Supplemental Online Content

Moreno-De-Luca A, Millan F, Pesacreta DR, et al. Molecular diagnostic yield of exome sequencing in patients with cerebral palsy. *JAMA*. doi:10.1001/jama.2020.26148

This supplemental material has been provided by the authors to give readers additional information about their work.

DiscovEHR collaboration contributors
(listed in alphabetical order)

Geisinger: Lance J. Adams, Jackie Blank, Dale Bodian, Derek Boris, Adam Buchanan, David J. Carey, Ryan D. Colonie, F. Daniel Davis, Dustin N. Hartzel, Melissa Kelly, H. Lester Kirchner, Joseph B. Leader, David H. Ledbetter, Ph.D., J. Neil Manus, Christa L. Martin, Raghu P. Metpally, Michelle Meyer, Tooraj Mirshahi, Matthew Oetjens, Thomas Nate Person, Christopher Still, Natasha Strande, Amy Sturm, Jen Wagner, Marc Williams.

Regeneron: Goncalo Abecasis, Aris Baras, Michael Cantor, Giovanni Coppola, Aris Economides, Luca A. Lotta, John D. Overton, Jeffrey G. Reid, Alan Shuldiner, Christina Beechert, Caitlin Forsythe, Erin D. Fuller, Zhenhua Gu, Michael Lattari, Alexander Lopez, Thomas D. Schleicher, Maria Sotiropoulos Padilla, Karina Toledo, Louis Widom, Sarah E. Wolf, Manasi Pradhan, Kia Manoochehri, Ricardo H. Ulloa, Xiaodong Bai, Suganthi Balasubramanian, Leland Barnard, Andrew Blumenfeld, Gisu Eom, Lukas Habegger, Alicia Hawes, Shareef Khalid, Evan K. Maxwell, Ph.D., William Salerno, Jeffrey C. Staples, Ashish Yadav, Dadong Li, Marcus B. Jones, Lyndon J. Mitnaul

eMethods. Exome sequencing and variant calling

Clinical laboratory referral cohort: Exome sequencing was performed at GeneDx using previously reported protocols.[1] In brief, genomic DNA was extracted from whole blood, oral rinse, or ORAcollect swabs (DNAGenotek, Ontario, Canada) obtained from the proband and any additional submitted family members. Exome sequencing was performed on exon targets isolated by Agilent SureSelect Human All Exon V4 or Clinical Research Exome (Agilent Technologies, Santa Clara, CA) or xGen Exome (IDT, Coralville, IA) capture and sequenced using Illumina HiSeq 2000, 2500, 4000 or NovaSeq 6000 paired-end reads (Illumina, San Diego, CA). DNA sequence was mapped to human genome build UCSC hg19/GRCh37 reference sequence using Burroughs Wheeler Aligner (BWA) with the latest internally validated version at the time of sequencing, progressing from BWA v0.5.8 through BWA-MEM v0.7.8.[2] Variant calls were generated using both SAMtools and Genome Analysis Toolkit (GATK) UnifiedGenotype or HaplotypeCaller, progressing over time from version 0.1.18 to 1.5.0 and 1.5 to 3.7, respectively.[3,4] Copy number variants (CNVs) and mobile element insertions were also called from exome sequencing data using a relative coverage method as described previously.[5,6] Exome sequencing data was analyzed using GeneDx's XomeAnalyzer, a variant annotation, filtering, and analysis platform. Reported variants were confirmed by an appropriate orthogonal method.

Healthcare-based cohort: Exome capture was performed using either NimbleGen SeqCap EZ VCRome (Roche, Basel, Switzerland) or xGen (IDT, Coralville, IA) kits according to the manufacturer's recommended protocol. Multiplexed samples were sequenced on an Illumina v4 HiSeq 2500 (Illumina, San Diego, CA). Raw sequence data were uploaded to the DNAnexus platform for sequence read alignment and variant identification. Reads were aligned to the GRCh38/hg38 reference genome using BWA-MEM.[2] Variants were called separately by VCRome and xGen exome capture. The final VCF was annotated with dbNSFP v3.3a,[7] Variant Effect Predictor (version 96.1) with the LOFTEE plugin,[8] and ClinVar (downloaded January 26, 2018).[9] CNVs were called from exome sequencing using the Copy number estimation using Lattice-Aligned Mixture Models (CLAMMS) algorithm as previously described.[10,11] CNVs called from exome sequencing were orthogonally confirmed with available genotype array data (Illumina Global Screening Array or Illumina OmniExpressExome) using the CNV caller PennCNV.[12] A population MAF in publicly available control databases, such as the genome aggregation database (gnomAD), of <0.001% was used to define rare recessive variants and <0.0005 for rare dominant variants.

eTable 1. Clinical laboratory referral cohort pathogenic/likely pathogenic variants

SNVs ID	Gene	Ref Seq ID	Coding DNA change	Protein change	Zygosity	Inh.	Class.	Origin
1	*CHRNE*	NM_000080	c.934_936del	p.312_312del	Hom	AR	P	Mat+Pat
1	*AP4E1*	NM_007347	c.944-1G>C		Hom	AR	LP	Mat+Pat
2	*WWOX*	NM_016373	c.G1115A	p.G372E	Hom	AR	P	Mat+Pat
3	*TBCK*	NM_001163435	c.C376T	p.R126X	Hom	AR	P	
4	*SLC6A3*	NM_001044	c.1269+1G>A		Hom	AR	P	
5	*AP4S1*	NM_007077	c.294+1G>T		Hom	AR	P	Mat+Pat
6	*ERCC8*	NM_000082	c.G749T	p.G250V	Hom	AR	P	Mat+Pat
7	*NKX6-2*	NM_177400	c.228delG	p.L76fs	Hom	AR	LP	Mat+Pat
8	*AP4M1*	NM_004722	c.C923G	p.S308X	Hom	AR	P	Mat+Pat
9	*FRRS1L*	NM_014334	c.735_737del	p.245_246del	Hom	AR	P	
10	*ERCC8*	NM_000082	c.547 C>T	p.Q183X	Hom	AR	P	Mat+Pat
11	*ERCC6*	NM_000124	c.1526+1G>T		Hom	AR	LP	Mat+Pat
12	*DDC*	NM_000790	c.G1040A	p.R347Q	Hom	AR	P	
13	*EARS2*	NM_001083614	c.C293T	p.A98V	Hom	AR	LP	Mat+Pat
14	*CHMP1A*	NM_002768	c.C88T	p.Q30X	Hom	AR	P	Mat+Pat
15	*SLC1A4*	NM_003038	c.C1369T	p.R457W	Hom	AR	LP	Mat+Pat
16	*SPR*	NM_003124	c.A448G	p.R150G	Hom	AR	P	
17	*PDHX*	NM_003477	c.711_712insC	p.P237fs	Hom	AR	P	Mat+Pat
18	*SNAP29*	NM_004782	c.C85T	p.R29X	Hom	AR	P	Mat+Pat
19	*MICU1*	NM_006077	c.C553T	p.Q185X	Hom	AR	P	Mat+Pat
20	*STAMBP*	NM_006463	c.A230G	p.H77R	Hom	AR	LP	Mat+Pat
21	*STAMBP*	NM_006463	c.2844dupA	p.R38C	Hom	AR	P	Mat+Pat
22	*RAB3GAP2*	NM_012414	c.2842_2843insA	p.K948fs	Hom	AR	P	Mat+Pat
23	*FRRS1L*	NM_014334	c.735_737del	p.245_246del	Hom	AR	P	
24	*FRRS1L*	NM_014334	c.735_737del	p.245_246del	Hom	AR	P	Mat+Pat
25	*EXOSC3*	NM_016042	c.A395C	p.D132A	Hom	AR	P	
26	*EXOSC3*	NM_016042	c.A395C	p.D132A	Hom	AR	P	Mat+Pat
27	*EXOSC3*	NM_016042	c.A395C	p.D132A	Hom	AR	P	Mat+Pat
28	*PRUNE1*	NM_021222	c.C196T	p.R66X	Hom	AR	P	Mat+Pat
29	*SIL1*	NM_022464	c.1030-9G>A		Hom	AR	P	

SNVs ID	Gene	Ref Seq ID	Coding DNA change	Protein change	Zygosity	Inh.	Class.	Origin
30	*RNASEH2B*	NM_024570	c.G529A	p.A177T	Hom	AR	P	Mat+Pat
31	*RNASEH2B*	NM_024570	c.G529A	p.A177T	Hom	AR	P	Mat+Pat
32	*MTFMT*	NM_139242	c.C626T	p.S209L	Hom	AR	P	Mat+Pat
33	*CYP2U1*	NM_183075	c.A947T	p.D316V	Hom	AR	P	Mat+Pat
34	*TSEN54*	NM_207346	c.G919T	p.A307S	Hom	AR	P	Mat+Pat
35	*FH*	NM_000143	c.T1020A	p.N340K	Het	AR	LP	Pat
35	*FH*	NM_000143	c.1429_1430insAAA	p.K477delinsKK	Het	AR	P	Mat
36	*FH*	NM_000143	c.C923G	p.A308G	Het	AR	LP	Mat
36	*FH*	NM_000143	c.1429_1430insAAA	p.K477delinsKK	Het	AR	P	Pat
37	*FUCA1*	NM_000147	c.T393A	p.Y131X	Het	AR	P	Pat
37	*FUCA1*	NM_000147	c.G1034A	p.G345E	Het	AR	LP	Mat
38	*PLOD1*	NM_000302	c.1097+1G>A		Het	AR	P	
38	*PLOD1*	NM_000302	c.C583T	p.Q195X	Het	AR	P	
39	*RPE65*	NM_000329	c.C1244T	p.A415V	Het	AR	LP	Mat
39	*RPE65*	NM_000329	c.C271T	p.R91W	Het	AR	P	Pat
39	*SPATA5*	NM_145207	c.G251A	p.R84Q	Het	AR	P	Pat
39	*SPATA5*	NM_145207	c.G1877C	p.W626S	Het	AR	LP	Mat
40	*ALDH3A2*	NM_000382	c.342delC	p.P114fs	Het	AR	P	Mat
40	*ALDH3A2*	NM_000382	c.G1268A	p.R423H	Het	AR	P	Pat
41	*TPP1*	NM_000391	c.C1058A	p.T353N	Het	AR	LP	Mat
41	*TPP1*	NM_000391	c.C1015T	p.R339W	Het	AR	LP	
42	*ADAR*	NM_001111	c.G3019A	p.G1007R	Het	AR	P	Pat
42	*ADAR*	NM_001111	c.C577G	p.P193A	Het	AR	P	Mat
43	*ADAR*	NM_001111	c.C577G	p.P193A	Het	AR	P	Mat
43	*ADAR*	NM_001111	c.3020-3C>G		Het	AR	LP	Pat
44	*ADAR*	NM_001111	c.C3286T	p.R1096X	Het	AR	P	Mat
44	*ADAR*	NM_001111	c.C577G	p.P193A	Het	AR	P	Pat
45	*ADAR*	NM_001111	c.G3577A	p.E1193K	Het	AR	LP	Mat
45	*ADAR*	NM_001111	c.1491_1492del	p.497_498del	Het	AR	P	Pat
46	*POLG*	NM_002693	c.G2243C	p.W748S	Het	AR	P	Pat
46	*POLG*	NM_002693	c.3006_3049del	p.1002_1017del	Het	AR	P	Mat
47	*ATP6V0A4*	NM_020632	c.C334T	p.Q112X	Het	AR	P	

SNVs ID	Gene	Ref Seq ID	Coding DNA change	Protein change	Zygosity	Inh.	Class.	Origin
47	*ATP6V0A4*	NM_020632	c.G1231T	p.D411Y	Het	AR	LP	
48	*PLA2G6*	NM_003560	c.G1799A	p.R600Q	Het	AR	P	
48	*PLA2G6*	NM_003560	c.T386C	p.L129P	Het	AR	LP	
49	*ECHS1*	NM_004092	c.A476G	p.Q159R	Het	AR	LP	
49	*ECHS1*	NM_004092	c.C5T	p.A2V	Het	AR	P	
50	*AP4M1*	NM_004722	c.842_843del	p.281_281del	Het	AR	P	Mat
50	*AP4M1*	NM_004722	c.218_219insA	p.N73fs	Het	AR	P	Pat
51	*PEX16*	NM_004813	c.C679T	p.R227W	Het	AR	LP	Mat
51	*PEX16*	NM_004813	c.954_956del	p.318_319del	Het	AR	LP	Pat
52	*MICU1*	NM_006077	c.G386C	p.R129P	Het	AR	LP	Mat
52	*MICU1*	NM_006077	c.C355T	p.R119X	Het	AR	P	*De Novo*
53	*RAB3GAP1*	NM_012233	c.2417delA	p.K806fs	Het	AR	P	Mat
53	*RAB3GAP1*	NM_012233	c.2942_2943insT	p.F981fs	Het	AR	P	
54	*RAB3GAP1*	NM_012233	c.2343_2347del	p.781_783del	Het	AR	P	Mat
54	*RAB3GAP1*	NM_012233	c.2644delG	p.V882fs	Het	AR	P	Pat
55	*EIF2B2*	NM_014239	c.G599T	p.G200V	Het	AR	P	Mat
55	*EIF2B2*	NM_014239	c.G3T	p.M1I	Het	AR	P	Pat
56	*OTUD6B*	NM_016023	c.C433T	p.R145X	Het	AR	P	Mat
56	*OTUD6B*	NM_016023	c.887+1G>A		Het	AR	P	Pat
57	*SEPSECS*	NM_016955	c.388+3A>G		Het	AR	LP	Pat
57	*SEPSECS*	NM_016955	c.805-1->G		Het	AR	P	Mat
58	*POMGNT1*	NM_017739	c.C931T	p.R311X	Het	AR	P	
58	*POMGNT1*	NM_017739	c.603_604insT	p.G201fs	Het	AR	P	
59	*PIGV*	NM_017837	c.A614G	p.N205S	Het	AR	LP	Pat
59	*PIGV*	NM_017837	c.G467A	p.C156Y	Het	AR	LP	Mat
60	*NGLY1*	NM_018297	c.881+5G>T		Het	AR	LP	Pat
60	*NGLY1*	NM_018297	c.C347G	p.S116X	Het	AR	P	Mat
61	*NGLY1*	NM_018297	c.1567_1568insA	p.K523fs	Het	AR	P	Mat
61	*NGLY1*	NM_018297	c.C1624T	p.R542X	Het	AR	P	
62	*NGLY1*	NM_018297	c.C930T	p.G310G	Het	AR	LP	Mat
62	*NGLY1*	NM_018297	c.C622T	p.Q208X	Het	AR	P	Pat
63	*HACE1*	NM_020771	c.C1990T	p.R664X	Het	AR	P	*De Novo*

SNVs ID	Gene	Ref Seq ID	Coding DNA change	Protein change	Zygosity	Inh.	Class.	Origin
63	*HACE1*	NM_020771	c.1865-2A>G		Het	AR	LP	Mat
64	*PNKP*	NM_007254	c.1250_1251insAACGG GTCGCCATCGAC	p.K417fs	Het	AR	P	Mat
64	*PNKP*	NM_007254	c.1376_1378del	p.459_460del	Het	AR	LP	Pat
65	*EPG5*	NM_020964	c.5943-11TTCTT>-		Het	AR	LP	Pat
65	*EPG5*	NM_020964	c.G772T	p.E258X	Het	AR	P	Mat
66	*C5orf42*	NM_023073	c.C1270T	p.R424X	Het	AR	P	Mat
66	*C5orf42*	NM_023073	c.C9058T	p.R3020X	Het	AR	P	
67	*FA2H*	NM_024306	c.A782G	p.H261R	Het	AR	LP	Mat
67	*FA2H*	NM_024306	c.G139A	p.E47K	Het	AR	LP	Pat
68	*RNASEH2B*	NM_024570	c.245-8A>G		Het	AR	LP	Pat
68	*RNASEH2B*	NM_024570	c.G529A	p.A177T	Het	AR	P	Mat
69	*UBA5*	NM_024818	c.G1111A	p.A371T	Het	AR	P	Pat
69	*UBA5*	NM_024818	c.844_845insT	p.Y282fs	Het	AR	P	Mat
70	*PGAP1*	NM_024989	c.G1245A	p.W415X	Het	AR	LP	Pat
70	*PGAP1*	NM_024989	c.2358_2359insTA	p.R786fs	Het	AR	LP	Mat
71	*TOE1*	NM_025077	c.G219C	p.R73S	Het	AR	LP	Pat
71	*TOE1*	NM_025077	c.G733T	p.E245X	Het	AR	P	Mat
72	*CTC1*	NM_025099	c.A1459G	p.R487G	Het	AR	LP	Mat
72	*CTC1*	NM_025099	c.722_725del	p.241_242del	Het	AR	P	Pat
73	*SPG11*	NM_025137	c.2264delA	p.Q755fs	Het	AR	P	Mat
73	*SPG11*	NM_025137	c.G1085A	p.W362X	Het	AR	P	Pat
74	*LIPH*	NM_139248	c.C328T	p.R110X	Het	AR	P	
74	*LIPH*	NM_139248	c.789delC	p.C263X	Het	AR	P	Mat
75	*SPATA5*	NM_145207	c.A1C	p.M1L	Het	AR	P	Mat
75	*SPATA5*	NM_145207	c.G251A	p.R84Q	Het	AR	P	Pat
76	*SPATA5*	NM_145207	c.G2351A	p.R784Q	Het	AR	LP	Mat
76	*SPATA5*	NM_145207	c.G269T	p.S90I	Het	AR	LP	Pat
77	*SPATA5*	NM_145207	c.A1883G	p.D628G	Het	AR	LP	
77	*SPATA5*	NM_145207	c.1714+1G>A		Het	AR	P	
78	*KCTD7*	NM_153033	c.G362T	p.R121L	Het	AR	LP	Pat
78	*KCTD7*	NM_153033	c.G704C	p.W235S	Het	AR	LP	Mat

SNVs ID	Gene	Ref Seq ID	Coding DNA change	Protein change	Zygosity	Inh.	Class.	Origin
79	*PIGN*	NM_176787	c.T2411A	p.I804K	Het	AR	LP	Pat
79	*PIGN*	NM_176787	c.G709A	p.G237R	Het	AR	LP	Mat
80	*PIGN*	NM_176787	c.C2679G	p.S893R	Het	AR	LP	Pat
80	*PIGN*	NM_176787	c.C283T	p.R95W	Het	AR	LP	Mat
81	*SUMF1*	NM_182760	c.G1034A	p.R345H	Het	AR	LP	Pat
81	*SUMF1*	NM_182760	c.T463C	p.S155P	Het	AR	P	Mat
82	*MOCS2*	NM_004531	c.538_539del	p.180_180del	Het	AR	LP	Pat
82	*MOCS2*	NM_004531	c.T493C	p.W165R	Het	AR	LP	Mat
83	*AP4S1*	NM_007077	c.C31T	p.Q11X	Het	AR	P	Pat
84	*TELO2*	NM_016111	c.G1826A	p.R609H	Het	AR	LP	Pat
85	*PRUNE1*	NM_021222	c.T809C	p.L270P	Het	AR	LP	Mat
86	*TRAPPC9*	NM_031466	c.C1708T	p.R570X	Het	AR	P	Pat
87	*FARS2*	NM_006567	c.C1082T	p.P361L	Het	AR	LP	Pat
88	*SACS*	NM_014363	c.C7273T	p.R2425X	Het	AR	P	Mat
95	*ARSE*	NM_000047	c.G1387A	p.A463T	Hemi	XL	LP	Mat
96	*ATP7A*	NM_000052	c.1707+6TAAG>-		Hemi	XL	P	*De Novo*
97	*IDS*	NM_000202	c.A806T	p.D269V	Hemi	XL	LP	Mat
98	*PDHA1*	NM_000284	c.C483T	p.Y161Y	Het	XL	LP	
99	*PDHA1*	NM_000284	c.T785G	p.V262G	Het	XL	LP	*De Novo*
100	*L1CAM*	NM_000425	c.2916_2917del	p.972_973del	Hemi	XL	P	
101	*ATRX*	NM_000489	c.A4509T	p.R1503S	Het	XL	LP	*De Novo*
102	*ATRX*	NM_000489	c.C569T	p.P190L	Hemi	XL	LP	Mat
103	*PLP1*	NM_000533	c.191+1G>T		Hemi	XL	P	Mat
104	*KIAA2022*	NM_001008537	c.2420_2421insTTACCT GTTACTAATGT	p.I807_P808delins ITCYX	Het	XL	P	*De Novo*
105	*USP9X*	NM_001039590	c.G1374A	p.W458X	Het	XL	P	*De Novo*
106	*G6PD*	NM_001042351	c.G1003A	p.A335T	Hemi	XL	LP	Mat
107	*IQSEC2*	NM_001111125	c.C880T	p.Q294X	Hemi	XL	P	*De Novo*
108	*IQSEC2*	NM_001111125	c.C424T	p.Q142X	Hemi	XL	P	*De Novo*
109	*BCAP31*	NM_001139441	c.306_307del	p.102_103del	Hemi	XL	P	Mat
110	*DDX3X*	NM_001193416	c.1498-2A>G		Het	XL	P	*De Novo*
111	*DDX3X*	NM_001193416	c.C1513G	p.L505V	Het	XL	LP	*De Novo*

SNVs ID	Gene	Ref Seq ID	Coding DNA change	Protein change	Zygosity	Inh.	Class.	Origin
112	*DDX3X*	NM_001193416	c.641delT	p.I214fs	Het	XL	P	*De Novo*
113	*DDX3X*	NM_001193416	c.C1595T	p.T532M	Het	XL	LP	*De Novo*
114	*DDX3X*	NM_001193416	c.544-1G>T		Het	XL	P	*De Novo*
115	*DDX3X*	NM_001193416	c.G977A	p.R326H	Het	XL	P	*De Novo*
116	*DKC1*	NM_001363	c.G1133A	p.R378Q	Hemi	XL	P	*De Novo*
117	*OPHN1*	NM_002547	c.462_465del	p.154_155del	Hemi	XL	P	*De Novo*
118	*PIGA*	NM_002641	c.G145A	p.V49M	Hemi	XL	LP	Mat
119	*CDKL5*	NM_003159	c.C1675T	p.R559X	Mosaic	XL	P	*De Novo*
120	*NAA10*	NM_003491	c.T440C	p.M147T	Het	XL	P	*De Novo*
121	*NAA10*	NM_003491	c.T384G	p.F128L	Het	XL	P	*De Novo*
122	*NAA10*	NM_003491	c.C346T	p.R116W	Het	XL	P	
123	*CUL4B*	NM_003588	c.412_420del	p.138_140del	Hemi	XL	LP	
124	*CASK*	NM_003688	c.C1480T	p.Q494X	Het	XL	P	*De Novo*
125	*CASK*	NM_003688	c.C1915T	p.R639X	Het	XL	P	*De Novo*
126	*CASK*	NM_003688	c.553_565del	p.185_189del	Het	XL	P	
127	*CASK*	NM_003688	c.C82T	p.R28X	Het	XL	P	*De Novo*
128	*AP1S2*	NM_003916	c.92delC	p.T31fs	Hemi	XL	P	
129	*KDM5C*	NM_004187	c.2982-1G>C		Hemi	XL	P	Mat
130	*TAF1*	NM_004606	c.C2954T	p.S985F	Hemi	XL	LP	*De Novo*
131	*TAF1*	NM_004606	c.C488T	p.P163L	Mosaic	XL	LP	*De Novo*
132	*MECP2*	NM_004992	c.C808T	p.R270X	Het	XL	P	*De Novo*
133	*MECP2*	NM_004992	c.C925T	p.R309W	Hemi	XL	P	Mat, mosaic
134	*MECP2*	NM_004992	c.1006_1013del	p.336_338del	Het	XL	P	
135	*MECP2*	NM_004992	c.A403G	p.K135E	Hemi	XL	P	*De Novo*
136	*MED12*	NM_005120	c.3868-7T>A		Het	XL	LP	*De Novo*
137	*SLC16A2*	NM_006517	c.1414delT	p.C472fs	Hemi	XL	LP	Mat
137	*MYO7A*	NM_000260	c.C5095T	p.Q1699X	Het	AD or AR	LP	Mat
137	*MYO7A*	NM_000260	c.G6487A	p.G2163S	Het	AD or AR	P	Pat
138	*SLC16A2*	NM_006517	c.G623A	p.G208D	Hemi	XL	LP	Mat
139	*WDR45*	NM_007075	c.747_749del	p.249_250del	Hemi	XL	LP	*De Novo*

SNVs ID	Gene	Ref Seq ID	Coding DNA change	Protein change	Zygosity	Inh.	Class.	Origin
140	*WDR45*	NM_007075	c.793delT	p.F265fs	Het	XL	P	*De Novo*
141	*WDR45*	NM_007075	c.158_160del	p.53_54del	Hemi	XL	LP	Mat, mosaic
142	*WDR45*	NM_007075	c.G503A	p.G168E	Hemi	XL	LP	*De Novo*
143	*HDAC8*	NM_018486	c.G419T	p.G140V	Het	XL	LP	*De Novo*
144	*ZC4H2*	NM_018684	c.G200A	p.R67Q	Hemi	XL	LP	*De Novo*
145	*ZC4H2*	NM_018684	c.225+5G>C		Het	XL	LP	*De Novo*
146	*HNRNPH2*	NM_019597	c.C616T	p.R206W	Het	XL	P	*De Novo*
147	*UPF3B*	NM_080632	c.387_388insT	p.A129fs	Hemi	XL	P	Mat
148	*ARX*	NM_139058	c.C1135T	p.R379C	Hemi	XL	LP	*De Novo*
149	*ARX*	NM_139058	c.423_472del	p.141_158del	Het	XL	P	*De Novo*
150	*ZDHHC9*	NM_016032	c.777+1 G>A		Hemi	XL	P	Mat
151	*MECP2*	NM_001110792	c.32_33insGAGGAGGAGGAGGAGGC	p.G11fs	Het	XL	P	*De Novo*
152	*ZEB2*	NM_014795	c.855_856insA	p.T285fs	Het	AD	P	
153	*STXBP1*	NM_003165	c.G1549T	p.A517S	Mosaic	AD	LP	*De Novo*
153	*ASXL3*	NM_030632	c.4022_4023del	p.1341_1341del	Het	AD	P	*De Novo*
154	*CTNNB1*	NM_001904	c.2041_2042insAGCT	p.S681_L682delinsX	Het	AD	P	GM
155	*TUBB2B*	NM_178012	c.C533T	p.T178M	Het	AD	P	*De Novo*
156	*KCNQ2*	NM_172107	c.G629C	p.R210P	Het	AD	P	
157	*KCNQ2*	NM_172107	c.G657C	p.K219N	Het	AD	LP	*De Novo*
158	*ATP1A3*	NM_152296	c.G2328C	p.E776D	Het	AD	LP	*De Novo*
159	*ATP1A3*	NM_152296	c.2145_2147del	p.715_716del	Het	AD	LP	*De Novo*
160	*ATP1A3*	NM_152296	c.C2324T	p.P775L	Het	AD	P	
161	*STAT3*	NM_139276	c.C2144T	p.P715L	Het	AD	P	*De Novo*
162	*UBE3A*	NM_130838	c.A1420G	p.N474D	Het	AD	LP	*De Novo*
163	*UBE3A*	NM_130838	c.2176_2178del	p.726_726del	Het	AD	LP	Mat
164	*TREX1*	NM_033629	c.G52A	p.D18N	Het	AD	P	Pat
165	*SON*	NM_032195	c.5753_5756del	p.1918_1919del	Het	AD	P	
166	*EHMT1*	NM_024757	c.C2704T	p.R902X	Mosaic	AD	P	*De Novo*
167	*TBL1XR1*	NM_024665	c.325_342del	p.109_114del	Het	AD	LP	*De Novo*
168	*TBL1XR1*	NM_024665	c.T857G	p.V286G	Het	AD	LP	*De Novo*
169	*PIEZO2*	NM_022068	c.G8057A	p.R2686H	Het	AD	P	Mat

SNVs ID	Gene	Ref Seq ID	Coding DNA change	Protein change	Zygosity	Inh.	Class.	Origin
170	*GABRB2*	NM_021911	c.T735A	p.F245L	Het	AD	LP	*De Novo*
171	*GNAO1*	NM_020988	c.C625T	p.R209C	Het	AD	P	*De Novo*
172	*KCNT1*	NM_020822	c.G1283A	p.R428Q	Het	AD	P	*De Novo*
173	*HECW2*	NM_020760	c.G3572A	p.R1191Q	Het	AD	P	*De Novo*
174	*ARID1B*	NM_020732	c.2201_2202insG	p.G734fs	Het	AD	P	*De Novo*
175	*CACNA1G*	NM_018896	c.T623C	p.L208P	Het	AD	LP	*De Novo*
176	*WAC*	NM_016628	c.1171_1172insA	p.T391fs	Het	AD	P	*De Novo*
177	*AUTS2*	NM_015570	c.1297_1300CCT		Het	AD	P	*De Novo*
178	*OPA1*	NM_015560	c.G1334A	p.R445H	Het	AD	P	Mat
179	*ASXL1*	NM_015338	c.2417_2418insAC	p.T806fs	Het	AD	P	*De Novo*
180	*CAMTA1*	NM_015215	c.838delA	p.S280fs	Het	AD	LP	Mat
181	*POGZ*	NM_015100	c.2518_2519del	p.840_840del	Het	AD	P	*De Novo*
182	*SPAST*	NM_014946	c.A1459C	p.N487H	Het	AD	P	*De Novo*
183	*MFN2*	NM_014874	c.C310T	p.R104W	Het	AD	P	Pat
184	*KMT2B*	NM_014727	c.3325delC	p.R1109fs	Het	AD	LP	Mat
185	*SHOC2*	NM_007373	c.A4G	p.S2G	Het	AD	P	*De Novo*
186	*CALM1*	NM_006888	c.A419T	p.E140V	Het	AD	LP	*De Novo*
187	*SYNGAP1*	NM_006772	c.1345_1346insA	p.S449fs	Het	AD	P	*De Novo*
188	*SYNGAP1*	NM_006772	c.1677-2AGCGTGTTC>-		Het	AD	P	*De Novo*
189	*SLC2A1*	NM_006516	c.G1036C	p.G346R	Het	AD	LP	*De Novo*
190	*TUBB4A*	NM_006087	c.A1162G	p.M388V	Het	AD	LP	
191	*TUBB4A*	NM_006087	c.G763A	p.V255I	Het	AD	P	*De Novo*
192	*TUBB4A*	NM_006087	c.C544A	p.P182T	Het	AD	LP	
193	*TUBA1A*	NM_006009	c.G1246A	p.G416S	Het	AD	LP	*De Novo*
194	*FOXG1*	NM_005249	c.256delC	p.Q86fs	Het	AD	P	*De Novo*
195	*CREBBP*	NM_004380	c.A5614G	p.M1872V	Het	AD	P	*De Novo*
196	*KIF1A*	NM_004321	c.C646T	p.R216C	Het	AD	P	*De Novo*
197	*KIF1A*	NM_004321	c.C946T	p.R316W	Het	AD	P	
198	*KIF1A*	NM_004321	c.A308C	p.K103T	Het	AD	P	*De Novo*
199	*STXBP1*	NM_003165	c.G1652A	p.R551H	Het	AD	P	*De Novo*
200	*SMARCB1*	NM_003073	c.G110A	p.R37H	Het	AD	P	*De Novo*
201	*GNB1*	NM_002074	c.T239C	p.I80T	Het	AD	P	*De Novo*

SNVs ID	Gene	Ref Seq ID	Coding DNA change	Protein change	Zygosity	Inh.	Class.	Origin
202	*CTNNB1*	NM_001904	c.1249_1250insG	p.V417fs	Het	AD	P	*De Novo*
203	*CTNNB1*	NM_001904	c.2229_2230insAC	p.H743fs	Het	AD	P	*De Novo*
204	*COL4A1*	NM_001845	c.2373_2383del	p.791_795del	Het	AD	P	Pat
205	*ACTG1*	NM_001614	c.A863G	p.D288G	Het	AD	LP	*De Novo*
206	*DYRK1A*	NM_001396	c.665-9CTCTT>-		Het	AD	LP	
207	*DYNC1H1*	NM_001376	c.G4868A	p.R1623Q	Het	AD	LP	*De Novo*
208	*DYNC1H1*	NM_001376	c.G11222A	p.R3741H	Het	AD	LP	*De Novo*
209	*DYNC1H1*	NM_001376	c.C3370T	p.H1124Y	Het	AD	P	*De Novo*
210	*CHD8*	NM_001170629	c.4817+2T>A		Het	AD	LP	
211	*SCN1A*	NM_001165963	c.C4547A	p.S1516X	Het	AD	P	Pat, mosaic
212	*CACNA1A*	NM_001127221	c.2042_2043del	p.681_681del	Het	AD	P	
213	*AHDC1*	NM_001029882	c.2527_2543del	p.843_848del	Het	AD	P	*De Novo*
218	*UBE3A*	NM_130838	c.1646_1648del	p.549_550del	Het	AD	P	*De Novo*
219	*FGFR1*	NM_023110	c.1599_1601del	p.533_534del	Het	AD	P	Mat
220	*KCNT1*	NM_020822	c.G2849A	p.R950Q	Het	AD	LP	Mat
221	*MBD5*	NM_018328	c.3699_3700insT	p.N1233fs	Het	AD	P	*De Novo*
222	*PIK3CD*	NM_005026	c.A3074G	p.E1025G	Het	AD	LP	*De Novo*
223	*CTNNB1*	NM_001904	c.1354delC	p.L452fs	Het	AD	P	*De Novo*
224	*GRIN2B*	NM_000834	c.G3332A	p.R1111H	Het	AD	P	*De Novo*
225	*BCL11A*	NM_022893	c.1079_1080insC	p.L360fs	Het	AD	P	*De Novo*
226	*PPM1D*	NM_003620	c.C1210T	p.Q404X	Het	AD	P	*De Novo*
227	*FBN2*	NM_001999	c.4594delG	p.D1532fs	Het	AD	LP	
228	*CDC42*	NM_001791	c.A191G	p.Y64C	Het	AD	P	*De Novo*
229	*EP300*	NM_001429	c.C4879G	p.R1627G	Het	AD	LP	*De Novo*
230	*CTBP1*	NM_001328	c.C1024T	p.R342W	Het	AD	P	*De Novo*
231	*FGD1*	NM_004463	c.562_569del	p.188_190del	Hemi	XL	P	*De Novo*
232	*CTNNB1*	NM_001904	c.A841T	p.K281X	Het	AD	P	*De Novo*
233	*COL4A1*	NM_001845	c.G3371A	p.G1124E	Het	AD	LP	
234	*NKX2-1*	NM_001079668	c.G728A	p.R243H	Het	AD	LP	Pat
235	*ARID2*	NM_152641	c.2536delG	p.V846fs	Het	AD	P	*De Novo*
236	*HECW2*	NM_020760	c.A4334G	p.E1445G	Het	AD	LP	*De Novo*
237	*SATB2*	NM_015265	c.1943_1944insT	p.L648fs	Het	AD	P	*De Novo*

SNVs ID	Gene	Ref Seq ID	Coding DNA change	Protein change	Zygosity	Inh.	Class.	Origin
238	*POGZ*	NM_015100	c.G2450A	p.C817Y	Het	AD	LP	*De Novo*
239	*HIST1H1E*	NM_005321	c.454_455insT	p.K152fs	Het	AD	P	*De Novo*
240	*ITPR1*	NM_002222	c.C805T	p.R269W	Het	AD	P	*De Novo*
242	*ADCY5*	NM_183357	c.C1252T	p.R418W	Het	AD	P	
243	*ADCY5*	NM_183357	c.C1252T	p.R418W	Het	AD	P	*De Novo*
244	*ADCY5*	NM_183357	c.C1252T	p.R418W	Het	AD	P	*De Novo*
245	*ADCY5*	NM_183357	c.C1252T	p.R418W	Het	AD	P	*De Novo*
246	*TUBB2B*	NM_178012	c.T350C	p.L117P	Het	AD	LP	*De Novo*
247	*TUBB2B*	NM_178012	c.C533T	p.T178M	Het	AD	P	*De Novo*
248	*DNMT3A*	NM_175629	c.G1628A	p.G543D	Het	AD	LP	*De Novo*
249	*KCNQ2*	NM_172107	c.G1742A	p.R581Q	Het	AD	P	*De Novo*
250	*KCNQ2*	NM_172107	c.A712C	p.I238L	Het	AD	LP	
251	*KCNQ2*	NM_172107	c.G691C	p.E231Q	Het	AD	P	*De Novo*
252	*KCNQ2*	NM_172107	c.C1678T	p.R560W	Het	AD	P	*De Novo*
253	*KCNQ2*	NM_172107	c.C740T	p.S247L	Het	AD	P	*De Novo*
254	*ARID2*	NM_152641	c.C2872T	p.Q958X	Het	AD	P	*De Novo*
255	*ARID2*	NM_152641	c.C4732T	p.Q1578X	Het	AD	P	*De Novo*
256	*ATP1A3*	NM_152296	c.G2191A	p.V731I	Het	AD	LP	*De Novo*
257	*ATP1A3*	NM_152296	c.G2267A	p.R756H	Het	AD	P	*De Novo*
258	*NIPBL*	NM_133433	c.A1521C	p.Q507H	Het	AD	LP	*De Novo*
259	*NACC1*	NM_052876	c.C892T	p.R298W	Het	AD	P	*De Novo*
260	*NALCN*	NM_052867	c.A1733G	p.Y578C	Het	AD	P	
261	*SHANK3*	NM_033517	c.3637_3638insG	p.A1213fs	Het	AD	P	*De Novo*
262	*SON*	NM_032195	c.58_59insGC	p.I20fs	Het	AD	P	*De Novo*
263	*ASXL3*	NM_030632	c.3325_3326del	p.1109_1109del	Het	AD	P	*De Novo*
264	*IFIH1*	NM_022168	c.G2927A	p.G976D	Het	AD	LP	*De Novo*
265	*GABRB2*	NM_021911	c.T863G	p.I288S	Het	AD	LP	*De Novo*
266	*FGF12*	NM_021032	c.G341A	p.R114H	Het	AD	P	*De Novo*
267	*SCN2A*	NM_021007	c.T4832C	p.L1611P	Het	AD	LP	*De Novo*
268	*GNAO1*	NM_020988	c.724-8G>A		Het	AD	P	*De Novo*
269	*GNAO1*	NM_020988	c.T470C	p.L157P	Het	AD	LP	*De Novo*
270	*GNAO1*	NM_020988	c.G626A	p.R209H	Het	AD	P	*De Novo*

SNVs ID	Gene	Ref Seq ID	Coding DNA change	Protein change	Zygosity	Inh.	Class.	Origin
271	*GNAO1*	NM_020988	c.724-8G>A		Het	AD	P	*De Novo*
272	*GNAO1*	NM_020988	c.G736A	p.E246K	Het	AD	P	*De Novo*
273	*GNAO1*	NM_020988	c.G736A	p.E246K	Het	AD	LP	*De Novo*
274	*KCNT1*	NM_020822	c.C1309T	p.L437F	Het	AD	LP	*De Novo*
275	*PHIP*	NM_017934	c.3782+2AAGT>-		Het	AD	LP	
276	*PHIP*	NM_017934	c.600+1G>-		Het	AD	P	*De Novo*
277	*ATL1*	NM_015915	c.G1221C	p.K407N	Het	AD	LP	Pat, mosaic
278	*ATL1*	NM_015915	c.C756A	p.N252K	Het	AD	LP	
279	*AUTS2*	NM_015570	c.C946T	p.R316X	Het	AD	P	*De Novo*
280	*SETBP1*	NM_015559	c.C1876T	p.R626X	Het	AD	P	*De Novo*
281	*ADNP*	NM_015339	c.C2157G	p.Y719X	Het	AD	P	
282	*ADNP*	NM_015339	c.190_191insA	p.T64fs	Het	AD	P	*De Novo*
283	*ASXL1*	NM_015338	c.C1210T	p.R404X	Het	AD	P	*De Novo*
284	*ASXL1*	NM_015338	c.C2922A	p.Y974X	Het	AD	P	*De Novo*
285	*MED13L*	NM_015335	c.C1336T	p.Q446X	Het	AD	P	
286	*SATB2*	NM_015265	c.G1286A	p.R429Q	Het	AD	P	*De Novo*
287	*SATB2*	NM_015265	c.C997T	p.Q333X	Het	AD	P	*De Novo*
288	*CAMTA1*	NM_015215	c.627delG	p.W209X	Het	AD	P	*De Novo*
289	*CAMTA1*	NM_015215	c.C4231T	p.R1411X	Het	AD	P	
290	*ZNF423*	NM_015069	c.3161_3162insC	p.S1054fs	Het	AD	P	*De Novo*
291	*SPAST*	NM_014946	c.G1258C	p.E420Q	Het	AD	P	*De Novo*
292	*SPAST*	NM_014946	c.1729-1G>A		Het	AD	P	Mat
293	*SPAST*	NM_014946	c.G1334C	p.S445T	Het	AD	LP	*De Novo*
294	*ZEB2*	NM_014795	c.1816_1819del	p.606_607del	Het	AD	P	*De Novo*
295	*ZEB2*	NM_014795	c.537_538insACCATTATTTA	p.A179fs	Het	AD	P	*De Novo*
296	*SCN8A*	NM_014191	c.T2642C	p.V881A	Het	AD	LP	*De Novo*
297	*SCN8A*	NM_014191	c.C5614T	p.R1872W	Het	AD	P	*De Novo*
298	*SETD2*	NM_014159	c.C4774T	p.R1592X	Het	AD	P	Mat
299	*DNM1L*	NM_012062	c.G436A	p.D146N	Het	AD	LP	*De Novo*
300	*GRIN1*	NM_007327	c.C2441A	p.A814D	Het	AD	LP	*De Novo*
301	*GRIN1*	NM_007327	c.G1858C	p.G620R	Het	AD	LP	

SNVs ID	Gene	Ref Seq ID	Coding DNA change	Protein change	Zygosity	Inh.	Class.	Origin
302	*GRIN1*	NM_007327	c.G2479A	p.G827R	Het	AD	P	*De Novo*
303	*AFG3L2*	NM_006796	c.G1994T	p.G665V	Het	AD	P	*De Novo*
304	*SYNGAP1*	NM_006772	c.C739T	p.Q247X	Het	AD	P	*De Novo*
305	*KAT6A*	NM_006766	c.3412delC	p.L1138fs	Het	AD	P	*De Novo*
306	*KAT6A*	NM_006766	c.G4645A	p.G1549S	Het	AD	P	*De Novo*
307	*KAT6A*	NM_006766	c.G3661T	p.E1221X	Het	AD	P	*De Novo*
308	*KAT6A*	NM_006766	c.C3070T	p.R1024X	Het	AD	P	*De Novo*
309	*KAT6A*	NM_006766	c.A3212C	p.E1071A	Het	AD	LP	*De Novo*
310	*SLC2A1*	NM_006516	c.C844T	p.Q282X	Het	AD	P	
311	*SLC2A1*	NM_006516	c.512_513insC	p.A171fs	Het	AD	P	
312	*SLC2A1*	NM_006516	c.1083_1084insA	p.L361fs	Het	AD	P	*De Novo*
313	*TUBB4A*	NM_006087	c.G745A	p.D249N	Het	AD	P	*De Novo*
314	*TUBB4A*	NM_006087	c.G745A	p.D249N	Het	AD	P	*De Novo*
315	*TUBB4A*	NM_006087	c.G535T	p.V179L	Het	AD	P	*De Novo*
316	*TUBB3*	NM_006086	c.G862A	p.E288K	Het	AD	P	*De Novo*
317	*TUBB3*	NM_006086	c.G292A	p.G98S	Het	AD	P	*De Novo*
318	*TUBB3*	NM_006086	c.C1138T	p.R380C	Het	AD	P	*De Novo*
319	*TUBB3*	NM_006086	c.G763A	p.V255I	Het	AD	P	*De Novo*
320	*TUBA1A*	NM_006009	c.C521T	p.A174V	Het	AD	LP	Pat, mosaic
321	*TUBA1A*	NM_006009	c.C919T	p.P307S	Het	AD	LP	*De Novo*
322	*TUBA1A*	NM_006009	c.G379A	p.D127N	Het	AD	LP	*De Novo*
323	*TUBA1A*	NM_006009	c.C1076T	p.P359L	Het	AD	LP	*De Novo*
324	*PURA*	NM_005859	c.T305G	p.L102R	Het	AD	P	*De Novo*
325	*PURA*	NM_005859	c.G325T	p.E109X	Het	AD	P	*De Novo*
326	*PURA*	NM_005859	c.T263C	p.I88T	Het	AD	LP	*De Novo*
327	*FOXG1*	NM_005249	c.186_187insGCCGCCCGCC	p.A62fs	Het	AD	P	*De Novo*
328	*FOXG1*	NM_005249	c.855delC	p.A285fs	Het	AD	P	*De Novo*
329	*FOXG1*	NM_005249	c.G675A	p.W225X	Het	AD	P	*De Novo*
330	*KCNC3*	NM_004977	c.G1609C	p.V537L	Het	AD	P	*De Novo*
331	*KCNB1*	NM_004975	c.C916T	p.R306C	Het	AD	P	
332	*KIF11*	NM_004523	c.1040_1041insT	p.L347fs	Het	AD	P	*De Novo*

SNVs ID	Gene	Ref Seq ID	Coding DNA change	Protein change	Zygosity	Inh.	Class.	Origin
333	*EZH2*	NM_004456	c.C2007G	p.S669R	Het	AD	LP	*De Novo*
334	*DNM1*	NM_004408	c.A1169C	p.Y390S	Het	AD	LP	*De Novo*
335	*CREBBP*	NM_004380	c.G4393A	p.G1465R	Het	AD	LP	*De Novo*
336	*KIF1A*	NM_004321	c.G920A	p.R307Q	Het	AD	P	*De Novo*
337	*KIF1A*	NM_004321	c.C650G	p.S217C	Het	AD	P	*De Novo*
338	*KIF1A*	NM_004321	c.C254A	p.A85D	Het	AD	LP	*De Novo*
339	*KIF1A*	NM_004321	c.G595A	p.G199R	Het	AD	LP	*De Novo*
340	*KIF1A*	NM_004321	c.C760T	p.R254W	Het	AD	P	
341	*TRIP12*	NM_004238	c.1007+1G>A		Het	AD	P	Mat, mosaic
342	*SLC1A2*	NM_004171	c.G244A	p.G82R	Het	AD	P	*De Novo*
343	*YY1*	NM_003403	c.860_864del	p.287_288del	Het	AD	P	*De Novo*
344	*STXBP1*	NM_003165	c.T1060C	p.C354R	Het	AD	P	*De Novo*
345	*STXBP1*	NM_003165	c.C1075T	p.Q359X	Het	AD	P	*De Novo*
346	*STXBP1*	NM_003165	c.T872C	p.L291P	Het	AD	LP	
347	*STXBP1*	NM_003165	c.C1012T	p.Q338X	Het	AD	P	*De Novo*
348	*STXBP1*	NM_003165	c.G875A	p.R292H	Het	AD	P	*De Novo*
349	*SOX2*	NM_003106	c.70_89del	p.24_30del	Het	AD	P	*De Novo*
350	*SMARCA2*	NM_003070	c.T1553C	p.I518T	Het	AD	LP	*De Novo*
351	*PTPN11*	NM_002834	c.G417C	p.E139D	Het	AD	P	
352	*PTPN11*	NM_002834	c.A1387G	p.I463V	Het	AD	LP	
353	*MAP2K1*	NM_002755	c.A389G	p.Y130C	Het	AD	P	*De Novo*
354	*MAP2K1*	NM_002755	c.C355T	p.H119Y	Het	AD	P	*De Novo*
355	*MAP2K1*	NM_002755	c.A389G	p.Y130C	Het	AD	P	*De Novo*
356	*MAP2K1*	NM_002755	c.A389G	p.Y130C	Het	AD	P	*De Novo*
357	*MEF2C*	NM_002397	c.C565T	p.R189X	Het	AD	P	*De Novo*
358	*ITPR1*	NM_002222	c.C1768T	p.L590F	Het	AD	LP	*De Novo*
359	*GNB1*	NM_002074	c.T239C	p.I80T	Het	AD	P	*De Novo*
360	*GFAP*	NM_002055	c.C252G	p.I84M	Het	AD	LP	Pat, mosaic
361	*EEF1A2*	NM_001958	c.G208A	p.G70S	Het	AD	P	
362	*CTNNB1*	NM_001904	c.760delT	p.Y254fs	Het	AD	P	
363	*CTNNB1*	NM_001904	c.2138-1G>C		Het	AD	LP	

SNVs ID	Gene	Ref Seq ID	Coding DNA change	Protein change	Zygosity	Inh.	Class.	Origin
364	*CTNNB1*	NM_001904	c.2116_2117insAGAAC	p.P706fs	Het	AD	P	
365	*CTNNB1*	NM_001904	c.C796T	p.Q266X	Het	AD	P	*De Novo*
366	*CTNNB1*	NM_001904	c.2076+2T>C		Het	AD	P	*De Novo*
367	*CTNNB1*	NM_001904	c.C1981T	p.R661X	Het	AD	P	
368	*CTNNB1*	NM_001904	c.C1603T	p.R535X	Het	AD	P	*De Novo*
369	*CTNNB1*	NM_001904	c.1690_1691insGG	p.V564fs	Het	AD	P	*De Novo*
370	*CTNNB1*	NM_001904	c.C1420T	p.R474X	Het	AD	P	
371	*CTNNB1*	NM_001904	c.1683+5G>C		Het	AD	P	*De Novo*
372	*CTNNB1*	NM_001904	c.C337T	p.Q113X	Het	AD	P	*De Novo*
373	*CTNNB1*	NM_001904	c.998_999insA	p.Y333_E334delinsX	Het	AD	P	*De Novo*
374	*COL4A2*	NM_001846	c.G1898A	p.G633D	Het	AD	LP	
375	*COL4A2*	NM_001846	c.G2894A	p.G965D	Het	AD	LP	Pat
376	*COL4A1*	NM_001845	c.G2086A	p.G696S	Het	AD	P	*De Novo*
377	*COL4A1*	NM_001845	c.G3977T	p.G1326V	Het	AD	P	*De Novo*
378	*COL4A1*	NM_001845	c.G3611A	p.G1204E	Het	AD	LP	
379	*COL4A1*	NM_001845	c.G3497A	p.G1166D	Het	AD	P	
380	*COL4A1*	NM_001845	c.G3715A	p.G1239R	Het	AD	P	*De Novo*
381	*DYRK1A*	NM_001396	c.290_291del	p.97_97del	Het	AD	P	*De Novo*
382	*DYRK1A*	NM_001396	c.G829C	p.A277P	Het	AD	LP	*De Novo*
383	*DYRK1A*	NM_001396	c.C613T	p.R205X	Het	AD	P	*De Novo*
384	*DYRK1A*	NM_001396	c.C349T	p.R117X	Het	AD	P	*De Novo*
385	*DYRK1A*	NM_001396	c.784_785insA	p.T262fs	Het	AD	P	*De Novo*
386	*DYNC1H1*	NM_001376	c.C5884T	p.R1962C	Het	AD	P	*De Novo*
387	*CTBP1*	NM_001328	c.C1024T	p.R342W	Het	AD	P	
388	*CLTC*	NM_001288653	c.A2414T	p.E805V	Het	AD	LP	*De Novo*
389	*CHD2*	NM_001271	c.C2702A	p.A901E	Het	AD	LP	*De Novo*
390	*KMT2A*	NM_001197104	c.G3473C	p.C1158S	Het	AD	P	*De Novo*
391	*KMT2A*	NM_001197104	c.G3482C	p.C1161S	Het	AD	LP	*De Novo*
392	*KMT2A*	NM_001197104	c.7726_7729del	p.2576_2577del	Het	AD	P	*De Novo*
393	*CHD8*	NM_001170629	c.C3291A	p.H1097Q	Het	AD	LP	*De Novo*
394	*CHD8*	NM_001170629	c.C4895T	p.S1632L	Het	AD	LP	*De Novo*
395	*SCN1A*	NM_001165963	c.A2628T	p.L876F	Het	AD	LP	*De Novo*

SNVs ID	Gene	Ref Seq ID	Coding DNA change	Protein change	Zygosity	Inh.	Class.	Origin
396	*SCN1A*	NM_001165963	c.A4172G	p.N1391S	Mosaic	AD	LP	
397	*SCN1A*	NM_001165963	c.G4441A	p.V1481I	Het	AD	LP	*De Novo*
398	*SIN3A*	NM_001145358	c.2277+4A>G		Het	AD	LP	*De Novo*
399	*SPTAN1*	NM_001130438	c.6619_6621del	p.2207_2207del	Het	AD	P	*De Novo*
400	*SPTAN1*	NM_001130438	c.6916_6917insACCAGCTGG	p.G2306delinsDQLG	Het	AD	P	*De Novo*
401	*SPTAN1*	NM_001130438	c.T6938C	p.L2313P	Het	AD	LP	*De Novo*
402	*CACNA1A*	NM_001127221	c.6492_6493insT	p.S2164fs	Het	AD	P	*De Novo*
403	*CACNA1A*	NM_001127221	c.T4070G	p.I1357S	Het	AD	P	*De Novo*
404	*CACNA1A*	NM_001127221	c.G4046A	p.R1349Q	Het	AD	P	*De Novo*
405	*CACNA1A*	NM_001127221	c.C5396T	p.S1799L	Het	AD	P	*De Novo*
406	*CACNA1A*	NM_001127221	c.4497_4499del	p.1499_1500del	Het	AD	P	
407	*ADAR*	NM_001111	c.G3019A	p.G1007R	Het	AD	P	
408	*ACTB*	NM_001101	c.A215G	p.E72G	Het	AD	LP	*De Novo*
409	*ACTB*	NM_001101	c.C479T	p.T160I	Het	AD	LP	*De Novo*
410	*ACTB*	NM_001101	c.G826A	p.E276K	Het	AD	LP	*De Novo*
411	*TCF4*	NM_001083962	c.C652T	p.Q218X	Het	AD	P	*De Novo*
412	*TCF4*	NM_001083962	c.C873G	p.Y291X	Het	AD	P	*De Novo*
413	*TCF4*	NM_001083962	c.G655A	p.D219N	Het	AD	P	*De Novo*
414	*TCF4*	NM_001083962	c.1029delA	p.S343fs	Het	AD	P	*De Novo*
415	*TCF4*	NM_001083962	c.1146+5G>T		Het	AD	P	*De Novo*
416	*SETD5*	NM_001080517	c.1741_1742del	p.581_581del	Het	AD	P	*De Novo*
417	*NKX2-1*	NM_001079668	c.C390G	p.Y130X	Het	AD	P	Mat
418	*NKX2-1*	NM_001079668	c.C637T	p.Q213X	Het	AD	P	*De Novo*
419	*TUBB2A*	NM_001069	c.C743T	p.A248V	Het	AD	P	*De Novo*
420	*TUBB2A*	NM_001069	c.G580A	p.E194K	Het	AD	P	*De Novo*
421	*TUBB2A*	NM_001069	c.C743T	p.A248V	Het	AD	P	*De Novo*
422	*TUBB2A*	NM_001069	c.G394A	p.G132S	Het	AD	LP	*De Novo*
423	*RYR2*	NM_001035	c.T14341C	p.Y4781H	Het	AD	LP	*De Novo*
424	*AHDC1*	NM_001029882	c.4428delC	p.S1476fs	Het	AD	P	*De Novo*
425	*AHDC1*	NM_001029882	c.1116_1117insC	p.G372fs	Het	AD	P	*De Novo*
426	*EBF3*	NM_001005463	c.556_559del	p.186_187del	Het	AD	P	Mat

SNVs ID	Gene	Ref Seq ID	Coding DNA change	Protein change	Zygosity	Inh.	Class.	Origin
427	*GRIN2B*	NM_000834	c.C2201T	p.A734V	Het	AD	LP	*De Novo*
428	*GABRA1*	NM_000806	c.T788C	p.M263T	Mosaic	AD	P	*De Novo*
429	*ATP1A2*	NM_000702	c.C2500T	p.R834X	Het	AD	P	Mat
430	*RYR1*	NM_000540	c.A13909G	p.T4637A	Het	AD	LP	Mat
431	*GNAS*	NM_000516	c.A898T	p.K300X	Het	AD	P	*De Novo*
432	*GLRA1*	NM_000171	c.G896A	p.R299Q	Het	AD	LP	*De Novo*

CNVs ID	Chr	Start	End	Size (bp)	CNV	Zygosity	Gene(s)	Class.	Origin
438	11	118339489	118355690	16201	Del	Het	*KMT2A*	P	*De Novo*
215	13	108127905	115103529	6975624	Del	Het	Multi-gene	P	*De Novo*
214	3	195778812	197259394	1480582	Del	Het	Multi-gene	P	
241	17	14100118	15458708	1358590	Del	Het	Multi-gene	P	
436	17	7119830	7394448	274618	Del	Het	Multi-gene	LP	*De Novo*
433	17	25300199	34318288	9018089	Dup		Multi-gene	P	*De Novo*
434	18	60841655	78012829	17171174	Del	Het	Multi-gene	P	
216	1	224577268	224599018	21750	Del	Het	*WDR26*	LP	*De Novo*
437	3	41265383	41288555	23172	Del	Het	*CTNNB1*	P	*De Novo*
439	8	8145191	11230648	3085457	Del	Het	Multi-gene	P	*De Novo*
440	11	44934901	47383351	2448450	Del	Het	Multi-gene	LP	*De Novo*
217	22	18894339	21440514	2546175	Del	Het	*CLTCL1*	P	*De Novo*
435	7	70238862	70252418	13556	Del	Het	*AUTS2*	P	*De Novo*
93	X	133623701	133627872	4171	Del	Hemi	*HPRT1*	P	Mat
94	X	60701	57926564	57865863	Del	Het	Multi-gene	P	*De Novo*
94	X	61931689	155246271	93314582	Del	Mosaic	Multi-gene	P	*De Novo*
92	22	2030782	2052415	21633	Del	Hom	*TANGO2*	P	
88	13	23566962	24827740	1260778	Del	Het	*SACS*	P	Pat
83	14	31535184	31535821	637	Del	Het	*AP4S1*	P	Mat
84	16	1559746	1561322	1576	Del	Het	*TELO2*	LP	Mat
85	1	150978754	151006711	27957	Del	Het	*PRUNE*	P	Pat
91	22	20030782	20052415	21633	Del	Hom	*TANGO2*	P	Mat+Pat

CNVs ID	Chr	Start	End	Size (bp)	CNV	Zygosity	Gene(s)	Class.	Origin
90	5	60239901	60242406	2505	Del	Hom	*ERCC8,NDUFAF2*	P	
87	6	5368490	5369668	1178	Del	Het	*FARS2*	P	Mat
89	17	6609864	6617121	7257	Del	Hom	*SLC13A5*	P	Mat+Pat
86	8	141285515	141321708	36193	Del	Het	*TRAPPC9*	P	Mat

Abbreviations: SNVs, single nucleotide variants; Inh, inheritance; Class, classification; Hom, homozygous; Het, heterozygous; Hemi, hemizygous; AR, autosomal recessive; AD, autosomal dominant; XL, X-linked; P, pathogenic; LP, likely pathogenic; Mat, maternal; Pat, paternal; GM, germline mosaicism; CNVs, copy number variants; Chr, chromosome; Bp, base pairs.

eTable 2. Healthcare-based cohort pathogenic/likely pathogenic variants

SNVs ID	Gene	RefSeq ID	Chr.	Position	Ref.	Alt.	Coding DNA change	Protein change	Zygosity	Class.
1	*ASXL3*	NM_030632.3	18	33739907	C	T	c.2503C>T	p.Gln835Ter	Het	LP
2	*ATL1*	NM_015915.4	14	50614425	C	A	c.776C>A	p.Ser259Tyr	Het	LP
3	*ATL1*	NM_015915.4	14	50614425	C	A	c.776C>A	p.Ser259Tyr	Het	LP
4	*CAMTA1*	NM_015215.4	1	7664147	AC	A	c.1602del	p.Glu535ArgfsTer28	Het	LP
5	*KANSL1*	NM_015443.3	17	46171228	G	A	c.916C>T	p.Gln306Ter	Het	P
6	*MECP2*	NM_004992.3	X	154032337	G	A	c.247C>T	p.Gln83Ter	Hemi	LP
7	*MECP2*	NM_004992.3	X	154030912	G	A	c.916C>T	p.Arg306Cys	Het	P
8	*SLC2A1*	NM_006516.3	1	42927684	C	T	c.1199G>A	p.Arg400His	Het	P
9	*TSC1*	NM_000368.4	9	132904410	C	G	c.2041+1G>C	NA	Het	LP
10	*TUBA1A*	NM_006009.4	12	49185380	T	C	c.986A>G	p.Asn329Ser	Het	LP
11	*GCDH*	NM_000159.4	19	12897824	C	T	c.1204C>T	p.Arg402Trp	Het	P
11	*GCDH*	NM_000159.4	19	12897713	G	A	c.1093G>A	p.Glu365Lys	Het	LP
12	*IQSEC2*	NM_001111125.3	X	53255944	AG	A	c.854del	p.Pro285LeufsTer21	Hemi	P
13	*L1CAM*	NM_001278116.1	X	153870841	C	CATCAT	c.642_643insATGAT	p.Gly215MetfsTer23	Hemi	P
13	*L1CAM*	NM_001278116.1	X	153870842	TGG	T	c.640_641del	p.Pro214ArgfsTer12	Hemi	P
14	*KMT2A*	NM_001197104.1	11	118436659	CG	C	c.149del	p.Gly50AlafsTer100	Het	LP

CNVs ID	Chr	Start	End	Size (bp)	CNV	Zygosity	Gene(s)	Class.
15	4	125614348	140412996	14798648	Del	Het	Multi-gene	P
16	16	15031734	16198182	1166448	Del	Het	Multi-gene	P
17	8	15623079	15673836	50757	Del	Hom	*TUSC3*	LP
18	18	55228224	55234684	6460	Del	Het	*TCF4*	P
19	17	16923995	20314065	3390070	Del	Het	Multi-gene	P

Abbreviations: SNVs, single nucleotide variants; Chr, chromosome; Ref, reference allele; Alt, alternative allele; Het, heterozygous; Hemi, hemizygous; Hom, homozygous; Class, classification; P, pathogenic; LP, likely pathogenic; CNVs, copy number variants; Bp, base pairs.

eTable 3. Cross-cohort spectrum of genomic variation

A. All genes identified across cohorts (n=229)

ACTB	*CASK*	*EPG5*	*IDS*	*NALCN*	*RPE65*	*STAMBP*	*YY1*
ACTG1	*CDC42*	*ERCC6*	*IFIH1*	*NGLY1*	*RYR1*	*STAT3*	*ZC4H2*
ADAR	*CDKL5*	*ERCC8*	*IQSEC2*	*NIPBL*	*RYR2*	*STXBP1*	*ZDHHC9*
ADCY5	*CHD2*	*EXOSC3*	*ITPR1*	*NKX2-1*	*SACS*	*SUMF1*	*ZEB2*
ADNP	*CHD8*	*EZH2*	*KANSL1*	*NKX6-2*	*SATB2*	*SYNGAP1*	*ZNF423*
AFG3L2	*CHMP1A*	*FA2H*	*KAT6A*	*OPA1*	*SCN1A*	*TAF1*	
AHDC1	*CHRNE*	*FARS2*	*KCNB1*	*OPHN1*	*SCN2A*	*TANGO2*	
ALDH3A2	*CLTC*	*FBN2*	*KCNC3*	*OTUD6B*	*SCN8A*	*TBCK*	
AP1S2	*CLTCL1*	*FGD1*	*KCNQ2*	*PDHA1*	*SEPSECS*	*TBL1XR1*	
AP4E1	*COL4A1*	*FGF12*	*KCNT1*	*PDHX*	*SETBP1*	*TCF4*	
AP4M1	*COL4A2*	*FGFR1*	*KCTD7*	*PEX16*	*SETD2*	*TELO2*	
AP4S1	*CREBBP*	*FH*	*KDM5C*	*PGAP1*	*SETD5*	*TOE1*	
ARID1B	*CTBP1*	*FOXG1*	*KIAA2022*	*PHIP*	*SHANK3*	*TPP1*	
ARID2	*CTC1*	*FRRS1L*	*KIF11*	*PIEZO2*	*SHOC2*	*TRAPPC9*	
ARSE	*CTNNB1*	*FUCA1*	*KIF1A*	*PIGA*	*SIL1*	*TREX1*	
ARX	*CUL4B*	*G6PD*	*KMT2A*	*PIGN*	*SIN3A*	*TRIP12*	
ASXL1	*CYP2U1*	*GABRA1*	*KMT2B*	*PIGV*	*SLC13A5*	*TSC1*	
ASXL3	*DDC*	*GABRB2*	*L1CAM*	*PIK3CD*	*SLC16A2*	*TSEN54*	
ATL1	*DDX3X*	*GCDH*	*LIPH*	*PLA2G6*	*SLC1A2*	*TUBA1A*	
ATP1A2	*DKC1*	*GFAP*	*MAP2K1*	*PLOD1*	*SLC1A4*	*TUBB2A*	
ATP1A3	*DNM1*	*GLRA1*	*MBD5*	*PLP1*	*SLC2A1*	*TUBB2B*	
ATP6V0A4	*DNM1L*	*GNAO1*	*MECP2*	*PNKP*	*SLC6A3*	*TUBB3*	
ATP7A	*DNMT3A*	*GNAS*	*MED12*	*POGZ*	*SMARCA2*	*TUBB4A*	
ATRX	*DYNC1H1*	*GNB1*	*MED13L*	*POLG*	*SMARCB1*	*TUSC3*	
AUTS2	*DYRK1A*	*GRIN1*	*MEF2C*	*POMGNT1*	*SNAP29*	*UBA5*	
BCAP31	*EARS2*	*GRIN2B*	*MFN2*	*PPM1D*	*SON*	*UBE3A*	
BCL11A	*EBF3*	*HACE1*	*MICU1*	*PRUNE1*	*SOX2*	*UPF3B*	
C5orf42	*ECHS1*	*HDAC8*	*MOCS2*	*PTPN11*	*SPAST*	*USP9X*	
CACNA1A	*EEF1A2*	*HECW2*	*MTFMT*	*PURA*	*SPATA5*	*WAC*	
CACNA1G	*EHMT1*	*HIST1H1E*	*MYO7A*	*RAB3GAP1*	*SPG11*	*WDR26*	
CALM1	*EIF2B2*	*HNRNPH2*	*NAA10*	*RAB3GAP2*	*SPR*	*WDR45*	
CAMTA1	*EP300*	*HPRT1*	*NACC1*	*RNASEH2B*	*SPTAN1*	*WWOX*	

B. Genes identified in single cases (n=143)

ACTG1	*EIF2B2*	*MED12*	*SETBP1*	*YY1*
AFG3L2	*EP300*	*MED13L*	*SETD2*	*ZDHHC9*
ALDH3A2	*EPG5*	*MEF2C*	*SETD5*	*ZNF423*
AP1S2	*ERCC6*	*MFN2*	*SHANK3*	
AP4E1	*EZH2*	*MOCS2*	*SHOC2*	
ARID1B	*FA2H*	*MTFMT*	*SIL1*	
ARSE	*FARS2*	*MYO7A*	*SIN3A*	
ATP1A2	*FBN2*	*NACC1*	*SLC13A5*	
ATP6V0A4	*FGD1*	*NALCN*	*SLC1A2*	
ATP7A	*FGF12*	*NIPBL*	*SLC1A4*	
BCAP31	*FGFR1*	*NKX6-2*	*SLC6A3*	
BCL11A	*FUCA1*	*OPA1*	*SMARCA2*	
C5orf42	*G6PD*	*OPHN1*	*SMARCB1*	
CACNA1G	*GABRA1*	*OTUD6B*	*SNAP29*	
CALM1	*GCDH*	*PDHX*	*SOX2*	
CDC42	*GFAP*	*PEX16*	*SPG11*	
CDKL5	*GLRA1*	*PGAP1*	*SPR*	
CHD2	*GNAS*	*PIEZO2*	*STAT3*	
CHMP1A	*HACE1*	*PIGA*	*SUMF1*	
CHRNE	*HDAC8*	*PIGV*	*TBCK*	
CLTC	*HIST1H1E*	*PIK3CD*	*TELO2*	
CLTCL1	*HNRNPH2*	*PLA2G6*	*TOE1*	
CTC1	*HPRT1*	*PLOD1*	*TPP1*	
CUL4B	*IDS*	*PLP1*	*TRAPPC9*	
CYP2U1	*IFIH1*	*PNKP*	*TREX1*	
DDC	*KANSL1*	*POLG*	*TRIP12*	
DKC1	*KCNB1*	*POMGNT1*	*TSC1*	
DNM1	*KCNC3*	*PPM1D*	*TSEN54*	
DNM1L	*KCTD7*	*RAB3GAP2*	*TUSC3*	
DNMT3A	*KDM5C*	*RPE65*	*UBA5*	
EARS2	*KIAA2022*	*RYR1*	*UPF3B*	
EBF3	*KIF11*	*RYR2*	*USP9X*	
ECHS1	*KMT2B*	*SACS*	*WAC*	

EEF1A2	*LIPH*	*SCN2A*	*WDR26*	
EHMT1	*MBD5*	*SEPSECS*	*WWOX*	

C. Genes mutated in >2 cases (n=86)

Gene	Clinical Laboratory referral cohort	Healthcare-based cohort	Total
ACTB	3	0	3
ADAR	5	0	5
ADCY5	4	0	4
ADNP	2	0	2
AHDC1	3	0	3
AP4M1	2	0	2
AP4S1	2	0	2
ARID2	3	0	3
ARX	2	0	2
ASXL1	3	0	3
ASXL3	2	1	3
ATL1	2	2	4
ATP1A3	5	0	5
ATRX	2	0	2
AUTS2	3	0	3
CACNA1A	6	0	6
CAMTA1	3	1	4
CASK	4	0	4
CHD8	3	0	3
COL4A1	7	0	7
COL4A2	2	0	2
CREBBP	2	0	2
CTBP1	2	0	2
CTNNB1	18	0	18
DDX3X	6	0	6
DYNC1H1	4	0	4
DYRK1A	6	0	6
ERCC8	2	0	2
EXOSC3	3	0	3

Gene	Clinical Laboratory referral cohort	Healthcare-based cohort	Total
FH	2	0	2
FOXG1	4	0	4
FRRS1L	3	0	3
GABRB2	2	0	2
GNAO1	7	0	7
GNB1	2	0	2
GRIN1	3	0	3
GRIN2B	2	0	2
HECW2	2	0	2
IQSEC2	2	1	3
ITPR1	2	0	2
KAT6A	5	0	5
KCNQ2	7	0	7
KCNT1	3	0	3
KIF1A	8	0	8
KMT2A	4	1	5
L1CAM	1	1	2
MAP2K1	4	0	4
MECP2	5	2	7
MICU1	2	0	2
NAA10	3	0	3
NGLY1	3	0	3
NKX2-1	3	0	3
PDHA1	2	0	2
PHIP	2	0	2
PIGN	2	0	2
POGZ	2	0	2
PRUNE1	2	0	2
PTPN11	2	0	2
PURA	3	0	3
RAB3GAP1	2	0	2
RNASEH2B	3	0	3
SATB2	3	0	3

Gene	Clinical Laboratory referral cohort	Healthcare-based cohort	Total
SCN1A	4	0	4
SCN8A	2	0	2
SLC16A2	2	0	2
SLC2A1	4	1	5
SON	2	0	2
SPAST	4	0	4
SPATA5	4	0	4
SPTAN1	3	0	3
STAMBP	2	0	2
STXBP1	7	0	7
SYNGAP1	3	0	3
TAF1	2	0	2
TANGO2	2	0	2
TBL1XR1	2	0	2
TCF4	5	1	6
TUBA1A	5	1	6
TUBB2A	4	0	4
TUBB2B	3	0	3
TUBB3	4	0	4
TUBB4A	6	0	6
UBE3A	3	0	3
WDR45	4	0	4
ZC4H2	2	0	2
ZEB2	3	0	3

eReferences

1. Retterer K, Juusola J, Cho MT, et al. Clinical application of whole-exome sequencing across clinical indications. *Genet Med.* 2016;18(7):696-704.
2. Li H, Durbin R. Fast and accurate short read alignment with Burrows-Wheeler transform. *Bioinformatics.* 2009;25(14):1754-1760.
3. Li H. A statistical framework for SNP calling, mutation discovery, association mapping and population genetical parameter estimation from sequencing data. *Bioinformatics.* 2011;27(21):2987-2993.
4. Van der Auwera GA, Carneiro MO, Hartl C, et al. From FastQ data to high confidence variant calls: the Genome Analysis Toolkit best practices pipeline. *Curr Protoc Bioinformatics.* 2013;43:11 10 11-11 10 33.
5. Retterer K, Scuffins J, Schmidt D, et al. Assessing copy number from exome sequencing and exome array CGH based on CNV spectrum in a large clinical cohort. *Genet Med.* 2015;17(8):623-629.
6. Torene RI, Galens K, Liu S, et al. Mobile element insertion detection in 89,874 clinical exomes. *Genet Med.* 2020. Jan 22. doi: 10.1038/s41436-020-0749-x
7. San Lucas FA, Wang G, Scheet P, Peng B. Integrated annotation and analysis of genetic variants from next-generation sequencing studies with variant tools. *Bioinformatics.* 2012;28(3):421-422.
8. McLaren W, Gil L, Hunt SE, et al. The Ensembl Variant Effect Predictor. *Genome Biol.* 2016;17(1):122.
9. Landrum MJ, Lee JM, Riley GR, et al. ClinVar: public archive of relationships among sequence variation and human phenotype. *Nucleic Acids Res.* 2014;42(Database issue):D980-985.
10. Packer JS, Maxwell EK, O'Dushlaine C, et al. CLAMMS: a scalable algorithm for calling common and rare copy number variants from exome sequencing data. *Bioinformatics.* 2016;32(1):133-135.
11. Maxwell EK, Packer JS, O'Dushlaine C, et al. Profiling copy number variation and disease associations from 50,726 DiscovEHR Study exomes. *bioRxiv.* 2017:119461.
12. Wang K, Li M, Hadley D, et al. PennCNV: an integrated hidden Markov model designed for high-resolution copy number variation detection in whole-genome SNP genotyping data. *Genome Res.* 2007;17(11):1665-1674.