

Unexplained Early Infantile Epileptic Encephalopathy in Han Chinese Children: Next-Generation Sequencing and Phenotype Enriching

Ahmed Arafat¹, Peng Jing¹, Yuping Ma¹, Miao Pu¹, Gai Nan¹, He Fang¹, Chen Chen¹, Yin Fei^{1*}

1. Xiang Ya First Hospital of Central South University, China
87 Xiang ya road, Changsha, Hunan, P.R. China, 410008
Tel: 86-731-84327330
Fax: 86-731-84327332
E.mail: csxyhpo@163.com

*Corresponding Author

Supplementary documents: Supporting Information

Table S1. A list of 308 candidate genes associated with Early Infantile Epileptic Encephalopathy (EIEE).

<i>ABCC8</i>	<i>KCNQ3</i>	<i>DMPK</i>	<i>PTPN22</i>	<i>C4A</i>	<i>NDUFS6</i>	<i>GABRG2</i>	<i>SLC46A1</i>
<i>ACADSB</i>	<i>KCTD7</i>	<i>DNAJC5</i>	<i>PUS1</i>	<i>CACNA1H</i>	<i>NDUFV1</i>	<i>GAMT</i>	<i>SLC9A6</i>
<i>ACTB</i>	<i>KDM5C</i>	<i>DNASE1</i>	<i>QDPR</i>	<i>CACNB4</i>	<i>NDUFV2</i>	<i>GBA</i>	<i>SLC9A9</i>
<i>ACY1</i>	<i>KIF11</i>	<i>DOCK6</i>	<i>RAB39B</i>	<i>CACNG2</i>	<i>NEU1</i>	<i>GCK</i>	<i>SNIP1</i>
<i>ADK</i>	<i>KIF1A</i>	<i>DPYD</i>	<i>RANBP2</i>	<i>CASR</i>	<i>NF1</i>	<i>GCSH</i>	<i>SNRPN</i>
<i>ADSL</i>	<i>KRAS</i>	<i>DRD2</i>	<i>RELN</i>	<i>CCM1</i>	<i>NHLRC1</i>	<i>GPHN</i>	<i>SOBP</i>
<i>AFG3L2</i>	<i>L2HGDH</i>	<i>DRD3</i>	<i>ROGDI</i>	<i>CDKL5</i>	<i>NHS</i>	<i>GLB1</i>	<i>SPAST</i>
<i>AKT1</i>	<i>LBR</i>	<i>DTNBP1</i>	<i>RPIA</i>	<i>CEP152</i>	<i>NOTCH3</i>	<i>GLDC</i>	<i>SPTAN1</i>
<i>ALDH7A1</i>	<i>LGII</i>	<i>DXS423E</i>	<i>RTN4R</i>	<i>CHI3L1</i>	<i>NR3C1</i>	<i>GLRA1</i>	<i>SPTLC2</i>
<i>ALG1</i>	<i>LIAS</i>	<i>EBP</i>	<i>RYR1</i>	<i>CHRNA2</i>	<i>NRXN1</i>	<i>GOSR2</i>	<i>SRPX2</i>
<i>ALG11</i>	<i>LMX1B</i>	<i>ECM1</i>	<i>SCARB2</i>	<i>CHRNA3</i>	<i>NTNG1</i>	<i>GPR48</i>	<i>STRADA</i>
<i>ALG3</i>	<i>MAG11</i>	<i>EFHC1</i>	<i>SCN1A</i>	<i>CHRNA4</i>	<i>NUBPL</i>	<i>GPR98</i>	<i>STS</i>
<i>AMACR</i>	<i>MAG12</i>	<i>EHMT1</i>	<i>SCN1B</i>	<i>CHRNA5</i>	<i>OFD1</i>	<i>GRIN1</i>	<i>STXBPI</i>
<i>AMT</i>	<i>MAN1B1</i>	<i>EIF2B1</i>	<i>SCN2A</i>	<i>CHRNA7</i>	<i>OPHN1</i>	<i>GRIN2A</i>	<i>SUOX</i>
<i>APOL2</i>	<i>MANBA</i>	<i>EIF2B2</i>	<i>SCN8A</i>	<i>CHRN2</i>	<i>PAFAH1B1</i>	<i>GSS</i>	<i>SYN1</i>
<i>APOL4</i>	<i>MAPK10</i>	<i>EIF2B3</i>	<i>SCN9A</i>	<i>CLCN2</i>	<i>PAH</i>	<i>GYS1</i>	<i>SYN2</i>
<i>APP</i>	<i>MCCC2</i>	<i>EIF2B4</i>	<i>SCZD1</i>	<i>CLN3</i>	<i>PAK3</i>	<i>HAX1</i>	<i>SYNGAP1</i>
<i>ARG1</i>	<i>MCPH1</i>	<i>EIF2B5</i>	<i>SCZD11</i>	<i>CLN5</i>	<i>PANK2</i>	<i>HFE</i>	<i>SYP</i>
<i>ARHGAP31</i>	<i>MECP2</i>	<i>ELP4</i>	<i>SCZD12</i>	<i>CLN6</i>	<i>PCDH19</i>	<i>HLA-DQA1</i>	<i>TBCID24</i>
<i>ARHGEF9</i>	<i>MEF2C</i>	<i>EMX2</i>	<i>SCZD2</i>	<i>CLN8</i>	<i>PDHA1</i>	<i>HLA-DQB1</i>	<i>TBP</i>
<i>ARSA</i>	<i>MFSD8</i>	<i>EPB41L1</i>	<i>SCZD3</i>	<i>CNTNAP2</i>	<i>PGK1</i>	<i>HNF1B</i>	<i>TCF4</i>
<i>ARSE</i>	<i>MLC1</i>	<i>EPM2A</i>	<i>SCZD5</i>	<i>COG7</i>	<i>PHF6</i>	<i>HP</i>	<i>TMEM165</i>
<i>ARX</i>	<i>MOCS1</i>	<i>ERBB4</i>	<i>SCZD6</i>	<i>COH1</i>	<i>PHGDH</i>	<i>HRAS</i>	<i>TPP1</i>
<i>ASAH1</i>	<i>MOCS2</i>	<i>ERLIN2</i>	<i>SCZD7</i>	<i>COMT</i>	<i>PIGL</i>	<i>HSD17B10</i>	<i>TREM2</i>

<i>ATIC</i>	<i>MOCS3</i>	<i>EVC</i>	<i>SCZD8</i>	<i>COX6B1</i>	<i>PIGV</i>	<i>HSD17B4</i>	<i>TREX1</i>
<i>ATN1</i>	<i>MR1</i>	<i>FADD</i>	<i>SERPINI1</i>	<i>CPA6</i>	<i>PLA2G6</i>	<i>HTR2A</i>	<i>TSC1</i>
<i>ATPIA2</i>	<i>MTHFR</i>	<i>AMER1</i>	<i>SETBP1</i>	<i>CPS1</i>	<i>PLCB1</i>	<i>HTT</i>	<i>TSC2</i>
<i>ATP2A2</i>	<i>NDN</i>	<i>FASTKD2</i>	<i>SGCE</i>	<i>CSTB</i>	<i>PLP1</i>	<i>ICCA</i>	<i>TSEN2</i>
<i>ATP6AP2</i>	<i>NDUFA1</i>	<i>FCGR2B</i>	<i>SHH</i>	<i>CTSA</i>	<i>PNKP</i>	<i>IDH2</i>	<i>TSEN34</i>
<i>ATRX</i>	<i>NDUFA11</i>	<i>FKTN</i>	<i>SIAT9</i>	<i>CTSD</i>	<i>PNPO</i>	<i>IDS</i>	<i>TSEN54</i>
<i>ATXN10</i>	<i>NDUFAF1</i>	<i>FLNA</i>	<i>SIX3</i>	<i>CYB5R3</i>	<i>POLG</i>	<i>IER3IP1</i>	<i>TUBGCP6</i>
<i>BANK1</i>	<i>NDUFAF2</i>	<i>FOLR1</i>	<i>SLC17A5</i>	<i>D2HGDH</i>	<i>POMGNT1</i>	<i>IFNG</i>	<i>TYROBP</i>
<i>BOLA3</i>	<i>NDUFAF3</i>	<i>FOXG1</i>	<i>SLC19A3</i>	<i>DAO</i>	<i>PPOX</i>	<i>IL6</i>	<i>UBE3A</i>
<i>BRP44L</i>	<i>NDUFAF4</i>	<i>FOXRED1</i>	<i>SLC20A2</i>	<i>DAOA</i>	<i>PPT1</i>	<i>INS</i>	<i>XK</i>
<i>C10orf2</i>	<i>NDUFB3</i>	<i>KCNQ2</i>	<i>SLC25A15</i>	<i>DBH</i>	<i>PRICKLE1</i>	<i>KCNA1</i>	<i>ZDHHC15</i>
<i>C12orf62</i>	<i>NDUFS1</i>	<i>GABRA1</i>	<i>SLC25A22</i>	<i>DCX</i>	<i>PRICKLE2</i>	<i>KCNJ10</i>	<i>ZEB2</i>
<i>C20orf7</i>	<i>NDUFS2</i>	<i>GABRB3</i>	<i>SLC26A4</i>	<i>DHFR</i>	<i>PROC</i>	<i>KCNJ11</i>	<i>ZFYVE26</i>
<i>C2orf64</i>	<i>NDUFS4</i>	<i>GABRD</i>	<i>SLC2A1</i>	<i>DISC1</i>	<i>PRODH</i>	<i>KCNMA1</i>	<i>ZNF41</i>
				<i>DISC2</i>	<i>PRRT2</i>	<i>KCNQ1</i>	<i>KCNT1</i>

Table S1. A list of 308 candidate genes associated with (EIEE) *in bold are already known pathogenic genes.*