

SUPPLEMENTAL METHODS

Libraries construction and NGS technology

To get suitable libraries, 100 ng of the amplicons' pools was fragmented, ligated with bar-coded NGS adaptors after a size selection step, and PCR amplified (8 cycles). An initial concatenation step of the pool of the amplicons was added in the library preparation only if such a step was required to generate sequencing reads covering all along the targeted region, whatever the initial size of the amplicon (without concatenation step, too small amplicons may not be sequenced). Sequencing was performed using either the 100 or the 200 bases read length chemistry (Life Technologies).

NGS sequencing runs of series of patient libraries were performed following the manufacturer instructions using the last up-dates of kits, protocols, apparatus and software. Actually, during the 16 months of our study, library preparation protocols, sequencing protocols and primary analysis software were regularly modified (i) to follow the rapid evolution and improvements of the sequencing technologies and (ii) to get sequencing reads covering the whole targeted region.

For each run, sequencing data generated for each patient was identified with the barcode integrated during the library preparation (one specific barcode per patient). Each NGS run allowed the sequencing of 16 to 17 patients.

Base calling, demultiplexing, mapping to the human genome reference and variant calling was performed using the last update of specific tools developed by the sequencer manufacturer, with the "low" call stringency option. Each time the minimal coverage for any base was not exceeding 10X, the exon was sequenced by Sanger analysis. In addition, *COL4A4* exon 43 had to be sequenced by Sanger analysis for all patients as it was not amplified by the Multiplicom COL4A MASTR. This was due to an error in the assignation of that exon in the RefSeq (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq/>) which was localized at the genomic position 227887227-227887221 instead of 227890526-227890518.

Bioinformatic variant analysis was performed using an in-house web interface by an investigator (PN) who had no information on the patient data. All the variants called by Ion Torrent suite were annotated and filtered with an in-house developed software system based on latest public databases (Ensembl (v70), dbSNP135, EVS (ESP6500), 1000 genomes project). All variations with an allele frequency greater than 1% in public databases were excluded automatically by our pipeline. Rare variants known in our local database were also discarded. Remaining variations were checked and filtered by visual inspection using IGV software to eliminate base-calling/alignment false positive generally at the end of the amplicon.

Analysis of the identified variations :

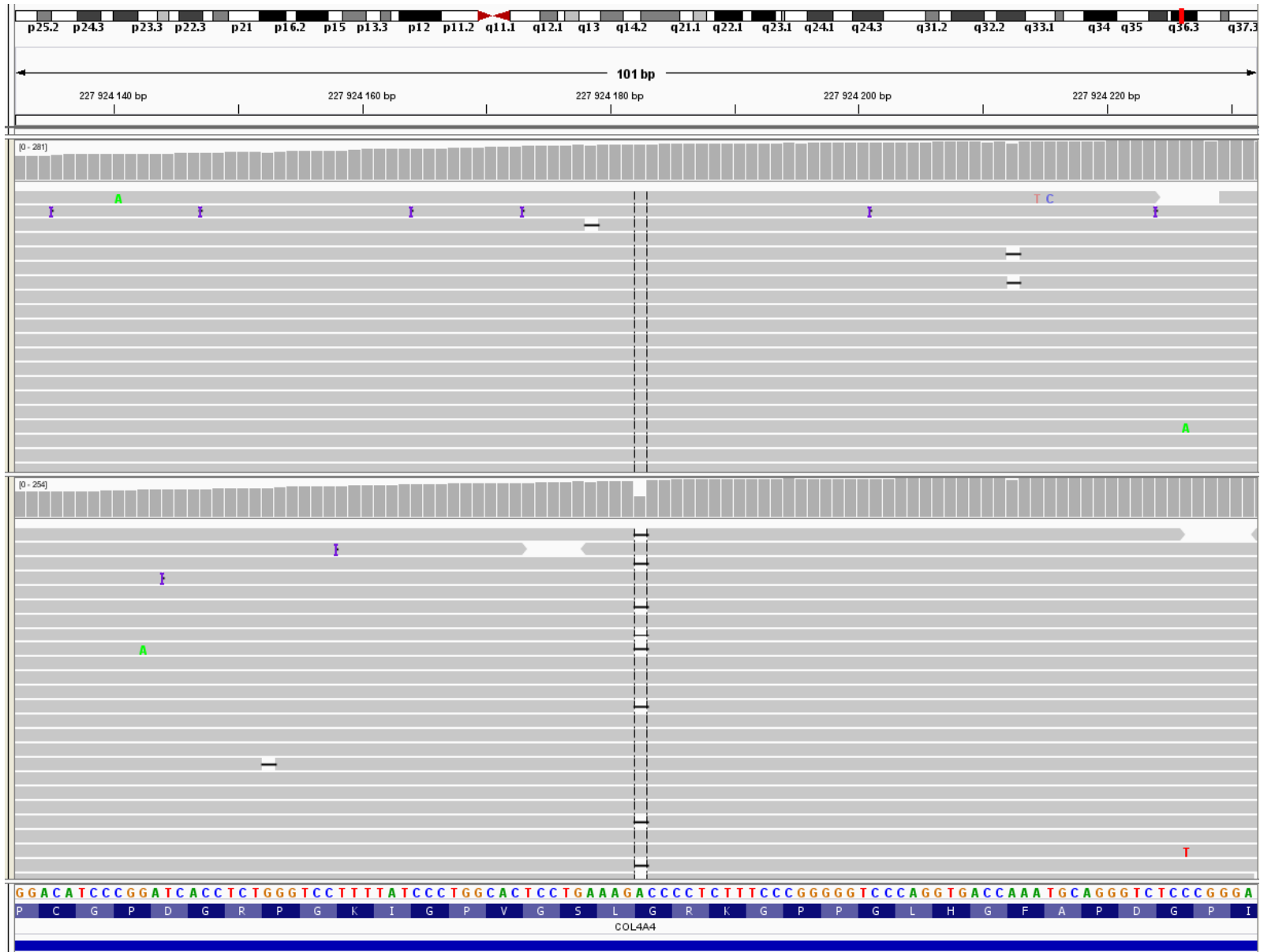
Alamut software allows to collect different scores such as the coding status, the nucleotide and amino acid conservation scores and the effect of each change on the protein and splice site. The scores for missense changes (in our case for missense changes not affecting a glycine codon) were analysed with that software according to the SIFT (http://sift.jcvi.org/www/SIFT_aligned_seqs_submit.html) and PolyPhen (<http://genetics.bwh.harvard.edu/pph/>) programs to assess the effect on the amino acid changes on the protein function. The splicing effect of synonymous mutations or of mutations affecting consensus splice sequences were assessed by Alamut by using four different Softwares based on different concepts using default parameter settings, MaxEntScan⁴¹, Splice site Finder Like, Human Splicing Finder⁴², and NNSplice⁴³. Variations were considered as likely pathogenic if they are nonsense or frameshift variations, large deletion/duplication, if

they affect essential splice site, and, for the missense variations, if they affect a glycine or are considered as probably damaging by the SIFT and/or the PolyPhen2 program. Other missense variations were considered as of unknown significance. Silent changes and deep intronic variations were considered as possibly pathogenic if they are predicted to affect splicing.

LEGEND TO SUPPLEMENTARY FIGURE 1:

IGV view of the sequence of *COL4A4* exon 28 in a control and in case #87, which shows a one base pair deletion in about 50% of the reads in case #87.

Supplementary Figure 1



Control

Case # 87

Supplementary Table 1 : probands phenotypes and results of the molecular analysis in our cohort

Patient #	Sex	Age (years)	Proteinuria (age in years)	Renal failure (if ESRD, age at ESRD)	Deafness	Eye	Electron Microscopy	Immunofluorescence (with anti-a5(IV) antibodies when not precised)	Modified Flinter Score	Initially suspected mode of inheritance	Affected gene	Nucleotide change	Protein change	Reference
1	F	9	Y (9)	NA	N	N	NA	N	1	AR	COL4A4	c.[455G>A;5013_5017del]; [455G>A;5013_5017del]	p.[Gly152Glu;Glu1672Profs*17]; [Gly152Glu;Glu1672Profs*17]	this study and this study
2	M	3	Y (3)	N	N	N	NA	N	1	AR	COL4A4	c.[560delG]; [560delG]	p.[Gly187Glufs*32]; [Gly187Glufs*32]	this study
3	M	34	Y (NA)	Y (ESRD at 18)	Y	NA	N	N	2	X	COL4A5	c.[4821+1G>A]		Hanson et al. 2011
4	M	26	Y (NA)	Y (ESRD at 25)	N	N	NA	Skin : normal	1	X or AR	COL4A4	c.[1354G>A];[1351G>A]	p.[Gly451Ser];[Gly451Ser]	this study
5	F	26	Y (26)	N	Y	Y	N	N	3	X or AR	COL4A3	c.[1354G>A];[1354G>A]	p.[Gly452Arg];[Gly452Arg]	this study
6	F	15	N (15)	N	N	NA	N	N	1	X or AD	COL4A3	c.[1855G>A];[=]	p.[Gly619Arg];[=]	this study
7	F	28	Y (28)	N	N	N	N	GBM: discontinuous Skin : normal	2	X or AD	COL4A3	c. [2065G>A(;);2737G>A]	p.[Gly689Arg(;);Gly913Arg]	this study and this study
8	F	17	Y (17)	N	Y	NA	N	GBM : negative Skin : normal	2	AR**	COL4A3	c.[345delG(;);4708T>C]	p.[Pro116LeufsX37(;);Cys1570Arg]	this study and this study
9	F	8	Y (8)	N	Y	N	NA	N	2	AR	COL4A3	c.[4441C>T];[c.2621_2622delinsT □]	p. [Arg1481*];[Gly874Valfs*9□]	Lemminck et al. 1994 and Heidet et al 2001
10	F	63	N (63)	N	N	N	N	N	1 (BFH)	BFH	COL4A3	c. [3674G>T];[=]	p. [Gly1225Val];[=]	this study
11	F	28	Y (28)	Y	N	N	Y thick and thin	GBM : weak and irregular. Skin : normal	2	AR or AD	COL4A3	c.[2020+2T>C];[=]		this study
12	M	10	N (9)	N	N	NA	NA	N	1 (BFH)	BFH	COL4A4	c.[2320G>C];[=]	p.[Gly774Arg];[=]	Slajpah et al. 2007
13	F	32	Y (NA)	Y (ESRD at 21)	N	NA	Y thick and thin	N	2	X or AD	COL4A5	c.[2264T>G];[=]	p.[Leu755*];[=]	this study
14 ¹	M	50	Y (50)	Y	Y	Y	N	Skin : normal	3	X or AD	COL4A4 COL4A3	c.[4698delT];[=] c.[1558G>C];[=]	p.[Cys1566Trpfs*37];[=] p.[Gly520Arg];[=]	this study this study
15	M	25	Y (NA)	Y (ESRD at 20)	Y	N	Y thick and thin	Skin : normal	3	AR	COL4A3	c.[1504+1G>A];[1504+1G>A]		this study
16	F	27	Y (NA)	Y (ESRD at 25)	Y	NA	Y thick and thin	NA	2	AR	-	-	-	-
17	F	28	Y (28)	N	N	N	N	GBM: discontinuous	2	X or AD	COL4A3	c.[145G>C];[=]	p.[Gly49Arg];[=]	this study
18	F	35	Y (35)	Y	Y	NA	N	N	2	X or AD	COL4A3	c.[1363G>T];[=]	p.[Gly455Cys];[=]	this study
19	M	27	NA	Y (ESRD at 15)	Y	NA	NA	N	1	X or AR	COL4A5	c.[5051G>A]	p.[Cys1684Tyr]	this study
20	F	14	Y (14)	N	N	N	N	Skin : normal	1	X or AD	COL4A3	c.[2197G>A(;);988-6C>T‡]	p.[Gly733Arg]	this study
21	F	24	N	N	Y	NA	Y thick and thin	GBM : normal Skin : normal	2	X or AR	-	-	-	-
22	F	28	Y (NA)	Y (ESRD at 15)	NA	NA	Y irregularly thick	GBM : negative Skin normal	2	AR**	COL4A3	c.[3454G>C];[4743T>G]	p.[Gly1152Arg];[Phe1581Leu]	this study and this study
23	M	53	NA	Y	NA	NA	N	NI	1	AD**	-	-	-	-
24	M	43	Y (43)	Y	Y	NA	NA	N	2	AD**	COL4A4	c.[1-?_192+?del];[=]		this study
25	F	31	Y (31)	Y	Y	Y	Y thick and thin	GBM : negative Skin normal	4	AR**	COL4A3	c.[3566-2A>T];[4364delC]	p.[Thr1455Lysfs*74]	Heidet et al and this study
26	M	24	Y (23)	N	Y	N	Y thick and thin	GBM : negative	2	AR	COL4A4	c.[1118G>A (;);4129C>T]	p.[Gly373Glu(;);Arg1377*]	this study and Boye et al. 1998
27	F	22	Y (2)	N	N	N	Y irregularly thick	Skin : normal	1	X or AR	COL4A5	c.[4316-2A>G];[=]		this study
28	F	48	N (48)	NA	N	NA	NA	N	1 (BFH)	BFH	COL4A4	c. [313delG];[=]	p. [Asp105Thrfs*16];[=]	this study
29	M	20	NA	Y (ESRD at 16)	Y	Y	Y irregularly thick	Skin : normal	4	X or AR	COL4A4	c.[313delG]; [313delG]	p.[Asp105Thrfs*16]; [Asp105Thrfs*16]	this study
30	M	45	NA	Y (ESRD at 25)	Y	NA	N	N	2	AR	COL4A3	c.[889- ?_1114+ ?del]; [(889- ?_1114+ ?del)]		this study
31	F	35	N (35)	N	N	N	NA	Skin : normal	1 (BFH)	BFH	COL4A4	c.[114G>A] ‡;[=]	p.[Gly38Gly] ‡;[=]	this study
32	F	48	Y (48)	Y	N	NA	Y thin	GBM : normal	1	AD	COL4A4	c.[81_86del6];[=]	p.[Iso29_Leu30del];[=]	this study
33	M	42	Y	Y	NA	NA	N	N	1	X or AD	-	-	-	-
34	M	61	NA	Y	N	Y	Y thick and thin	N	3	AD	COL4A4	c.[3684delG];[=]	p. [Gly1230Valfs*58];[=]	this study
35	M	27	NA	Y (ESRD at 26)	Y	NA	N	Skin : normal	1	AR	COL4A3	c. [546+1G>T];[88- ?_4755+ ?dup] †		this study and this study

Patient #	Sex	Age (years)	Proteinuria (age in years)	Renal failure (if ESRD, age at ESRD)	Deafness	Eye	Electron Microscopy	Immunofluorescence (with anti-a5(IV) antibodies when not precised)	Modified Flinter Score	Initially suspected mode of inheritance	Affected gene	Nucleotide change	Protein change	Reference
36	M	20	Y (NA)	Y (ESRD at 20)	NA	NA	NA	N	1	AR	COL4A4	c.[508G>A];[4129C>T]	p.[Gly170Arg] ;[Arg1377*]	this study and Boye et al. 1998
37 ^s	F	26	N (26)	N	N	N	N	Skin : normal	1	AD	COL4A3 COL4A4	c.[934G>C];[=] c.[919C>T]‡;[=]	p.[Gly312Arg];[=] p.[Pro307Ser]‡;[=]	this study this study
38	M	6	Y (2)	N	N	NA	Y thin	GBM : negative	2	X	COL4A5	c.[1894G>C]	p.[Gly632Arg]	this study
39	M	30	NA	Y	N	NA	NA	Skin : negative	2	X**		-	-	-
40	F	27	N	N	N	N	Y thin	NA	0	Sporadic hematuria		-	-	-
41	F	27	Y (NA)	Y (ESRD at 15)	Y	NA	Y thick and thin	GBM : negative	3	AR	COL4A3	c. [4153+2T>A];[1151-?_1504+?del]		this study and this study
42	M	5	Y (5)	N	NA	N	NA	GBM : negative	0	AR	COL4A3	c.[3883- ?_4252+?dup]; [3883- ?_4252+?dup] †		this study
43	M	28	NA	NA	Y	Y	NA	Skin : discontinuous	2	X**	-	-	-	-
44	F	34	NA	N	Y	NA	N	NA	1	X or AD or AR	-	-	-	-
45 ^{§§}	M	16	Y (NA)	Y (ESRD at 16)	?	NA	NA	Skin : negative ^{§§}	1	X**	COL4A4	c.[2717-2A>G];[2717-2A>G]		this study
46	M	42	NA	N	N	NA	NA	N	3	X or AD	COL4A4	c.[4693C>T];[=]	p.[Arg1565Cys];[=]	this study
47	F	22	NA	Y (ESRD at 16)	?	NA	NA	N	1	AR	COL4A4	c.[914_930+30del];[914_930+30del]		this study
48	M	45	Y (45)	N	N	N	N	Skin : normal	1	X or AD	COL4A3	c.[145G>C];[=]	p.[Gly49Arg];[=]	this study
49	F	19	Y (NA)	N	N	N	Y normal	N	1 (BFH)	BFH	-	-	-	-
50	M	5	N (4)	N	N	NA	NA	Skin : negative	2	X**	COL4A5	c.[1826G>A]	p.[Gly609Asp]	this study
51	M	18	Y (11)	N	N	N	Y thin	N	1	X or AD	COL4A5	c.[1846_1854del9]	p.[Asn616_Gly618del]	this study
52	M	26	Y (26)	Y	Y	Y	N	Skin : negative	4	X**	-	-	-	-
53	F	10	Y (10)	N	Y	NA	Y	Skin : normal	3	AR	COL4A3	c.[2T>G(;)432_440delinsGATTA]	p.[Met1Arg(;)Gly145Ilefs*7]	this study and this study
54	M	15	Y (15)	N	Y	N	Y thick and thin	GBM : negative	2	AR	COL4A3	c.[2323_2340del; 2375-?_2656+?del]	p.[Leu775_Gly780del;????del]	this study
55	M	5	Y (3)	N	N	NA	NA	GBM : negative Skin : negative	1	X**	COL4A5	c.[2244+1G>T]		Bekhnireia et al. 2010
56	F	64	Y(64)	N	N	NA	Y thick and thin	GBM : normal	2	X or AD	-	-	-	-
57	F	5	N (<1)	N	N	NA	NA	N	1 (BFH)	BFH	COL4A5	c.[2589_2660del];[=]	c.[Ser864_Gly887del]+[=]	this study
58	M	29	NA	Y (ESRD at 17)	N	N	NA	N	1	X	COL4A5	c.[3685G>T]	p.[Gly1229Cys]	this study
59	F	4	Y (4)	N	N	NA	N	GBM : discontinuous	1	X		-	-	-
60	M	9	NA	N	NA	NA	NA	N	1	X	COL4A5	c.[3898-2A>T]		Krol et al. 2010
61	M	28	N	N	N	NA	N	N	1 (BFH)	BFH	COL4A3	c.[3238G>A];[=]	p.[Gly1080Arg]	This study
62	M	14	Y (14)	N	Y	N	NA	Skin : normal	2	AR	COL4A3	c.[2768_2778del]; [4420_4424del]	p.[Val923Glufs*13]; [Leu1474Cysfs*34]	this study and Lemmink et al.1994
63	M	33	Y (NA)	Y (ESRD at 15)	Y	Y	NA	Skin : normal	2	AR	COL4A4	c.[3817+1G>T];[3817+1G>T]		this study
64	M	9	Y (8)	NA	Y	Y	Y thick and thin	GBM : negative Skin : normal	4	AR**	COL4A3	c.[2065G>A];[2981-76C>T] ‡	p.[Gly689Arg]	this study and this study
65	M	10	NA	NA	Y	N	NA	N	1	AR	COL4A3	c.[345delG(;)3109C>T]	p.[Pro116Leufs*37(;)Arg1037*]	this study and Longo et al. 2002
66	M	4	Y (2)	N	N	N	Y thick and thin	GBM : negative	2	X	COL4A5	c.[1-?_141+?del]*		this study
67	F	44	NA	N	Y	NA	Y thick and thin	N N	3	X or AD	COL4A4 COL4A5	c.[2075G>T];[=] c.[1931G>A];[=]	p.[Gly692Val];[=] p.[Gly644Asp]	this study this study
68	M	24	Y (24)	NA	Y	NA	N	GBM : negative Skin : normal	3	AR**	COL4A3	c.[3883- ?_4252+?dup]; [3883- ?_4252+?dup] †		this study
69	M	29	N (29)	N	N	NA	N	N	1 (BFH)	BFH	-	-	-	-
70	M	27	NA	N	N	NA	N	N	1	AD	COL4A3	c.[346C>A] ‡;[=]	p.[Pro116Thr];[=]	this study
71	F	3	N (3)	N	N	N	N	N	1 (BFH)	BFH	-	-	-	-

Patient #	Sex	Age (years)	Proteinuria (age in years)	Renal failure (if ESRD, age at ESRD)	Deafness	Eye	Electron Microscopy	Immunofluorescence (with anti-a5(IV) antibodies when not precised)	Modified Flinter Score	Initially suspected mode of inheritance	Affected gene	Nucleotide change	Protein change	Reference
72	M	38	Y (30)	N	Y	N	NA	Skin : normal	2	X or AD	COL4A5	c.[2765_2766delinsTT]	p.[Lys922Ile]	this study
73	F	3	Y (1)	N	N	N	NA	Skin : discontinuous	1	X**	COL4A5	c.[321_321+1dup];[=]	p. Gly108Trpfs*48	this study
74	M	33	NA	Y (ESRD at 21)	Y	N	N	N	2	X	-	-	-	-
75	M	33	Y (NA)	Y	N	N	NA	Skin : negative	2	X**	COL4A5	c.[4352G>A]	p.[Gly1451Asp]	this study
76	M	11	Y (4)	N	Y	NA	NA	Skin : weak	2	X	COL4A5	c.[1913G>A]	p.[Gly638Asp]	this study
77	M	13	N (13)	N	N	Y	N	Skin : normal	2	AD	COL4A3	c.[2083G>A];[=]	p.[Gly695Arg];[=]	Wang et al. 2004
78	F	41	N (41)	N	N	N	N	GBM : normal	1 (BFH)	BFH	COL4A3	c.[172G>A];[=]	p.[Gly58Ser];[=]	this study
79	M	41	Y (NA)	Y (ESRD at 34)	Y	NA	NA	Skin : negative	3	X**	COL4A5	c.[2918G>A]	p.[Gly973Asp]	this study
80	M	12	N (7)	N	N	N	N	N	1	X or AR	-	-	-	-
81	F	29	NA	NA	Y	N	N	N	2	X	-	-	-	-
82	M	39	Y (NA)	Y (ESRD at 21)	Y	N	NA	Skin : normal	2	X or AR	COL4A5	c.[646-12_-11delTT]	p.[Gly216_Lys229]	Tazon Vega et al. 2007
83	M	27	NA	Y (ESRD at 25)	Y	NA	NA	Skin : negative	3	X**	COL4A5	c.[3154C>T]	p.[Gln1052*]	this study
84	M	61	Y (NA)	Y	Y	NA	N	Skin : discontinuous	2	X**	COL4A5	c.[82-?_1516+?]	-	this study
85	F	34	NA	Y (ESRD at 17)	N	N	N	N	1	X	COL4A5	c.[3925-?_4198+?del];[=]	-	this study
86	F	30	Y (30)	N	N	NA	N	GBM : normal	1	AD or AR	COL4A3	c.[2083G>A];[4502C>A]	p.[Gly695Arg];[Pro1501Gln]	Wang et al. 2004 and this study
87	F	28	Y(27)	N	N	N	Y thin	Skin : normal	1	X or AD or AR	-	c.[2322delT]□;[=]	p.[Leu775Phe*fs]□;[=]	this study
88	M	16	Y (16)	N	Y	N	Y thick and thin	N	3	X	COL4A5	c.[3071G>A]	p.[Gly1024Glu]	this study
89	M	25	Y (22)	Y	Y	NA	N	GBM : normal	2	X	COL4A5	c.[947G>A]	p.[Gly316Asp]	this study
90	F	54	Y (32)	N	N	N	N	N	1	X or AD	COL4A5	c.[1871G>A];[=]	p.[Gly624Asp];[=]	Deltas et al. 2012
91	M	33	Y (NA)	Y (ESRD at 16)	Y	NA	Y thick	N	2	X or AR	COL4A5	c.[2918-1G>A]	-	this study
92	F	8	Y (6)	N	N	N	Y thick and thin	N	1	X or AD or AR	COL4A5	c.[1808G>T];[=]	p.[Gly603Val];[=]	Barker et al. 2001
93	M	8	Y (8)	N	Y	N	N	N	2	AR	COL4A3	c.[805G>T];[805G>T]	p.[Glu269*];[(Glu269*)]	this study
94	F	45	NA	Y	Y	Y	NA	N	3	X or AD	COL4A4	c.[1460G>T];[=]	p.[Gly487Val];[=]	this study
95	M	5	Y (1)	N	N	NA	N	N	1	X	COL4A5	c.[4054C>A] ‡	p.[Leu1352Ile]	this study
96	M	21	NA	Y (ESRD at ?)	Y	NA	N	N	2	X	COL4A5	c.[3899delG]	p.[Gly1300Glufs*20]	this study
97	F	20	Y (20)	N	N	NA	N	GBM : discontinuous	1	AD	COL4A3	c.[3115G>C];[=]	p.[Gly1039Arg];[=]	this study
98	M	45	Y (12)	Y	Y	NA	N	N	2	X	COL4A5	c.[3754G>A]	p.[Gly1252Ser]	Knebelmann et al. 1996
99	M	27	Y (NA)	Y (ESRD at 26)	Y	NA	NA	Skin : normal	2	AR	COL4A4	c.[81_86del];[4646delT]	p.[Iso29_Leu30del]; [Leu1549Profs*3]	this study and this study
100	M	16	NA	Y (ESRD at 16)	Y	Y	N	Skin : negative	3	X**	COL4A5	c.[5029C>T]	p.[Arg1677*];[=]	Plant et al. 1999
101	F	21	NA	Y (ESRD at 21)	Y	N	NA	N	2	AR	COL4A4	c.[694-2A>T]; [694-2A>T]	-	this study

‡ : variants of unknown significance. The c.[114G>A] variation may have some effect on splicing.

t: this patient carries the c.[1558G>C];[=] p.[Gly520Arg];[=] variant in COL4A3 and the c.[4698delT]+[=] p.Cys1566Trpfs*37 variant on the COL4A4 gene

§ : this patient carries the variant c.[934G>C];[=] p.[Gly312Arg];[=] in the COL4A3 gene and the variant c.[919C>T]+[=] p.[Pro307Ser]+[=] in the COL4A4 gene

¶: this patient carries the c.[2075G>T];[=] p. [Gly692Val];[=] in the COL4A4 gene and the c.[1931G>A];[=] p.[Gly644Asp] in the COL4A5 gene

§§ : important melanic pigmentation in patient #45 led to a mis-interpretation of the anti-a5(IV) labelling of the skin BM

† : location of the duplications has not been checked

Y : yes ; N : no ; NA : information not available

BFH : phenotype of benign familial hematuria

X : X-linked; AR : autosomal recessive; AD : autosomal dominant

*: that deletion was extending in COL4A6

□ : mutations identified by Sanger sequencing

** : cases in which the mode of inheritance could be assessed with certainty

Supplementary Table 2 : mean coverage of each of the 150 coding exons across the 33 patients tested during the last two runs. Minimal coverage is shown in brackets. * : these two exons are deleted in this individual.

COL4A3 Exon number	Ex 1	0(0)	262(124)	1(1)	2(1)	0(0)	0(0)	0(0)	0(0)	0(0)	247(125)	2(1)	0(0)	0(0)	4(1)	0(0)	309(153)	267(121)	105(56)	25(12)	27(21)	0(0)	10(6)	124(59)	333(173)	444(216)	551(280)	568(277)	0(0)	426(231)	588(286)	67(32)	
Ex 2	290(177)	434(237)	289(165)	462(245)	326(189)	339(193)	408(252)	252(167)	365(222)	389(250)	519(322)	376(216)	316(180)	406(231)	666(402)	175(103)	287(155)	383(239)	241(135)	398(234)	279(237)	219(137)	294(176)	380(242)	319(185)	274(154)	394(253)	896(560)	254(159)	334(188)	604(368)	498(290)	254(140)
Ex 3	325(240)	426(327)	465(357)	538(397)	360(280)	473(360)	564(445)	460(360)	438(330)	404(299)	557(389)	429(319)	484(362)	565(410)	759(561)	469(358)	442(316)	423(314)	236(169)	408(296)	444(330)	373(271)	289(215)	439(323)	318(231)	351(238)	478(349)	715(517)	350(270)	371(286)	636(444)	522(371)	314(223)
Ex 4	198(94)	340(179)	164(71)	262(124)	219(108)	218(125)	287(138)	223(129)	232(126)	232(101)	329(157)	224(115)	183(98)	222(103)	412(208)	132(73)	192(85)	232(109)	138(71)	215(100)	249(118)	146(65)	170(75)	201(87)	189(95)	181(90)	255(133)	176(74)	190(77)	191(100)	409(209)	360(144)	149(70)
Ex 5	366(264)	475(274)	428(335)	535(415)	390(310)	430(262)	463(262)	367(200)	433(245)	368(262)	562(400)	426(312)	364(229)	485(306)	748(480)	225(144)	374(236)	390(250)	251(171)	430(281)	478(361)	368(272)	316(235)	434(313)	398(291)	336(261)	460(367)	849(677)	326(251)	413(260)	750(573)	565(400)	323(247)
Ex 6	714(432)	1242(887)	909(591)	1178(798)	849(518)	1018(665)	1134(792)	961(664)	1036(729)	873(577)	1365(859)	1011(648)	1096(729)	1137(764)	1807(1203)	1046(711)	946(611)	990(665)	627(420)	1025(674)	1023(655)	757(498)	781(517)	828(502)	901(432)	943(604)	1333(865)	1830(1173)	882(562)	837(537)	1421(912)	1200(769)	807(519)
Ex 7	188(99)	304(169)	196(102)	315(189)	213(136)	203(115)	237(151)	230(137)	259(134)	292(174)	188(101)	236(125)	192(100)	273(146)	438(248)	184(102)	209(126)	146(79)	105(44)	284(160)	208(123)	163(101)	160(88)	252(136)	189(110)	190(105)	211(117)	440(231)	169(104)	226(115)	385(212)	357(191)	164(99)
Ex 8	298(218)	432(301)	356(252)	526(374)	359(281)	404(279)	469(347)	372(269)	389(263)	428(315)	394(277)	418(311)	342(255)	443(320)	723(508)	100(85)	359(261)	327(234)	181(124)	407(290)	361(254)	242(163)	266(194)	384(264)	299(218)	314(219)	417(304)	772(542)	203(154)	351(240)	671(441)	554(400)	270(201)
Ex 9	361(243)	524(388)	402(286)	583(409)	355(250)	411(316)	514(392)	433(326)	418(325)	438(302)	640(437)	443(306)	397(293)	598(439)	809(589)	318(247)	467(354)	426(308)	252(170)	471(343)	417(300)	297(204)	291(228)	451(307)	367(257)	352(238)	450(321)	886(605)	297(208)	389(252)	770(535)	610(418)	365(249)
Ex 10	448(307)	531(316)	501(345)	676(484)	481(346)	515(309)	591(340)	477(277)	481(279)	437(249)	740(487)	605(387)	545(342)	603(387)	966(571)	319(205)	530(336)	432(253)	287(179)	477(277)	485(326)	360(246)	324(209)	422(289)	472(311)	430(286)	577(347)	635(362)	427(295)	498(301)	739(481)	780(555)	388(239)
Ex 11	602(377)	748(475)	539(319)	794(503)	552(344)	630(407)	751(496)	564(353)	572(345)	568(359)	733(443)	666(426)	573(369)	674(433)	1090(685)	249(150)	591(389)	609(410)	328(223)	649(447)	659(420)	468(316)	461(298)	538(345)	535(347)	492(329)	754(512)	1126(769)	427(292)	589(382)	1028(680)	892(583)	415(246)
Ex 12	502(318)	748(607)	576(410)	751(499)	615(425)	576(450)	646(509)	506(421)	593(455)	590(417)	652(436)	577(403)	495(338)	667(489)	975(718)	347(260)	555(417)	581(413)	344(249)	623(466)	632(434)	528(346)	443(286)	564(379)	529(367)	583(403)	747(512)	1143(769)	449(263)	549(373)	1001(659)	839(547)	499(312)
Ex 13	488(166)	305(234)	271(200)	368(269)	245(182)	269(208)	308(238)	226(174)	288(242)	280(214)	402(295)	276(213)	191(154)	311(278)	462(354)	134(110)	256(209)	269(219)	145(129)	256(217)	354(267)	199(163)	194(128)	300(217)	223(157)	212(157)	310(250)	597(458)	196(156)	219(192)	535(425)	414(315)	199(149)
Ex 14	298(372)	696(577)	511(353)	811(606)	577(425)	564(467)	695(569)	471(384)	565(448)	586(463)	826(637)	633(480)	487(378)	710(573)	952(799)	194(141)	541(429)	605(485)	334(266)	610(467)	694(496)	424(322)	449(340)	679(506)	449(341)	437(331)	665(497)	1157(911)	356(263)	534(399)	1031(770)	664(453)	331(231)
Ex 15	347(227)	529(360)	402(283)	544(401)	413(280)	463(325)	533(407)	349(257)	444(313)	432(312)	554(365)	441(306)	412(285)	586(410)	808(560)	215(148)	468(324)	450(325)	235(164)	458(330)	421(296)	296(207)	273(193)	409(274)	314(211)	324(219)	456(348)	780(552)	246(154)	451(323)	772(531)	544(361)	324(230)
Ex 16	392(314)	425(371)	387(270)	563(411)	401(298)	398(298)	424(329)	357(271)	423(372)	394(291)	623(505)	417(342)	423(337)	467(353)	631(493)	262(192)	382(296)	374(277)	212(162)	416(291)	461(374)	368(306)	314(230)	507(404)	410(330)	395(302)	533(411)	389(296)	318(234)	401(319)	767(617)	538(412)	374(293)
Ex 17	602(461)	723(582)	657(509)	827(643)	653(541)	721(619)	915(810)	699(605)	758(666)	707(591)	866(742)	756(618)	562(477)	900(753)	1346(1120)	261(210)	653(560)	643(541)	381(324)	726(608)	876(702)	497(388)	518(413)	666(533)	538(447)	588(467)	916(772)	1408(1131)	389(300)	655(525)	1176(964)	996(825)	489(397)
Ex 18	633(516)	913(799)	725(637)	1148(982)	757(655)	929(785)	950(801)	758(640)	868(747)	643(545)	1238(1095)	837(732)	806(704)	970(838)	1435(1230)	296(238)	696(606)	666(577)	428(380)	844(707)	815(729)	666(580)	497(432)	901(774)	672(598)	642(562)	1014(869)	1297(1129)	566(500)	723(612)	1408(1279)	892(786)	579(498)
Ex 19	576(375)	691(445)	569(386)	792(493)	531(329)	661(459)	930(513)	583(414)	630(432)	546(375)	906(572)	640(397)	520(358)	734(481)	1065(661)	397(262)	573(370)	581(363)	347(205)	585(347)	666(415)	426(251)	439(285)	666(398)	470(278)	480(290)	727(459)	576(357)	331(218)	634(440)	1031(563)	870(504)	409(237)
Ex 20	334(314)	634(611)	361(351)	444(428)	351(341)	514(497)	563(541)	383(359)	491(476)	390(381)	567(549)	386(375)	337(330)	487(475)	734(718)	130(125)	362(349)	431(412)	262(253)	513(493)	417(398)	257(247)	318(304)	415(403)	375(362)	342(328)	473(453)	840(809)	272(264)	466(456)	734(708)	574(554)	267(259)
Ex 21	495(251)	665(329)	663(314)	815(389)	584(277)	706(337)	748(364)	634(293)	634(294)	573(270)	1057(533)	718(331)	612(306)	877(431)	1216(576)	547(285)	633(327)	618(304)	344(175)	619(313)	655(349)	450(222)	440(208)	687(317)	514(262)	517(264)	771(404)	763(377)	365(172)	635(283)	1012(518)	867(443)	461(230)
Ex 22	321(232)	388(292)	315(203)	484(300)	341(222)	311(229)	415(314)	305(191)	360(265)	318(231)	554(406)	393(252)	289(192)	380(267)	608(436)	77(39)	308(224)	328(228)	236(163)	373(250)	407(269)	293(174)	212(143)	418(271)	302(224)	275(197)	456(270)	279(181)	273(192)	319(244)	657(456)	610(441)	275(195)
Ex 23	264(135)	406(253)	268(140)	402(240)	299(164)	275(170)	398(253)	240(150)	324(183)	363(213)	314(182)	312(164)	232(158)	371(208)	553(325)	149(80)	317(194)	326(195)	165(103)	373(222)	338(151)	229(120)	221(132)	297(174)	276(150)	216(133)	375(199)	596(308)	183(103)	292(156)	614(351)	575(326)	211(132)
Ex 24	338(236)	436(317)	283(173)	408(278)	312(210)	319(218)	357(239)	224(153)	306(218)	294(200)	511(344)	332(222)	343(155)	484(337)	145(100)	310(191)	364(238)	237(177)	347(239)	344(211)	227(144)	261(166)	350(224)	236(144)	288(208)	381(279)	696(454)	168(102)	331(218)	649(386)	459(315)	262(163)	
Ex 25	366(265)	531(445)	314(221)	461(352)	384(293)	341(267)	445(338)	343(247)	406(297)	336(268)	611(501)	378(288)	441(338)	518(414)	659(544)	476(381)	389(312)	332(280)	226(169)	394(296)	424(323)	335(264)	299(196)	420(312)	378(270)	344(245)	476(350)	339(259)	367(274)	326(244)	600(390)	398(303)	364(263)
Ex 26	522(352)	694(408)	653(391)	875(526)	582(369)	762(453)	886(494)	683(401)	742(484)	580(345)	1181(732)	797(469)	625(356)	1066(663)	1186(732)	726(425)	642(427)	629(392)	366(240)	590(336)	756(444)	477(270)	478(310)	650(392)	586(353)	559(355)	928(557)	1284(789)	393(242)	580(342)	1025(686)	896(564)	463(278)
Ex 27	254(203)	284(242)	253(212)	335(263)	257(201)	226(184)	255(203)	191(156)	271(218)	312(248)	241(204)	247(208)	236(194)	372(307)	437(365)	276(231)	225(188)	252(217)	145(123)	274(214)	287(222)	212(176)	183(143)	248(209)	194(160)	213(178)	306(242)	539(453)	142(116)	246(206)	551(460)	472(406)	188(157)
Ex 28	934(640)	1094(812)	1066(719)	1639(1136)	902(612)	1073(773)	1270(957)	945(725)	1082(819)	936(634)	1432(1016)	1184(826)	857(602)	1276(941)	1921(1398)	476(337)	959(690)	827(588)	553(368)	1033(750)	1201(834)	818(569)	830(545)	1164(784)	1014(695)	900(623)	1341(908)	2104(1452)	723(478)	1018(732)	1729(1184)	1652(1118)	756(524)
Ex 29	179(77)	274(157)	205(84)	292(138)	182(85)	230(125)	251(140)	188(120)	216(132)	178(97)	340(174)	287(145)	175(81)	220(120)	484(286)	79(40)	261(118)	221(111)	142(73)	190(90)	226(98)	159(75)	133(56)	198(99)	165(74)	168(78)	297(123)	449(194)	161(74)	215(109)	388(180)	355(156)	164(73)
Ex 30	468(330)	658(473)	555(386)	712(529)	495(371)	570(384)	674(442)	547(379)	589(438)	548(394)	777(555)	602(434)	599(450)	728(522)	1052(673)	336(230)	573(369)	543(387)	365(244)	598(409)	638(469)	510(384)	476(338)	613(434)	540(392)	575(427)	710(511)	1094(673)	466(321)	503(363)	964(674)	806(569)</	

COL4A4
Exon number

Ex 2	568(418)	756(527)	733(542)	1001(735)	642(480)	753(517)	861(586)	711(510)	736(541)	666(467)	980(711)	794(549)	690(483)	818(570)	1232(910)	464(312)	720(534)	666(476)	450(327)	700(515)	740(572)	547(404)	535(390)	783(557)	645(462)	584(421)	948(660)	727(534)	546(401)	620(391)	1131(797)	930(682)	529(403)
Ex 3	558(421)	668(575)	657(495)	1008(735)	587(434)	682(573)	737(614)	537(440)	639(552)	584(456)	973(830)	722(567)	452(379)	750(612)	1012(835)	157(120)	551(470)	558(477)	319(271)	585(500)	714(551)	493(370)	394(316)	793(594)	675(375)	501(414)	665(538)	1228(1004)	336(275)	599(413)	1183(1003)	843(716)	411(323)
Ex 4	598(444)	759(622)	649(493)	948(707)	620(480)	666(561)	639(569)	744(631)	681(546)	722(565)	668(567)	562(448)	787(644)	1030(848)	337(279)	579(482)	506(396)	218(263)	732(598)	740(549)	586(405)	524(395)	777(611)	617(458)	610(484)	772(548)	1273(1006)	466(370)	597(495)	1179(907)	816(648)	517(364)	
Ex 5	15(11)	19(9)	30(17)	44(13)	11(5)	29(16)	40(23)	25(12)	24(6)	10(4)	70(39)	31(12)	35(13)	17(7)	56(25)	35(15)	24(13)	14(6)	15(6)	15(3)	30(19)	21(11)	11(5)	28(16)	26(14)	19(8)	30(19)	49(26)	44(16)	20(11)	51(27)	35(15)	20(5)
Ex 6	411(186)	538(311)	394(204)	592(315)	405(229)	423(249)	538(315)	366(219)	430(238)	443(231)	419(209)	386(209)	312(187)	451(257)	814(456)	174(100)	430(217)	406(210)	229(134)	448(268)	444(238)	301(151)	284(137)	411(209)	310(152)	360(184)	479(245)	848(418)	279(136)	414(216)	796(416)	554(274)	331(174)
Ex 7	522(387)	863(661)	745(552)	992(747)	705(524)	772(570)	857(585)	776(527)	719(533)	613(414)	1012(689)	746(531)	939(691)	965(683)	1432(1049)	633(469)	809(596)	773(545)	463(345)	753(510)	781(564)	719(498)	579(383)	757(554)	760(564)	705(530)	897(642)	1532(1091)	776(544)	675(466)	1273(933)	929(662)	657(443)
Ex 8	257(179)	370(298)	243(182)	370(270)	257(207)	264(207)	303(249)	270(213)	327(248)	313(255)	209(152)	238(187)	193(147)	273(220)	406(305)	95(76)	244(188)	194(147)	137(107)	292(226)	275(232)	222(179)	193(146)	271(217)	231(172)	239(162)	260(196)	449(339)	214(163)	264(192)	474(338)	299(203)	190(143)
Ex 9	502(280)	639(322)	613(350)	849(476)	606(352)	713(441)	762(480)	573(350)	723(394)	595(322)	795(453)	600(346)	496(285)	733(411)	966(619)	234(122)	530(316)	463(293)	279(163)	566(322)	640(373)	480(262)	377(211)	688(403)	453(240)	465(263)	713(377)	1021(534)	367(213)	506(267)	967(561)	682(374)	431(238)
Ex 10	328(265)	447(379)	281(218)	431(347)	330(262)	275(228)	374(322)	263(214)	366(313)	304(244)	571(480)	330(274)	391(309)	366(318)	551(479)	288(247)	298(252)	321(278)	214(184)	364(293)	358(298)	271(222)	227(186)	378(308)	317(255)	288(239)	467(385)	256(205)	384(311)	302(255)	696(561)	527(439)	283(234)
Ex 11	551(380)	749(496)	526(352)	832(616)	565(404)	609(453)	644(484)	546(409)	631(464)	628(477)	1042(783)	654(477)	548(399)	733(569)	1041(806)	462(376)	592(452)	624(496)	389(309)	632(482)	693(466)	384(279)	416(302)	720(513)	478(341)	459(338)	767(583)	548(398)	409(302)	569(444)	1231(948)	878(653)	468(350)
Ex 12	496(336)	675(412)	547(382)	735(539)	530(370)	572(389)	612(418)	437(298)	574(385)	605(447)	776(532)	628(457)	414(295)	627(440)	919(601)	339(244)	544(371)	539(401)	304(202)	629(452)	614(442)	476(341)	466(335)	584(426)	650(485)	551(379)	661(484)	1306(945)	476(353)	512(350)	1097(822)	890(674)	502(371)
Ex 13	508(154)	725(226)	494(134)	801(268)	554(166)	659(211)	730(275)	574(191)	635(224)	528(173)	664(247)	583(201)	510(152)	685(225)	282(94)	558(180)	533(187)	316(88)	614(198)	601(203)	403(131)	472(148)	573(181)	510(183)	482(134)	710(229)	1091(357)	454(134)	531(167)	955(316)	662(203)	436(129)	
Ex 14	345(247)	483(367)	406(287)	653(490)	375(273)	463(344)	498(383)	447(367)	520(392)	394(293)	649(481)	447(328)	353(256)	533(377)	752(575)	123(98)	408(273)	376(265)	223(155)	442(329)	457(335)	360(255)	222(139)	471(321)	302(210)	357(255)	429(295)	725(504)	283(205)	429(308)	809(538)	446(275)	303(220)
Ex 15	596(373)	755(533)	698(413)	994(649)	635(425)	801(574)	785(512)	477(327)	762(549)	603(373)	876(553)	771(538)	567(389)	811(603)	1208(877)	155(107)	525(363)	668(485)	248(170)	547(379)	785(534)	479(303)	345(226)	706(481)	436(287)	561(369)	901(541)	1428(937)	282(174)	696(486)	1214(806)	1002(656)	487(334)
Ex 16	768(549)	1061(897)	850(604)	1216(860)	818(541)	928(774)	987(854)	888(755)	1007(856)	876(672)	986(776)	966(756)	738(586)	1078(869)	1561(1262)	155(127)	874(690)	746(580)	502(405)	1020(806)	873(641)	647(477)	572(382)	923(613)	810(606)	770(573)	1006(732)	1570(1150)	654(482)	855(657)	1564(1142)	1026(721)	640(485)
Ex 17	573(392)	776(563)	734(492)	1046(742)	694(438)	752(558)	873(650)	623(443)	774(549)	720(507)	835(557)	748(506)	500(348)	808(558)	1186(857)	109(78)	635(468)	553(376)	331(232)	701(509)	715(501)	443(292)	529(357)	704(464)	575(426)	573(406)	794(570)	1289(916)	388(266)	724(513)	1303(883)	991(681)	465(289)
Ex 18	418(278)	642(472)	417(277)	555(374)	436(302)	414(295)	552(418)	433(332)	507(365)	445(308)	661(476)	527(383)	501(353)	562(414)	887(653)	409(276)	444(319)	434(308)	307(224)	485(356)	540(388)	380(253)	399(272)	496(330)	498(336)	509(368)	577(385)	413(263)	572(418)	445(334)	859(585)	683(449)	420(291)
Ex 19	257(151)	334(134)	235(136)	364(220)	257(149)	220(85)	295(115)	204(80)	271(115)	293(151)	250(124)	250(116)	202(102)	327(146)	478(226)	207(93)	254(108)	272(112)	186(95)	290(131)	303(187)	176(102)	210(130)	255(142)	226(129)	197(101)	334(193)	527(279)	189(111)	222(111)	477(245)	468(253)	203(120)
Ex 20	346(159)	431(249)	292(135)	452(229)	335(159)	338(182)	365(221)	248(144)	397(229)	358(174)	546(254)	350(191)	309(155)	448(238)	571(286)	272(163)	322(172)	341(190)	243(134)	386(202)	407(187)	223(113)	262(110)	356(182)	292(154)	311(139)	438(212)	690(353)	246(125)	347(157)	665(295)	512(242)	248(128)
Ex 21	234(152)	340(248)	297(204)	400(299)	264(191)	263(200)	286(204)	271(188)	358(248)	338(239)	265(188)	300(210)	281(211)	326(236)	497(350)	224(163)	246(180)	264(194)	207(159)	363(264)	325(233)	297(207)	256(182)	290(196)	303(221)	252(176)	409(283)	553(365)	292(207)	283(207)	504(329)	375(240)	254(180)
Ex 22	183(77)	242(105)	163(66)	249(100)	201(87)	135(60)	189(90)	121(53)	209(73)	242(103)	142(57)	167(74)	180(73)	237(112)	314(144)	145(57)	153(59)	167(74)	103(51)	247(112)	220(90)	124(54)	142(54)	204(70)	140(52)	122(54)	233(120)	424(171)	93(44)	159(72)	371(141)	279(106)	120(56)
Ex 23	150(98)	266(196)	152(115)	200(143)	172(128)	142(103)	199(140)	172(107)	189(133)	264(194)	162(108)	177(138)	158(119)	209(152)	343(243)	174(122)	165(121)	201(152)	103(63)	227(161)	198(143)	130(72)	133(93)	182(123)	142(101)	130(93)	230(173)	361(254)	175(126)	171(124)	422(292)	247(154)	134(90)
Ex 24	395(294)	504(286)	503(398)	612(464)	463(346)	511(319)	585(345)	434(265)	510(295)	420(282)	665(440)	561(384)	542(370)	598(404)	940(590)	446(309)	426(300)	430(286)	306(211)	510(340)	567(435)	477(365)	364(280)	545(402)	479(360)	450(339)	681(525)	542(414)	496(395)	454(295)	764(487)	654(500)	462(340)
Ex 25	275(159)	441(266)	301(165)	438(263)	312(171)	357(202)	413(249)	338(208)	355(194)	292(169)	549(339)	366(211)	448(251)	580(315)	633(402)	485(296)	340(223)	313(182)	240(172)	335(215)	466(318)	342(161)	241(145)	339(195)	276(158)	290(170)	339(232)	540(321)	339(202)	320(189)	580(370)	394(234)	286(184)
Ex 26	529(379)	711(597)	513(384)	738(554)	560(414)	506(417)	667(572)	537(460)	613(506)	576(463)	914(707)	571(439)	498(393)	611(489)	960(741)	234(190)	493(382)	614(465)	322(265)	575(449)	696(511)	405(304)	427(309)	662(507)	557(416)	454(334)	765(566)	508(396)	441(347)	513(380)	1097(847)	978(732)	457(348)
Ex 27	279(120)	339(154)	275(112)	419(167)	297(145)	307(137)	313(141)	270(120)	354(143)	297(129)	388(177)	291(148)	207(89)	396(174)	441(201)	154(58)	273(139)	279(118)	169(74)	283(117)	331(172)	222(95)	209(102)	326(130)	237(101)	248(105)	365(164)	552(264)	177(74)	332(146)	605(258)	398(165)	196(87)
Ex 28	413(191)	703(423)	549(286)	734(336)	494(235)	630(366)	721(405)	645(367)	614(332)	465(215)	817(357)	677(320)	735(362)	843(455)	1138(634)	734(397)	652(309)	542(279)	357(177)	585(293)	633(266)	528(206)	432(181)	585(283)	574(233)	562(315)	739(297)	1125(515)	521(251)	495(279)	974(435)	824(409)	479(209)
Ex 29	441(294)	641(432)	478(328)	684(456)	482(312)	517(328)	565(382)	507(324)	613(426)	526(364)	522(357)	560(370)	487(320)	657(461)	919(628)	326(210)	449(289)	414(267)	265(177)	546(371)	523(357)	449(285)	395(246)	587(393)	442(248)	434(266)	576(361)	854(566)	331(215)	490(309)	827(494)	674(411)	352(243)
Ex 30	276(188)	444(276)	346(239)	423(279)	313(217)	333(210)	429(293)	315(194)	336(219)	318(216)	550(395)	368(246)	476(319)	461(316)	725(519)	520(335)	397(286)	342(227)	234(167)	368(255)	412(272)	260(174)	270(185)	347(240)	346(237)	342(236)	432(304)	377(267)	286(199)	347(233)	612(446)	497(346)	305(222)
Ex 31	229(124)	397(226)	248(130)	379(216)	269(149)	304(148)	331(151)	239(130)	335(178)	294(177)	527(263)	352(181)	263(125)	415(210)	527(276)	283(125)	267(141)	315(167)	209(126)	307(161)	339(177)	225(95)	241(108)	330(170)	246(131)	255(138)	332(162)	660(356)	186(105)	297(200)	562(274)	521(260)	232(118)
Ex 32	467(358)	676(462)	518(408)	800(619)	553(412)	591(466)	639(478)	507(397)	6																								

COL445
Exon number

Ex 1	318(217)	764(549)	420(289)	6(2)*	687(429)	776(547)	411(313)	377(320)	793(616)	603(454)	577(385)	479(364)	549(412)	1213(903)	820(576)	1241(936)	343(279)	611(423)	449(316)	716(527)	468(304)	732(480)	659(444)	491(332)	442(297)	862(572)	480(313)	785(539)	420(269)	366(265)	1178(754)	566(380)	366(255)
Ex 2	378(329)	837(701)	400(306)	4(2)*	751(598)	887(692)	462(380)	374(306)	908(752)	694(562)	590(483)	469(371)	342(261)	903(729)	725(603)	274(224)	372(318)	684(553)	397(336)	765(639)	448(371)	725(572)	539(426)	455(372)	367(301)	727(589)	57(47)	755(617)	297(259)	416(343)	1416(1183)	546(437)	322(267)
Ex 3	314(244)	835(666)	403(313)	583(426)	774(573)	945(697)	541(396)	425(274)	965(699)	652(496)	627(500)	501(367)	449(335)	988(756)	700(544)	568(408)	370(279)	756(580)	481(372)	782(580)	451(351)	700(559)	566(407)	401(320)	394(304)	711(568)	68(36)	752(588)	368(289)	424(320)	1266(1000)	545(430)	335(261)
Ex 4	187(155)	593(505)	293(256)	413(347)	577(500)	515(442)	264(223)	219(169)	558(489)	514(449)	417(344)	267(231)	302(243)	574(514)	489(394)	374(327)	230(189)	468(382)	347(279)	564(495)	301(269)	492(429)	414(362)	300(243)	245(208)	513(419)	45(37)	218(168)	285(239)	263(224)	974(816)	353(301)	205(179)
Ex 5	208(174)	589(460)	245(182)	386(284)	470(382)	578(463)	289(225)	276(195)	545(420)	511(398)	320(261)	288(242)	227(171)	638(508)	450(371)	241(189)	226(180)	470(400)	277(235)	573(474)	287(240)	399(324)	286(233)	276(237)	205(169)	412(326)	24(16)	469(383)	202(165)	235(185)	866(767)	306(267)	179(160)
Ex 6	181(113)	483(346)	202(141)	315(229)	425(292)	465(326)	261(194)	214(163)	458(346)	409(276)	315(223)	257(179)	194(156)	533(364)	427(314)	178(130)	198(144)	381(244)	256(170)	474(338)	252(175)	412(291)	264(181)	270(171)	192(125)	336(216)	17(9)	426(309)	193(132)	190(127)	789(515)	252(150)	185(138)
Ex 7	285(194)	659(521)	334(225)	440(314)	542(423)	597(489)	388(320)	250(203)	643(510)	622(467)	410(299)	327(236)	250(193)	687(528)	558(446)	343(266)	317(236)	616(461)	352(258)	599(443)	369(272)	448(295)	436(294)	379(262)	287(188)	500(357)	59(41)	324(222)	214(157)	327(252)	1112(760)	436(312)	225(158)
Ex 8	246(128)	729(365)	308(128)	391(192)	530(235)	703(352)	424(189)	356(181)	615(338)	496(222)	354(152)	328(156)	341(173)	739(364)	636(302)	406(187)	329(157)	563(293)	368(209)	619(286)	339(152)	549(232)	437(197)	308(129)	321(153)	606(255)	54(18)	659(314)	267(121)	266(125)	932(401)	366(158)	231(97)
Ex 9	300(239)	662(532)	390(308)	460(380)	590(475)	680(522)	421(327)	306(224)	713(585)	603(471)	458(377)	418(337)	395(311)	765(590)	622(495)	599(452)	332(275)	591(478)	414(321)	657(520)	392(325)	634(514)	505(427)	397(327)	371(292)	674(555)	63(51)	428(348)	342(277)	351(286)	966(791)	465(383)	305(240)
Ex 10	216(164)	455(329)	238(190)	313(257)	414(352)	424(330)	278(208)	179(130)	487(361)	403(332)	273(214)	226(169)	239(194)	443(340)	394(309)	91(73)	184(151)	390(308)	222(173)	405(325)	205(171)	331(266)	204(166)	187(152)	171(147)	274(218)	19(16)	174(143)	158(132)	201(157)	664(510)	252(205)	121(90)
Ex 11	274(242)	604(485)	273(241)	383(355)	514(480)	639(521)	359(298)	266(216)	631(509)	562(503)	399(354)	297(270)	230(207)	637(581)	465(420)	158(136)	272(240)	547(510)	305(284)	589(538)	302(281)	348(309)	296(278)	288(265)	244(224)	418(368)	37(32)	312(287)	187(157)	311(277)	962(887)	382(337)	208(181)
Ex 12	476(408)	1019(883)	488(412)	711(617)	889(758)	958(805)	560(483)	409(329)	1041(896)	974(842)	568(475)	492(398)	375(316)	1118(964)	843(713)	326(274)	408(328)	782(643)	460(371)	942(814)	547(473)	711(604)	646(537)	528(442)	438(379)	801(682)	67(54)	1042(925)	320(280)	466(382)	1722(1485)	637(546)	368(318)
Ex 13	132(51)	291(130)	104(38)	174(75)	273(127)	227(69)	156(58)	97(35)	286(118)	303(134)	115(24)	110(44)	67(18)	299(125)	192(73)	85(32)	113(46)	203(87)	129(52)	285(134)	152(71)	175(71)	174(73)	124(54)	84(32)	180(70)	15(5)	254(94)	62(25)	132(53)	511(201)	170(67)	77(26)
Ex 14	320(231)	742(558)	372(277)	633(466)	684(496)	872(659)	518(394)	401(297)	834(591)	717(556)	619(431)	429(296)	310(235)	947(691)	667(492)	419(320)	339(238)	612(435)	360(246)	774(564)	424(314)	593(449)	461(334)	412(296)	305(216)	622(443)	57(42)	668(482)	254(189)	352(246)	1261(908)	398(275)	293(237)
Ex 15	259(215)	583(496)	324(272)	519(423)	538(458)	749(632)	395(349)	316(280)	673(566)	545(457)	483(382)	349(279)	231(193)	767(671)	524(460)	281(243)	268(220)	569(474)	345(280)	623(524)	328(275)	454(386)	371(307)	337(272)	250(205)	518(435)	40(32)	590(509)	188(158)	311(260)	1059(886)	356(285)	203(174)
Ex 16	175(148)	425(349)	165(147)	278(246)	351(317)	382(323)	225(205)	163(139)	458(373)	400(351)	187(155)	173(147)	124(106)	453(382)	388(318)	51(39)	170(158)	338(280)	234(205)	390(330)	191(152)	261(211)	276(241)	204(162)	158(124)	279(239)	26(23)	381(309)	110(85)	217(175)	641(525)	245(203)	123(107)
Ex 17	226(123)	619(393)	280(169)	378(232)	461(255)	612(367)	393(235)	283(165)	564(351)	484(304)	411(231)	316(185)	281(158)	700(397)	594(361)	431(255)	317(184)	548(318)	318(190)	536(322)	295(165)	324(174)	323(167)	246(137)	237(129)	446(258)	39(25)	449(226)	180(106)	331(188)	795(433)	426(238)	201(117)
Ex 18	328(84)	981(308)	433(131)	535(153)	707(190)	995(318)	558(214)	449(160)	848(267)	610(189)	616(218)	486(173)	362(118)	799(270)	905(285)	410(123)	365(123)	693(229)	449(127)	742(247)	449(150)	616(194)	632(196)	358(115)	370(108)	779(262)	72(22)	824(888)	302(82)	418(123)	1075(318)	542(151)	293(101)
Ex 19	338(253)	849(679)	516(360)	667(456)	777(524)	998(718)	578(435)	427(290)	950(802)	744(575)	772(571)	548(441)	403(288)	1013(766)	757(583)	408(311)	619(555)	420(327)	872(687)	542(424)	733(525)	642(474)	506(360)	407(324)	764(594)	62(45)	871(683)	295(219)	405(328)	1471(1162)	531(427)	300(226)	
Ex 20	119(55)	274(176)	97(47)	151(73)	230(152)	231(117)	140(80)	85(29)	251(123)	246(114)	160(66)	107(45)	121(53)	321(179)	204(116)	205(99)	102(60)	213(102)	142(70)	249(181)	121(58)	201(80)	135(53)	103(35)	181(83)	17(6)	221(92)	76(30)	100(58)	408(176)	155(71)	72(43)	
Ex 21	132(91)	383(255)	133(91)	195(132)	302(216)	266(180)	167(116)	117(94)	273(192)	308(218)	160(106)	115(70)	141(98)	360(236)	232(145)	163(128)	143(88)	304(205)	191(125)	345(222)	143(101)	225(155)	199(125)	148(110)	131(76)	254(192)	34(24)	277(179)	107(56)	150(96)	603(378)	219(137)	109(59)
Ex 22	374(238)	899(592)	508(332)	617(369)	764(492)	927(617)	535(353)	479(324)	874(570)	616(406)	783(515)	589(399)	487(325)	949(622)	931(596)	851(560)	407(256)	836(534)	552(347)	806(520)	560(375)	890(588)	634(420)	398(258)	491(296)	919(598)	95(64)	949(593)	491(293)	410(263)	1180(768)	612(381)	386(245)
Ex 23	240(163)	651(459)	335(226)	427(279)	523(387)	713(514)	384(305)	301(233)	692(484)	564(453)	419(286)	352(228)	327(234)	756(576)	262(469)	180(119)	367(295)	635(459)	362(249)	640(492)	352(232)	489(327)	421(294)	320(204)	313(231)	518(349)	486(341)	432(306)	217(160)	346(242)	1013(683)	412(280)	246(175)
Ex 24	238(164)	789(322)	418(218)	567(266)	641(311)	842(334)	494(236)	377(161)	803(368)	726(361)	647(286)	469(206)	440(198)	1042(461)	864(365)	674(280)	424(176)	723(329)	456(196)	744(316)	468(242)	647(324)	537(263)	443(229)	384(174)	719(351)	532(252)	536(234)	275(132)	457(205)	1187(582)	593(298)	300(152)
Ex 25	220(102)	518(259)	277(144)	339(162)	461(251)	551(288)	376(180)	275(117)	560(249)	514(256)	388(175)	306(147)	211(118)	740(317)	511(242)	458(284)	253(126)	464(232)	320(149)	556(254)	299(150)	421(201)	378(203)	308(157)	501(234)	328(166)	576(260)	188(79)	257(125)	865(417)	329(179)	211(96)	
Ex 26	109(65)	372(273)	148(90)	195(122)	246(166)	282(195)	153(105)	116(89)	341(214)	318(211)	160(101)	117(77)	91(64)	373(259)	229(164)	108(69)	130(89)	243(162)	125(85)	338(220)	151(102)	188(120)	163(107)	137(78)	121(71)	237(145)	276(182)	265(149)	67(41)	149(100)	473(299)	200(131)	99(63)
Ex 27	255(132)	662(360)	330(195)	482(265)	581(353)	647(385)	402(254)	299(184)	665(372)	606(319)	398(220)	360(218)	288(171)	813(444)	587(314)	193(99)	259(150)	448(267)	278(151)	661(374)	379(224)	480(275)	496(292)	356(213)	267(161)	582(343)	658(385)	641(359)	204(119)	310(170)	1020(581)	495(288)	223(129)
Ex 28	249(93)	665(218)	304(130)	426(157)	538(213)	631(227)	388(162)	282(110)	641(253)	582(237)	459(165)	338(124)	266(102)	780(331)	619(252)	471(192)	289(112)	537(191)	328(147)	600(231)	336(133)	413(155)	466(197)	319(131)	279(109)	489(178)	642(212)	704(287)	172(70)	309(126)	966(330)	415(160)	216(73)
Ex 29	402(238)	1080(764)	482(318)	678(447)	882(527)	1062(700)	631(447)	497(337)	1004(636)	839(518)	762(497)	625(423)	597(412)	1287(776)	1059(668)	860(529)	495(298)	860(525)	570(325)	1004(628)	575(346)	856(498)	736(433)	563(359)	493(271)	945(581)	744(445)	656(391)	442(249)	502(308)	1405(776)	754(417)	379(234)
Ex 30	396(264)	882(634)	451(334)	637(444)	831(618)	977(744)	611(472)	434(337)	894(637)	748(521)	675(473)	545(394)	493(346)	1080(711)	907(634)	730(516)	489(352)	846(576)	520(361)	896(665)	499(356)	744(484)	692(478)	510(345)	503(326)	769(521)	659(472)	639(453)	378(263)	477(320)	1302(894)	515(317)	375(268)
Ex 31	171(136)	393(317)	158(113)	270(210)	368(280)	531(262)	204(161)	166(136)	412(328)	362(269)	282(198)	200(162)	137(1																				

Supplementary Table 3: variants of unknown significance identified in that study, prediction of deleterious effect according to PolyPhen and SIFT programs, and frequency in public databases.

Gene	Nucleotide change	Protein change	PolyPhen2	SIFT	1000Genomes	EVS
<i>COL4A3</i>	c.346C>A	p.Pro116Thr	probably damaging	benign	0.005	104/1403
<i>COL4A4</i>	c.919C>T	p.Pro307Ser	probably damaging	benign	0	0
<i>COL4A5</i>	c.4054C>A	p.Leu1352Ile	benign	benign	1/1658	3/10560
<i>COL4A3</i>	c.988-6C>T				0	0
<i>COL4A3</i>	c.2981-76C>T				0	0
<i>COL4A4</i>	c.114G>A	p.Gly38Gly			0	0