

Supplementary Table S1: List of analyzed HL associated genes and their corresponding OMIM numbers.

Gene	OMIM number
<i>ABHD12</i>	613599
<i>ACTG1</i>	102560
<i>ADCY1</i>	103072
<i>ADGRV1</i>	602851
<i>AIFM1</i>	300169
<i>ARSG</i>	610008
<i>ATP1A3</i>	182350
<i>ATP2B2</i>	108733
<i>BDP1</i>	607012
<i>BSND</i>	606412
<i>BTB</i>	609019
<i>CABP2</i>	607314
<i>CCDC50</i>	611051
<i>CD164</i>	603356
<i>CDC14A</i>	603504
<i>CDH23</i>	605516
<i>CEACAM16</i>	614591
<i>CEP250</i>	609689
<i>CEP78</i>	617110
<i>CHD7</i>	608892
<i>CHST3</i>	603799
<i>CIB2</i>	605564
<i>CISD2</i>	611507
<i>CLDN14</i>	605608
<i>CLIC5</i>	607293
<i>CLPP</i>	601119
<i>CLRN1</i>	606397
<i>COCH</i>	603196
<i>COL11A1</i>	120280
<i>COL11A2</i>	120290
<i>COL2A1</i>	120140
<i>COL4A3</i>	120070
<i>COL4A4</i>	120131
<i>COL4A5</i>	303630
<i>COL4A6</i>	303631
<i>COL9A1</i>	120210
<i>COL9A2</i>	120260
<i>COL9A3</i>	120270
<i>CRYM</i>	123740
<i>DCDC2</i>	605755
<i>DIABLO</i>	605219
<i>DIAPH1</i>	602121
<i>DIAPH3</i>	614567
<i>DMXL2</i>	612186
<i>EDN3</i>	131242
<i>EDNRB</i>	131244
<i>ELMOD3</i>	615427

<i>EPS8</i>	600206
<i>EPS8L2</i>	614988
<i>ERAL1</i>	607435
<i>ESPN</i>	606351
<i>ESRP1</i>	612959
<i>ESRRB</i>	602167
<i>EYA1</i>	601653
<i>EYA4</i>	603550
<i>FAM65B</i>	611410
<i>FGF3</i>	164950
<i>FGFR1</i>	136350
<i>FGFR2</i>	176943
<i>FITM2</i>	612029
<i>FOXI1</i>	601093
<i>GAB1</i>	604439
<i>GATA3</i>	131320
<i>GIPC3</i>	608792
<i>GJB2</i>	121011
<i>GJB3</i>	603324
<i>GJB6</i>	604418
<i>GPSM2</i>	609245
<i>GRHL2</i>	608576
<i>GRXCR1</i>	613283
<i>GRXCR2</i>	615762
<i>GSDME</i>	608798
<i>HARS</i>	142810
<i>HARS2</i>	600783
<i>HGF</i>	142409
<i>HOMER2</i>	604799
<i>HSD17B4</i>	601860
<i>IFNLR1</i>	607404
<i>ILDR1</i>	609739
<i>KARS</i>	601421
<i>KCNE1</i>	176261
<i>KCNJ10</i>	602208
<i>KCNQ1</i>	607542
<i>KCNQ4</i>	603537
<i>KIAA0391</i>	609947
<i>KIT</i>	164920
<i>KITLG</i>	184745
<i>KMT2D</i>	602113
<i>LARS2</i>	604544
<i>LHFPL5</i>	609427
<i>LMX1A</i>	600298
<i>LOXHD1</i>	613072
<i>LOXL3</i>	607163
<i>LRP5</i>	603506
<i>LRTOMT</i>	612414
<i>MARVELD2</i>	610572
<i>MASP1</i>	600521

<i>MCM2</i>	116945
<i>MET</i>	164860
<i>METTLL13</i>	617987
<i>MIR96</i>	611606
<i>MITF</i>	156845
<i>MPZL2</i>	604873
<i>MSRB3</i>	613719
<i>MYH14</i>	608568
<i>MYH9</i>	160775
<i>MYO15A</i>	602666
<i>MYO3A</i>	606808
<i>MYO6</i>	600970
<i>MYO7A</i>	276903
<i>NARS2</i>	612803
<i>NISCH</i>	615507
<i>OSBPL2</i>	606731
<i>OTOA</i>	607038
<i>OTOF</i>	603681
<i>OTOG</i>	604487
<i>OTOGL</i>	614925
<i>P2RX2</i>	600844
<i>PAX3</i>	606597
<i>PCARE</i>	613425
<i>PCDH15</i>	605514
<i>PDZD7</i>	612971
<i>PEX1</i>	602136
<i>PEX6</i>	601498
<i>PEX7</i>	601757
<i>PHYH</i>	602026
<i>PJVK</i>	610219
<i>PNPT1</i>	610316
<i>POLD1</i>	174761
<i>POU3F4</i>	300039
<i>POU4F3</i>	602460
<i>PRPS1</i>	311850
<i>PTPN11</i>	176876
<i>PTPRQ</i>	603317
<i>RDX</i>	179410
<i>REST</i>	600571
<i>ROR1</i>	602336
<i>S1PR2</i>	605111
<i>SERPINB6</i>	173321
<i>SGO2</i>	612425
<i>SIX1</i>	601205
<i>SIX5</i>	600963
<i>SLC17A8</i>	607557
<i>SLC22A4</i>	604190
<i>SLC26A4</i>	605646
<i>SLC26A5</i>	604943
<i>SLC44A4</i>	606107

<i>SLC7A8</i>	604235
<i>SMPX</i>	300226
<i>SNAI2</i>	602150
<i>SOX10</i>	602229
<i>STRC</i>	606440
<i>SYNE4</i>	615535
<i>TBC1D24</i>	613577
<i>TBX1</i>	602054
<i>TECTA</i>	602574
<i>TIMM8A</i>	300356
<i>TJP2</i>	607709
<i>TMC1</i>	606706
<i>TMEM132E</i>	616178
<i>TMIE</i>	607237
<i>TMPRSS3</i>	605511
<i>TMTC2</i>	615856
<i>TNC</i>	187380
<i>TPRN</i>	613354
<i>TRIOBP</i>	609761
<i>TSPEAR</i>	612920
<i>TWNK</i>	606075
<i>USH1C</i>	605242
<i>USH1G</i>	607696
<i>USH2A</i>	608400
<i>WBP2</i>	606962
<i>WFS1</i>	606201
<i>WHRN</i>	607928

Supplementary Table S2: Extended statistical information for quantification of RT-qPCR expression values in Figure 3.

Pairwise comparison	Exon 2-3	Exon 11-12
Control 1 – Control 2	n.s.	n.s.
Control 1 – Control 3	p < 0.05	n.s.
Control 1 – I.2	p < 0.001	p < 0.001
Control 1 – II.2	p < 0.001	p < 0.001
Control 2 – Control 3	n.s.	n.s.
Control 2 – I.2	p < 0.01	p < 0.001
Control 2 – II.2	p < 0.001	p < 0.001
Control 3 – I.2	p < 0.05	p < 0.001
Control 3 – II.2	p < 0.001	p < 0.001
I.2 – II.2	p < 0.001	p < 0.01

Results of post-hoc pairwise comparisons with Bonferroni's correction for multiple comparisons are shown for exon 2-3 and exon 11-12.

Abbreviations: n.s. = not significant