная куриная слепота, тип 1b
Врожденная стационарная куриная слепота, тип 1f
Миопатия Нонака
Синдром Нунан, 1
Ожирение
Дисплазия
Болезнь Огучи, 1
Синдром Оменна
Атрофия зрительного нерва, 7
Гипераммониемия (дефицит орнитин транскарбамилазы)
Орофациальные щели, 5
Оро-фацио-дигитальный синдром, тип 4
Несовершенный остеогенез, тип 2
Несовершенный остеогенез, тип 8
Остеогенная саркома

Синдром Паллистера-Холла
Панкреатит, наследственный
Синдром Папийон-Лефевра
Параганглиома 4
Параганглиома 5
Болезнь Паркинсона, 2
Болезнь Паркинсона, 8

Синдром Ушера, тип 2d
Синдром Ушера, тип 3a
Синдром Ван дер Вуда
Болезнь Виллебранда, тип 1
Синдром Вернера
Болезнь Вильсона
Синдром Вискотта- олдрича
Синдром Вольфрама, 1
Пигментная ксеродерма, комплиментарная группа А
Пигментная ксеродерма, комплиментарная группа В
Пигментная ксеродерма, комплиментарная группа С