

## 7 Appendices

ID	Gene	Variant type	Forward primer sequence 5'-3'	Reverse primer sequence 5'-3'
F2	<i>GRIN2A</i>	<i>De novo</i>	GCCAACATACCCAGTAGGC	TTGAGGTCAACGGCATCG
F3 + F16	<i>PPFIBP2</i>	<i>De novo</i>	CAGGAGTCCAGCCCAGAG	AGACAGCGAGGGCTGTAG
F6	<i>C11orf41</i>	<i>De novo</i>	ACCTGTGTGCTGATCGAC	AGCAGCTGTTGTGGTAGC
F6	<i>SMARCC2</i>	<i>De novo</i>	ATTCCCGTGACCCTTTGC	GCCCAGGCTGAAGATGTAG
F6	<i>NF1</i>	<i>De novo</i>	TGCTCTGTGCAAATGCTTG	AGTCTGCATGGAGTCTGC
F6	<i>ZHX3</i>	<i>De novo</i>	ACCCCATCTTGCTTGCTG	AAACCACTGCTCCTGCTG
F7	<i>UNC80</i>	<i>De novo</i>	TGGTTGAAACCCTTGCC	AGGGCTAGGTGAGAACTCC
F7	<i>WFDC8</i>	<i>De novo</i>	TTCTGTGGCCCCAAATCC	TGGCACAAGGTACAGCAC
F8	<i>CD244</i>	<i>De novo</i>	GTAGGCGGGGTTTCTCAAC	AGGTGCTCCTAGGTTCTGG
F9	<i>PARD3B</i>	<i>De novo</i>	AGGGGAAGCAGCCATTC	ACGGATCTTCAGTCAGGTG
F10	<i>ATP6V1B2</i>	<i>De novo</i>	GGGCTACCACACAATGAGG	GGCCAAAATGCCAGATTGC
F10	<i>SEMA4D</i>	<i>De novo</i>	AGAAGCTCCCTGGCTCTAC	TTCCAAGTGGTCGCCAAG
F14	<i>STX12</i>	<i>De novo</i>	TAGGAGAGCGGTGTAGAGC	AAACTCGGCTGACCACTG
F14	<i>KCTD8</i>	<i>De novo</i>	TTCTGCTTGGTGACCTTGG	CTCCGGGAACGAGAAAGTG
F15	<i>DOCK1</i>	<i>De novo</i>	TAGTGTTCGGGCTTTCC	GGAAAGTTGGTCCAGGTC
F18	<i>FAM3D</i>	<i>De novo</i>	AAGGCAGCACAGCTTGTC	TCTGGAGGGCTAAGTGGAG
F18	<i>ABCB9</i>	<i>De novo</i>	ACGAACAGGGCCCAAAC	CCCTTGTGCTGATGTTTGC
F19	<i>PARD3B</i>	<i>De novo</i>	TGCCCTTCTCAAACCAC	TCCTGGATCGTTCAAAGGG
F19	<i>DNAJC13</i>	<i>De novo</i>	TCATGGCCATCACACACG	TGCACATGGCACTGGTTAG
F19	<i>NLRP1</i>	<i>De novo</i>	CCTCTCCAGAAGCAAGCAG	TCAGGGGAGGAACCTGATG
F20	<i>COL2A1</i>	<i>De novo</i>	TGTTAGCTGCAGGCTGATG	CTGGCTCATGTGCCTATGG
F22	<i>TACR2</i>	<i>De novo</i>	CATGGCTGTGATGGGAAG	ACTGGGCTTTGTGCTCAG
F23	<i>FGFR3</i>	<i>De novo</i>	ACTGGCGTTACTGACTGC	TTCGTGCCCAAAGTACC
F25	<i>SMARCC1</i>	<i>De novo</i>	GCAGAAAGGCACAACCTG	GGACAAGGAAGAAGCAAGC
F25	<i>PNLIPRP1</i>	<i>De novo</i>	GAGAGAGAGGCAGAGAAGC	CCCTTGCCAGAAATGTGC
F26	<i>KDM5B</i>	<i>De novo</i>	GCAAAGGAAGGCTGTTTAGC	GTCTTACAAAGCCGAGTCTG
F26	<i>STAU2</i>	<i>De novo</i>	AAACCGAATGCAGCCGAG	AGTCAGTGAATGGCTCTCTC
F27	<i>C2orf40</i>	<i>De novo</i>	TATTCTTCGCCCAACTCC	GCCCAGTTTTGTAGCTTGC
F27	<i>INSC</i>	<i>De novo</i>	AAGGCATGGAGGAACAGC	TCGGCCCCAAGTTACAAAC
F28	<i>PPP6R1</i>	<i>De novo</i>	GTGGAAGCTTGGAGAAGGG	TGGTTCGGGTTGTGTGTG
F31	<i>FMNL3</i>	<i>De novo</i>	ACCAATGCCACCTCATGC	AGCTAACTCCCCAGTCAGG
F33	<i>SEC31B</i>	<i>De novo</i>	AGGGAGTGGGTAGGGAAAG	TTCTGGTTCCTCTACC
F33	<i>EGFL6</i>	<i>De novo</i>	TGGCAGGTCACAAGAAAGAC	TTTGGAAAGGACGCTGGTG
F1	<i>PRKDC</i>	Het, M	TAGGAGTTCAAAGTTGTGTCAA	GCTTGGGATAGAATTGCACC

F1	<i>PRKDC</i>	Het, P	GAGGCTTTCTGGAGAGTTTTG	TGCTATCCAGCAGCTTCC
F5	<i>DLC1</i>	Het, M	ACTGCCATTGGTGAGAGC	GCAACTTGGCAGGCAATG
F5	<i>DLC1</i>	Het, P	TGCCATCTTCTGCCTTGAC	AGAAAAGGCACTGCCCATC
F6	<i>RERE</i>	Het, M	AAAGTGCTCCATGGGGTTG	AGTGTGGACCAAGCGGA
F6	<i>RERE</i>	Het, P	AAGGCCACATGACACTGC	AGCTACCCTGACAGACTGG
F10	<i>MACF1</i>	Het, M	AGGAGTGGTTGGATTGCC	CCACCATTTCCCTTCCTC
F10	<i>MACF1</i>	Het, P	GTCCACCAGCCAAGTACAG	CTCACTGCAACTAGGAGAAGG
F13	<i>FRAS1</i>	Het, M	TGGGTAAACGGCCATGTG	TGCTCAGCAGTGTCAATTACC
F13	<i>FRAS1</i>	Het, P	TCCCTGTCAGAAGACCGAG	CTCTCAGGGGCTGTGAAAC
F8	<i>RNF213</i>	Het, M	CTCACCTGGTGTAGTGCAG	AATCCCAACGTGGGTGTG
F8	<i>RNF213</i>	Het, P	TTCGGCGACTTCGTCTC	CTCACCTGGTGTAGTGCAG
F12	<i>DACH1</i>	Hom, M+P	TCAGGAACAGGTCGAAAGC	TTCGGCGACTTCGTCTC

**Appendix 1: Primer sequences for Sanger sequencing of variants that passed validation.**  
 Het = heterozygous; Hom = homozygous; M = maternally inherited; P = paternally inherited.

ID	SEX	GT	CHR	POS	REF	ALT	Gene	CQ
F1	M	Hom	4	1389005	T	C	CRIPAK	NS
F1	M	Comp het	8	48719844	G	A	PRKDC	NS
F1	M	Comp het	8	48848319	C	A	PRKDC	NS
F1	M	Comp het	8	101718965	G	A	PABPC1	NS
F1	M	Comp het	8	101718968	C	T	PABPC1	NS
F1	M	Comp het	8	101719138	C	T	PABPC1	NS
F1	M	Comp het	8	101719201	A	G	PABPC1	NS
F1	M	Comp het	8	10466003	GCTGGGCCT CCCCTTCAG CCTC	G	RP1L1	NS
F1	M	Comp het	8	10469454	G	T	RP1L1	NS
F1	M	Comp het	11	93808384	A	G	HEPHL1	NS
F1	M	Comp het	11	93806297	C	G	HEPHL1	NS
F1	M	Comp het	13	100622837	C	CCGG	ZIC5	NS
F1	M	Comp het	13	100622667	TGGC	T	ZIC5	NS
F1	M	Hom	14	24769849	A	AGAGGAG	C14orf21	NS
F1	M	Comp het	19	12358606	G	A	ZNF44	NS
F1	M	Comp het	19	12383893	G	A	ZNF44	NS
F1	M	Hemi	X	129146962	C	T	BCORL1	NS
F1	M	Hemi	X	34149726	G	A	FAM47A	NS
F1	M	Hemi	X	108868195	C	A	KCNE1L	STOP
F1	M	Hemi	X	117960384	G	A	ZCCHC12	NS
F2	F	Comp het	1	222802423	G	A	MIA3	NS
F2	F	Comp het	1	222802652	T	C	MIA3	NS
F2	F	Comp het	4	37445867	C	T	KIAA1239	NS
F2	F	Comp het	4	37446545	C	A	KIAA1239	NS
F2	F	Comp het	6	29912028	AG	A	HLA-A	FS
F2	F	Comp het	6	29911063	T	G	HLA-A	NS
F2	F	Comp het	9	90502542	T	C	C9orf79	NS
F2	F	Comp het	9	90500202	A	G	C9orf79	NS
F2	F	Hom	11	18127558	C	CCGG	SAAL1	NS
F2	F	Comp het	16	1470583	C	G	C16orf91	NS
F2	F	Comp het	16	1476330	T	C	C16orf91	NS
F2	F	Comp het	17	20799179	C	G	CCDC144NL	NS
F2	F	Comp het	17	20799281	G	A	CCDC144NL	NS
F2	F	Comp het	19	49113161	C	T	FAM83E	NS
F2	F	Comp het	19	49113215	G	A	FAM83E	NS
F2	F	Comp het	20	36870301	C	T	KIAA1755	NS
F2	F	Comp het	20	36868106	G	A	KIAA1755	NS
F2	F	Hom	21	34003928	A	AAGTATT	SYNJ1	NS
F3	M	Comp het	7	142561747	C	T	EPHB6	STOP
F3	M	Comp het	7	142562051	C	CCCTCCT	EPHB6	NS
F3	M	Comp het	1	17084536	TGGAACA	T	MST1P9	NS
F3	M	Comp het	1	17085427	T	C	MST1P9	NS
F3	M	Comp het	1	17087582	G	A	MST1P9	NS
F3	M	Comp het	6	138752868	C	A	NHSL1	NS
F3	M	Comp het	6	138794490	G	A	NHSL1	NS
F3	M	Hom	14	74060513	GCTTA	G	ACOT4	FS
F3	M	Hom	12	7045891	A	ACAG	ATN1	NS
F3	M	Hemi	X	49104709	C	T	CCDC22	NS
F3	M	Hom	19	54973988	GCCT	G	LENG9	NS
F3	M	Hom	12	124887058	G	GGCTGCT, GGCT	NCOR2	NS
F3	M	Hemi	X	9863050	C	T	SHROOM2	NS
F3	M	Hom	9	139277994	CGCT	C	SNAPC4	NS
F3	M	Hom	2	231861032	TCAGCAGCC TAGCCCTGA ATCCACACC A	T	SPATA3	INDEL
F5	M	Comp het	8	12957657	C	T	DLC1	NS
F5	M	Comp het	8	13356860	G	C	DLC1	NS
F5	M	Comp het	9	139276718	C	T	SNAPC4	NS
F5	M	Comp het	9	139277994	CGCT	C	SNAPC4	NS
F5	M	Comp het	2	179430460	A	G	TTN	NS
F5	M	Comp het	2	179497758	A	G	TTN	NS
F5	M	Comp het	2	179579172	C	T	TTN	NS
F5	M	Comp het	2	179634421	T	G	TTN	NS

F5	M	Hom	21	28215826	C	CACA	ADAMTS1	NS
F5	M	Hemi	X	119394834	G	A	FAM70A	NS
F5	M	Hemi	X	31089928	G	A	FTHL17	NS
F5	M	Hemi	X	135430934	C	A	GPR112	NS
F5	M	Hemi	X	108652306	C	T	GUCY2F	NS
F5	M	Hom	6	33052736	G	A	HLA-DPB1	NS
F5	M	Hom	2	170632960	C	CA,CAAA,C AA	KLHL23	FS
F5	M	Hemi	X	99551442	G	C	PCDH19	NS
F5	M	Hemi	X	114426292	G	A	RBMXL3	NS
F5	M	Hom	18	42456670	C	CTCTT	SETBP1	FS
F5	M	Hom	21	34003928	A	AAGTATT	SYNJ1	NS
F5	M	Hemi	X	117528073	A	C	WDR44	NS
F6	F	Comp het	10	134663933	A	G	C10orf93	NS
F6	F	Comp het	10	134680995	C	T	C10orf93	NS
F6	F	Comp het	10	134726261	A	C	C10orf93	NS
F6	F	Comp het	10	134686163	A	G	C10orf93	NS
F6	F	Comp het	10	134694526	A	G	C10orf93	NS
F6	F	Comp het	7	30818142	T	G	FAM188B	NS
F6	F	Comp het	7	30825544	C	A	FAM188B	NS
F6	F	Comp het	7	103205827	G	C	RELN	NS
F6	F	Comp het	7	103141235	G	A	RELN	NS
F6	F	Comp het	1	8418331	C	T	RERE	NS
F6	F	Comp het	1	8418909	C	T	RERE	NS
F6	F	Hom	9	95237024	CTCA	C	ASPN	NS
F6	F	Hom	19	41754430	G	A	AXL	NS
F6	F	Hom	7	100550191	C	T	MUC3A	NS
F6	F	Hom	6	1611802	G	GGGC	FOXC1	NS
F6	F	Hom	14	106329450	T	TACC	IGHJ6	NS
F6	F	Hom	6	32191658	TAGCAGCAG CAGCAGC	TAGCAGCA GCAGCAG CAGCAGC, T	NOTCH4	NS
F6	F	Hom	6	41754415	G	A	PRICKLE4	NS
F6	F	Hom	19	43702335	C	G	PSG4	NS
F6	F	Hom	3	52027853	T	TCCTTGG	RPL29	NS
F6	F	Hom	22	39777822	C	CCAA	SYNGR1	NS
F6	F	Hom	18	3452222	CT	C	TGIF1	FS
F7	F	Comp het	16	55862791	T	C	CES1	NS
F7	F	Comp het	16	55862824	C	T	CES1	NS
F7	F	Comp het	4	1388757	T	C	CRIPAK	NS
F7	F	Comp het	4	1389005	T	C	CRIPAK	NS
F7	F	Comp het	19	9018166	A	G	MUC16	NS
F7	F	Comp het	19	9082960	G	A	MUC16	NS
F7	F	Comp het	13	45149973	G	A	TSC22D1	NS
F7	F	Comp het	13	45148705	TTGC	T	TSC22D1	NS
F7	F	Comp het	2	179399071	G	A	TTN	NS
F7	F	Comp het	2	179641112	C	A	TTN	NS
F7	F	Comp het	2	179431633	C	T	TTN	NS
F7	F	Hom	15	74536400	TAAG	T	CCDC33	NS
F7	F	Hom	8	8234868	C	CGCCGCT	SGK223	NS
F7	F	Hom	6	32549611	T	A	HLA-DRB1	NS
F7	F	Hom	19	43708978	TC	T	PSG4	FS
F7	F	Hom	3	52027853	T	TCCTTGG	RPL29	NS
F8	M	Comp het	2	160738803	G	A	LY75-CD302	NS
F8	M	Comp het	2	160688217	T	C	LY75-CD302	NS
F8	M	Comp het	3	195452754	CAGAAAT	C	MUC20	NS
F8	M	Comp het	3	195346656	G	A	MUC20	NS
F8	M	Comp het	3	195447886	G	C	MUC20	NS
F8	M	Comp het	17	78264463	AGAG	A	RNF213	NS
F8	M	Comp het	17	78357600	A	G	RNF213	NS
F8	M	Comp het	2	179399677	C	T	TTN	NS
F8	M	Comp het	2	179412829	C	T	TTN	NS
F8	M	Comp het	2	179591953	C	G	TTN	NS
F8	M	Comp het	16	74937918	C	T	WDR59	NS
F8	M	Comp het	16	74990380	G	A	WDR59	NS
F8	M	Hom	17	48452978	A	AAGC	EME1	NS
F8	M	Hom	19	40392585	T	G	FCGBP	NS
F8	M	Hom	14	23744800	ACAT	A	HOMEZ	NS

F8	M	Hom	19	55790886	A	AGCCGCC GCC	HSPBP1	NS
F8	M	Hom	16	71956511	AATGCC	A	KIAA0174	NS
F8	M	Hom	7	100635591	C	A	MUC12	NS
F8	M	Hemi	X	153040414	C	T	PLXNB3	STOP
F8	M	Hemi	X	16870553	C	T	RBBP7	NS
F8	M	Hemi	X	50350728	T	TTCC	SHROOM4	NS
F8	M	Hemi	X	99920314	G	T	SRPX2	NS
F8	M	Hom	22	44258311	ACGCGCC	A	SULT4A1	INDEL
F8	M	Hom	19	44589999	TCTC	T	ZNF284	NS
F9	M	Comp het	7	48318614	T	G	ABCA13	NS
F9	M	Comp het	7	48547481	C	T	ABCA13	NS
F9	M	Comp het	2	202352480	G	A	ALS2CR11	NS
F9	M	Comp het	2	202400832	C	T	ALS2CR11	NS
F9	M	Comp het	3	130300740	C	T	COL6A6	STOP
F9	M	Comp het	3	130381038	G	A	COL6A6	NS
F9	M	Comp het	8	144942321	C	T	EPPK1	NS
F9	M	Comp het	8	144940230	G	C	EPPK1	NS
F9	M	Comp het	20	57430118	C	G	GNAS	NS
F9	M	Comp het	20	57428948	G	C	GNAS	NS
F9	M	Comp het	7	100679024	A	G	MUC17	NS
F9	M	Comp het	7	100685477	A	T	MUC17	NS
F9	M	Comp het	11	1080917	C	G	MUC2	NS
F9	M	Comp het	11	1093600	G	A	MUC2	NS
F9	M	Comp het	20	61288233	G	A	SLCO4A1	NS
F9	M	Comp het	20	61299350	G	A	SLCO4A1	NS
F9	M	Comp het	16	2806466	C	T	SRRM2	NS
F9	M	Comp het	16	2817604	G	A	SRRM2	NS
F9	M	Comp het	16	2817749	C	G	SRRM2	NS
F9	M	Comp het	2	234878910	C	T	TRPM8	NS
F9	M	Comp het	2	234891850	G	A	TRPM8	NS
F9	M	Hom	11	130298117	GGCA	G	ADAMTS8	NS
F9	M	Hemi	X	152814163	G	A	ATP2B3	NS
F9	M	Hemi	X	49103316	G	A	CCDC22	NS
F9	M	Hom	13	46170719	CCCAGATAC TCTTCCTCC T	C	FAM194B	NS
F9	M	Hom	19	55790886	A	AGCCGCC GCC,AGCC GCC	HSPBP1	NS
F9	M	Hom	4	4276475	C	T	LYAR	NS
F9	M	Hom	19	56029616	C	CCCA	SSC5D	NS
F10	F	Comp het	10	85961593	C	T	CDHR1	NS
F10	F	Comp het	10	85955337	C	A	CDHR1	NS
F10	F	Comp het	12	124413109	T	C	DNAH10	NS
F10	F	Comp het	12	124330648	G	A	DNAH10	NS
F10	F	Comp het	6	139222224	C	T	ECT2L	NS
F10	F	Comp het	6	139202137	T	C	ECT2L	NS
F10	F	Comp het	1	39851427	G	A	MACF1	NS
F10	F	Comp het	1	39901245	A	G	MACF1	NS
F10	F	Comp het	8	10467605	C	T	RP1L1	NS
F10	F	Comp het	8	10467652	G	C	RP1L1	NS
F10	F	Hom	12	8374781	C	CACG	FAM90A1	NS
F10	F	Hom	9	112900341	G	GGAAGCT	PALM2-AKAP2	NS
F11	M	Comp het	6	32552059	G	T	HLA-DRB1	NS
F11	M	Comp het	6	32557506	T	C	HLA-DRB1	NS
F11	M	Comp het	4	57777171	C	G	REST	NS
F11	M	Comp het	4	57796913	C	T	REST	NS
F11	M	Hemi	X	71521598	G	A	CITED1	NS
F11	M	Hom	4	3590823	GACACAC	GACAC,G	RP3-368B9.1	FS
F11	M	Hom	8	95272605	G	C	GEM	NS
F11	M	Hemi	X	3242339	T	C	MXRA5	NS
F11	M	Hom	1	1684347	C	CCCT	NADK	NS
F11	M	Hom	12	124887058	G	GGCTGCT	NCOR2	NS
F11	M	Hemi	X	30322699	T	C	NROB1	NS
F12	F	Comp het	7	48626765	A	G	ABCA13	NS
F12	F	Comp het	7	48314151	C	G	ABCA13	NS
F12	F	Comp het	21	47852049	G	A	PCNT	NS
F12	F	Comp het	21	47831695	G	A	PCNT	NS

F12	F	Comp het	2	179414177	G	A	<i>TTN</i>	NS
F12	F	Comp het	2	179486037	C	A	<i>TTN</i>	NS
F12	F	Comp het	2	179396782	C	G	<i>TTN</i>	NS
F12	F	Comp het	2	179484593	C	T	<i>TTN</i>	NS
F12	F	Comp het	2	179599473	C	G	<i>TTN</i>	NS
F12	F	Comp het	6	56999585	C	A	<i>ZNF451</i>	NS
F12	F	Comp het	6	57012673	C	T	<i>ZNF451</i>	NS
F12	F	Hom	14	74060511	T	TTCAA	<i>ACOT4</i>	FS
F12	F	Hom	1	111833488	C	CCT	<i>CHIA</i>	FS
F12	F	Hom	9	39171471	C	T	<i>CNTNAP3</i>	NS
F12	F	Hom	13	72440658	TGCCGCC	T	<i>DACH1</i>	NS
F12	F	Hom	6	32191658	TAGC	T	<i>NOTCH4</i>	NS
F12	F	Hom	19	43708978	TC	T	<i>PSG4</i>	FS
F12	F	Hom	7	99662511	GTAGT	G	<i>ZNF3</i>	FS
F13	M	Comp het	4	79238620	C	T	<i>FRAS1</i>	NS
F13	M	Comp het	4	79353746	C	A	<i>FRAS1</i>	NS
F13	M	Comp het	15	42145586	G	A	<i>SPTBN5</i>	NS
F13	M	Comp het	15	42154034	C	T	<i>SPTBN5</i>	NS
F13	M	Comp het	2	1544464	C	T	<i>TPO</i>	NS
F13	M	Comp het	2	1459885	A	G	<i>TPO</i>	NS
F13	M	Hemi	X	110980029	G	C	<i>ALG13</i>	NS
F13	M	Hemi	X	134713929	C	G	<i>DDX26B</i>	NS
F13	M	Hom	19	46815703	ATATT	A	<i>HIF3A</i>	FS
F13	M	Hom	19	49657710	ACAT	A	<i>HRC</i>	NS
F13	M	Hom	14	106329450	T	TACC	<i>IGHJ6</i>	NS
F13	M	Hemi	X	135314244	G	A	<i>MAP7D3</i>	NS
F13	M	Hom	2	178494173	G	GGGA	<i>PDE11A</i>	NS
F13	M	Hom	16	81242148	GTT	G	<i>PKD1L2</i>	FS
F13	M	Hom	9	98270320	AGTGAGTGT	A	<i>PTCH1</i>	INDEL
F13	M	Hom	18	3452222	CT	C	<i>TGIF1</i>	FS
F13	M	Hemi	X	12904292	T	A	<i>TLR7</i>	NS
F13	M	Hom	3	42251577	C	CGGA	<i>TRAK1</i>	NS
F14	F	Comp het	20	49508015	T	C	<i>ADNP</i>	NS
F14	F	Comp het	20	49508508	C	T	<i>ADNP</i>	NS
F14	F	Comp het	2	242162665	C	T	<i>ANO7</i>	NS
F14	F	Comp het	2	242144345	T	G	<i>ANO7</i>	NS
F14	F	Comp het	1	214819026	A	C	<i>CENPF</i>	NS
F14	F	Comp het	1	214818291	G	A	<i>CENPF</i>	NS
F14	F	Comp het	4	155156575	T	C	<i>DCHS2</i>	NS
F14	F	Comp het	4	155219318	C	T	<i>DCHS2</i>	NS
F14	F	Comp het	1	17087541	GGTGCT	G	<i>MST1P9</i>	FS
F14	F	Comp het	1	17085427	T	C	<i>MST1P9</i>	NS
F14	F	Comp het	6	46661479	G	T	<i>TDRD6</i>	NS
F14	F	Comp het	6	46660511	T	A	<i>TDRD6</i>	NS
F14	F	Hom	6	109850199	AAC	A	<i>AKD1</i>	FS
F14	F	Hom	12	8374781	C	CACG	<i>FAM90A1</i>	NS
F14	F	Hom	14	106878056	T	G	<i>IGHV4-39</i>	NS
F14	F	Hom	9	78790153	A	G	<i>PCSK5</i>	NS
F14	F	Hom	1	12919963	T	G	<i>PRAMEF2</i>	NS
F15	F	Comp het	5	148627397	C	T	<i>ABLIM3</i>	NS
F15	F	Comp het	5	148586585	A	G	<i>ABLIM3</i>	NS
F15	F	Comp het	5	82833426	A	G	<i>VCAN</i>	NS
F15	F	Comp het	5	82835589	T	C	<i>VCAN</i>	NS
F15	F	Hom	6	157100396	G	GCGC	<i>ARID1B</i>	NS
F15	F	Hom	1	111833488	C	CCT	<i>CHIA</i>	FS
F15	F	Hom	2	241696840	ATCC	A	<i>KIF1A</i>	NS
F15	F	Hom	19	54973988	GCCT	G	<i>LENG9</i>	NS
F15	F	Hom	1	1684347	C	CCCT	<i>NADK</i>	NS
F16	M	Comp het	16	1470583	C	G	<i>C16orf91</i>	NS
F16	M	Comp het	16	1476330	T	C	<i>C16orf91</i>	NS
F16	M	Comp het	9	90502542	T	C	<i>C9orf79</i>	NS
F16	M	Comp het	9	90500202	A	G	<i>C9orf79</i>	NS
F16	M	Comp het	17	20799179	C	G	<i>CCDC144NL</i>	NS
F16	M	Comp het	17	20799281	G	A	<i>CCDC144NL</i>	NS
F16	M	Comp het	7	142561747	C	T	<i>EPHB6</i>	STOP
F16	M	Comp het	7	142562051	C	CCCTCCT	<i>EPHB6</i>	NS
F16	M	Comp het	1	17084536	TGGAACA	T	<i>MST1P9</i>	NS
F16	M	Comp het	1	17085427	T	C	<i>MST1P9</i>	NS
F16	M	Comp het	6	138752868	C	A	<i>NHSL1</i>	NS

F16	M	Comp het	6	138794490	G	A	NHSL1	NS
F16	M	Hom	9	95237024	CTCA	CTCATCA,C	ASPN	NS
F16	M	Hom	12	7045891	A	ACAG	ATN1	NS
F16	M	Hom	10	46999591	C	CATGAGG GAG	GPRIN2	NS
F16	M	Hom	19	54973988	GCCT	G	LENG9	NS
F16	M	Hom	12	124887058	G	GGCT	NCOR2	NS
F16	M	Hemi	X	9863050	C	T	SHROOM2	NS
F16	M	Hemi	X	50350728	T	TTCC	SHROOM4	NS
F16	M	Hom	9	139277994	CGCT	C	SNAPC4	NS
F16	M	Hom	2	231861032	TCAGCAGCC TAGCCCTGA ATCCACACC A	T	SPATA3	INDEL
F17	F	Comp het	16	2369688	A	T	ABCA3	NS
F17	F	Comp het	16	2374481	T	C	ABCA3	NS
F17	F	Comp het	13	42876835	T	G	AKAP11	NS
F17	F	Comp het	13	42875878	C	T	AKAP11	NS
F17	F	Comp het	1	68960131	T	C	DEPDC1	NS
F17	F	Comp het	1	68960186	T	C	DEPDC1	NS
F17	F	Comp het	16	71950412	G	A	KIAA0174	NS
F17	F	Comp het	16	71956511	AATGCCC	A	KIAA0174	NS
F17	F	Comp het	1	26303228	G	A	PAFAH2	NS
F17	F	Comp het	1	26317303	C	T	PAFAH2	NS
F17	F	Comp het	7	75070377	T	A	POM121C	NS
F17	F	Comp het	7	75070840	C	A	POM121C	NS
F17	F	Hom	20	11830180	CT	C	C2orf61	FS
F17	F	Hom	13	46170719	CCCAGATAC TCTTCCTCC T	C	FAM194B	NS
F17	F	Hom	7	15725797	ATGG	A	MEOX2	NS
F17	F	Hom	9	98270320	AGTGAGTGT	A	PTCH1	INDEL
F17	F	Hom	18	42456670	C	CTCTT	SETBP1	FS
F17	F	Hom	22	50468907	C	G	TLL8	NS
F18	M	Comp het	3	136019898	C	T	PCCB	NS
F18	M	Comp het	3	135969390	A	C	PCCB	NS
F18	M	Comp het	2	179452447	T	C	TTN	NS
F18	M	Comp het	2	179611552	C	T	TTN	NS
F18	M	Comp het	16	72831629	G	A	ZFHX3	NS
F18	M	Comp het	16	72831357	C	CTTGTTG	ZFHX3	NS
F18	M	Comp het	16	72832550	A	C	ZFHX3	NS
F18	M	Hemi	X	105855323	T	C	CXorf57	NS
F18	M	Hemi	X	44703940	A	G	DUSP21	NS
F18	M	Hemi	X	138644189	C	T	F9	NS
F18	M	Hemi	X	55650995	C	T	FOXR2	NS
F18	M	Hemi	X	131842557	G	C	HS6ST2	NS
F18	M	Hom	16	71956511	AATGCCC	A	KIAA0174	NS
F18	M	Hom	1	201356001	CCCA	C	LAD1	NS
F18	M	Hom	5	112824048	T	TGCC	MCC	NS
F18	M	Hemi	X	119077233	C	G	NKAP	NS
F18	M	Hemi	X	129546514	G	A	RBMX2	NS
F18	M	Hemi	X	50350728	T	TTCC	SHROOM4	NS
F18	M	Hom	18	3452222	CT	C	TGIF1	FS
F19	M	Comp het	14	105415079	G	T	AHNAK2	NS
F19	M	Comp het	14	105419557	G	A	AHNAK2	NS
F19	M	Comp het	12	7527284	C	T	CD163L1	NS
F19	M	Comp het	12	7521535	A	G	CD163L1	NS
F19	M	Comp het	3	52409413	C	G	DNAH1	NS
F19	M	Comp het	3	52426643	G	A	DNAH1	NS
F19	M	Comp het	5	13883075	C	T	DNAH5	NS
F19	M	Comp het	5	13759007	G	A	DNAH5	NS
F19	M	Comp het	2	84880481	C	G	DNAH6	NS
F19	M	Comp het	2	84924743	C	G	DNAH6	NS
F19	M	Comp het	5	132534965	G	A	FSTL4	NS
F19	M	Comp het	5	132939589	C	T	FSTL4	NS
F19	M	Comp het	16	87637893	C	CCTGCTG	JPH3	NS
F19	M	Comp het	16	87723683	G	A	JPH3	NS
F19	M	Comp het	16	71712805	C	A	PHLPP2	NS
F19	M	Comp het	16	71724598	T	C	PHLPP2	NS

F19	M	Hom	16	84229207	C	T	ADAD2	NS
F19	M	Hom	12	121093629	CGTGCGT	C	CABP1	NS
F19	M	Hemi	X	107431191	T	A	COL4A6	NS
F19	M	Hemi	X	2793951	T	C	GYG2	NS
F19	M	Hom	17	39254335	A	AT	KRTAP4-8	FS
F19	M	Hemi	X	140993827	A	C	MAGEC1	NS
F19	M	Hemi	X	140994031	G	T	MAGEC1	NS
F19	M	Hom	12	124887058	G	GGCT	NCOR2	NS
F19	M	Hom	21	47831802	C	T	PCNT	NS
F19	M	Hemi	X	152225801	G	A	PNMA3	NS
F19	M	Hemi	X	84362764	G	A	SATL1	NS
F19	M	Hemi	X	9863131	G	A	SHROOM2	NS
F19	M	Hom	18	3452222	CT	C	TGIF1	FS
F19	M	Hom	3	42251577	CGGA	C	TRAK1	NS
F20	M	Comp het	8	61778448	C	T	CHD7	NS
F20	M	Comp het	8	61769198	C	G	CHD7	NS
F20	M	Comp het	6	131277390	G	A	EPB41L2	NS
F20	M	Comp het	6	131247845	T	A	EPB41L2	NS
F20	M	Comp het	1	152280900	T	G	FLG	NS
F20	M	Comp het	1	152281007	A	G	FLG	NS
F20	M	Comp het	5	90002053	A	G	GPR98	NS
F20	M	Comp het	5	90059270	C	A	GPR98	NS
F20	M	Comp het	6	32729613	T	C	HLA-DQB2	NS
F20	M	Comp het	6	32725618	ATG	A	HLA-DQB2	FS
F20	M	Comp het	6	32182013	C	T	NOTCH4	NS
F20	M	Comp het	6	32191658	T	TAGC	NOTCH4	NS
F20	M	Comp het	1	12337667	C	T	VPS13D	NS
F20	M	Comp het	1	12378274	C	T	VPS13D	NS
F20	M	Comp het	1	12337460	T	A	VPS13D	NS
F20	M	Hom	17	42981239	G	GAGT	FAM187A	NS
F20	M	Hemi	X	152860096	C	T	FAM58A	NS
F20	M	Hom	6	31237727	T	C	HLA-C	NS
F20	M	Hom	6	31239622	C	A	HLA-C	NS
F20	M	Hom	6	32632781	A	T	HLA-DQB1	NS
F20	M	Hom	16	87637893	C	CCTGCTG	JPH3	NS
F20	M	Hemi	X	154290176	C	G	MTCP1NB	NS
F20	M	Hemi	X	153697736	C	T	PLXNA3	NS
F20	M	Hom	21	40883671	G	GAGA	SH3BGR	NS
F20	M	Hemi	X	153716622	T	C	SLC10A3	NS
F20	M	Hom	11	6411930	CCTGGTGCT GCGG	C	SMPD1	NS
F21	M	Comp het	16	1265315	G	A	CACNA1H	NS
F21	M	Comp het	16	1270350	G	A	CACNA1H	NS
F21	M	Comp het	1	36203016	C	T	CLSPN	NS
F21	M	Comp het	1	36212547	G	T	CLSPN	NS
F21	M	Comp het	6	33048529	C	T	HLA-DPB1	NS
F21	M	Comp het	6	33052736	G	A	HLA-DPB1	NS
F21	M	Comp het	6	51656129	C	G	PKHD1	NS
F21	M	Comp het	6	51768399	A	T	PKHD1	NS
F21	M	Hemi	X	100911707	G	A	ARMCX2	NS
F21	M	Hemi	X	65824281	G	A	EDA2R	NS
F21	M	Hom	4	3590823	GAC	G	RP3-368B9.1	INDEL
F21	M	Hom	7	100550191	C	T	MUC3A	NS
F21	M	Hemi	X	135593768	G	A	HTATSF1	NS
F21	M	Hom	14	104641986	C	G	KIF26A	NS
F21	M	Hemi	X	135303057	T	C	MAP7D3	NS
F21	M	Hom	6	31379931	G	A	MICA	NS
F21	M	Hemi	X	63490871	TC	T	MTMR8	FS
F21	M	Hemi	X	3239828	T	C	MXRA5	NS
F21	M	Hom	10	27702256	G	GC	PTCHD3	FS
F21	M	Hom	3	42251577	C	CGGA	TRAK1	NS
F22	M	Comp het	8	91057198	A	G	DECR1	NS
F22	M	Comp het	8	91049129	C	G	DECR1	NS
F22	M	Comp het	15	45412435	G	A	DUOXA1	NS
F22	M	Comp het	15	45411495	C	A	DUOXA1	NS
F22	M	Comp het	3	13679659	T	G	FBLN2	NS
F22	M	Comp het	3	13612786	G	A	FBLN2	NS
F22	M	Comp het	2	152346522	G	A	NEB	NS
F22	M	Comp het	2	152384078	C	T	NEB	NS



F22	M	Comp het	4	1066820	C	A	RNF212	STOP
F22	M	Comp het	4	1087327	G	GCTGCCCA GGCTGGA GCCAGCC	RNF212	NS
F22	M	Comp het	15	62212467	C	T	VPS13C	NS
F22	M	Comp het	15	62212770	T	C	VPS13C	NS
F22	M	Hom	14	106329450	T	TACC	IGHJ6	NS
F22	M	Hom	16	71956511	AATGCC	A	KIAA0174	NS
F22	M	Hemi	X	135314244	G	A	MAP7D3	NS
F22	M	Hom	5	140553876	T	C	PCDHB7	NS
F22	M	Hom	21	47754510	A	G	PCNT	NS
F22	M	Hom	11	209894	ACCC	A	RIC8A	NS
F22	M	Hom	2	128744480	T	C	SAP130	NS
F22	M	Hom	11	117789312	CGGGCTGGA GATGCCT	C	TMPRSS13	INDEL
F22	M	Hemi	X	70466490	G	C	ZMYM3	NS
F23	M	Comp het	1	170961328	C	T	C1orf129	NS
F23	M	Comp het	1	170952626	T	C	C1orf129	NS
F23	M	Comp het	15	22969250	C	T	CYFIP1	NS
F23	M	Comp het	15	22925782	G	C	CYFIP1	NS
F23	M	Comp het	17	7671351	G	A	DNAH2	NS
F23	M	Comp het	17	7663119	C	T	DNAH2	NS
F23	M	Comp het	11	70336479	C	T	SHANK2	NS
F23	M	Comp het	11	70332311	C	T	SHANK2	NS
F23	M	Comp het	2	179404498	G	C	TTN	NS
F23	M	Comp het	2	179424272	C	A	TTN	NS
F23	M	Comp het	2	179454530	C	T	TTN	NS
F23	M	Comp het	2	179610967	C	T	TTN	NS
F23	M	Hemi	X	112022297	C	CAGG	AMOT	NS
F23	M	Hom	12	8374781	C	CACG	FAM90A1	NS
F23	M	Hom	5	74018232	A	G	GFM2	NS
F23	M	Hom	1	117122285	G	GTCC	IGSF3	NS
F23	M	Hom	15	71276480	GCAA	G	LRRC49	NS
F23	M	Hemi	X	19398315	C	T	MAP3K15	NS
F23	M	Hemi	X	135313855	T	C	MAP7D3	NS
F23	M	Hom	15	100252709	CCAGCAG	C,CCAG	MEF2A	NS
F23	M	Hom	2	231861032	TCAGCAGCC TAGCCCTGA ATCCACACC A	T	SPATA3	INDEL
F23	M	Hemi	X	132161879	G	GTGT	USP26	NS
F25	M	Comp het	1	156497776	C	CA	IQGAP3	FS
F25	M	Comp het	1	156504308	G	A	IQGAP3	NS
F25	M	Comp het	2	179539777	A	G	TTN	NS
F25	M	Comp het	2	179634421	T	G	TTN	NS
F25	M	Hemi	X	39932564	C	T	BCOR	NS
F25	M	Hom	16	89017433	C	T	RP11-830F9.6	NS
F25	M	Hom	19	46815703	ATATT	A	HIF3A	FS
F25	M	Hom	14	106329450	T	TACC	IGHJ6	NS
F25	M	Hemi	X	48823056	G	C	KCND1	NS
F25	M	Hom	9	125391770	C	CA,CAA	OR1B1	FS
F25	M	Hom	9	78790153	A	G	PCSK5	NS
F25	M	Hom	16	81242148	GTT	G	PKD1L2	FS
F25	M	Hom	19	11558340	AGAG	A	PRKCSH	NS
F25	M	Hom	4	152201018	G	GCAGGT	PRSS48	FS
F25	M	Hemi	X	102755132	TC	T	RAB40A	FS
F25	M	Hemi	X	132160102	G	A	USP26	NS
F26	M	Comp het	1	145515696	A	T	GNRHR2	NS
F26	M	Comp het	1	145515394	A	G	GNRHR2	NS
F26	M	Comp het	16	72107691	G	A	HP	NS
F26	M	Comp het	16	72108203	CCT	C	HP	FS
F26	M	Comp het	3	65456156	T	A	MAG11	NS
F26	M	Comp het	3	65456154	A	T	MAG11	NS
F26	M	Comp het	7	151945071	G	GT	MLL3	FS
F26	M	Comp het	7	151874050	T	G	MLL3	NS
F26	M	Hemi	X	135593322	A	G	HTATSF1	NS
F26	M	Hemi	X	149931185	G	A	MTMR1	NS
F26	M	Hom	9	112900341	G	GGAAGCT	PALM2-AKAP2	NS
F26	M	Hemi	X	15474123	G	T	PIR	NS

F26	M	Hom	18	42456670	C	CTCTT	SETBP1	FS
F27	F	Comp het	7	131865473	G	A	PLXNA4	NS
F27	F	Comp het	7	131883311	C	T	PLXNA4	NS
F27	F	Comp het	6	109850199	AAC	A	AKD1	FS
F27	F	Hom	15	40268998	G	GGACGAC	EIF2AK4	NS
F27	F	Hom	17	46608184	G	GGGGCGC TGT	HOXB1	NS
F27	F	Hom	7	15725797	ATGG	A	MEOX2	NS
F27	F	Hom	1	3566625	AGCAGGCTG	A	WRAP73	INDEL
F28	F	Comp het	20	52773992	C	T	CYP24A1	NS
F28	F	Comp het	20	52788189	C	T	CYP24A1	NS
F28	F	Comp het	10	47000019	G	A	GPRIN2	NS
F28	F	Comp het	10	46999596	G	A	GPRIN2	NS
F28	F	Comp het	4	123179882	T	G	KIAA1109	NS
F28	F	Comp het	4	123207867	T	G	KIAA1109	NS
F28	F	Comp het	16	84514205	G	A	KIAA1609	NS
F28	F	Comp het	16	84516214	G	A	KIAA1609	NS
F28	F	Comp het	1	17084536	TGGAACA	T	MST1P9	NS
F28	F	Comp het	1	17085427	T	C	MST1P9	NS
F28	F	Comp het	1	17087582	G	A	MST1P9	NS
F28	F	Comp het	17	70845790	G	A	SLC39A11	NS
F28	F	Comp het	17	70944008	C	T	SLC39A11	NS
F28	F	Hom	2	170632960	C	CA,CAA	KLHL23	FS
F28	F	Hom	5	112824048	T	TGCC	MCC	NS
F28	F	Hom	7	15725797	ATGG	A	MEOX2	NS
F28	F	Hom	7	131241029	GGGCGAC	G	PODXL	NS
F28	F	Hom	8	10467652	G	C	RP1L1	NS
F28	F	Hom	18	42456670	C	CTCTT	SETBP1	FS
F28	F	Hom	3	42251577	C	CGGA	TRAK1	NS
F28	F	Hom	13	100622667	TGGC	T	ZIC5	NS
F28	F	Hom	7	99662511	GTAGT	G	ZNF3	FS
F29	F	Comp het	7	48313854	G	A	ABCA13	NS
F29	F	Comp het	7	48312484	A	G	ABCA13	NS
F29	F	Comp het	3	182923984	G	A	MCF2L2	NS
F29	F	Comp het	3	183097166	G	A	MCF2L2	NS
F29	F	Comp het	19	54314254	C	T	NLRP12	NS
F29	F	Comp het	19	54301638	G	C	NLRP12	NS
F29	F	Comp het	8	101721932	CT	C	PABPC1	FS
F29	F	Comp het	8	101719201	A	G	PABPC1	NS
F29	F	Comp het	2	179582913	C	T	TTN	NS
F29	F	Comp het	2	179454969	G	A	TTN	NS
F29	F	Comp het	20	57766294	C	G	ZNF831	NS
F29	F	Comp het	20	57769291	C	T	ZNF831	NS
F29	F	Hom	12	103352171	C	CGCA	ASCL1	NS
F29	F	Hom	4	1389005	T	C	CRIPAK	NS
F29	F	Hom	6	32006214	CCTG	C	CYP21A2	NS
F29	F	Hom	19	54746081	T	C	LILRA6	NS
F29	F	Hom	7	100635591	C	A	MUC12	NS
F29	F	Hom	4	147560457	T	TGGC	POU4F2	NS
F29	F	Hom	19	43708978	TC	T	PSG4	FS
F29	F	Hom	2	179486037	C	A	TTN	NS
F29	F	Hom	2	179396782	C	G	TTN	NS
F29	F	Hom	19	44589999	TCTC	T	ZNF284	NS

**Appendix 2: Inherited recessive and X-linked SNPs and indels that pass filters, in fetuses with structural abnormalities (preliminary round of analysis).**

CQ = consequence of mutation; FS= frameshift coding; NS = non-synonymous. F31-F33 were sequenced subsequent to these analyses.

ID	SEX	GT	CHR	POS	REF	ALT	Gene	CQ
F1	M	Hemi	X	129146962	C	T	BCORL1	NS
F1	M	Hemi	X	34149726	G	A	FAM47A	NS
F1	M	Comp het	11	93806297	C	G	HEPHL1	NS
F1	M	Comp het	11	93808384	A	G	HEPHL1	NS
F1	M	Hemi	X	108868195	C	A	KCNE1L	STOP
F1	M	Hemi	X	151869653	A	G	MAGEA6	NS
F1	M	Comp het	8	48719844	G	A	PRKDC	NS
F1	M	Comp het	8	48848319	C	A	PRKDC	NS
F1	M	Hemi	X	117960384	G	A	ZCCHC12	NS
F1	M	Comp het	19	12358606	G	A	ZNF44	NS
F1	M	Comp het	19	12383893	G	A	ZNF44	NS
F2	F	Comp het	19	49113161	C	T	FAM83E	NS
F2	F	Comp het	19	49113215	G	A	FAM83E	NS
F2	F	Comp het	4	37445867	C	T	KIAA1239	NS
F2	F	Comp het	4	37446545	C	A	KIAA1239	NS
F2	F	Comp het	20	36868106	G	A	KIAA1755	NS
F2	F	Comp het	20	36870301	C	T	KIAA1755	NS
F2	F	Comp het	20	60886088	C	T	LAMA5	NS
F2	F	Comp het	20	60892813	G	A	LAMA5	NS
F2	F	Comp het	1	222802423	G	A	MIA3	NS
F2	F	Comp het	1	222802652	T	C	MIA3	NS
F3	M	Comp het	16	1470583	C	G	C16orf91	NS
F3	M	Comp het	16	1476330	T	C	C16orf91	NS
F3	M	Comp het	9	90500202	A	G	C9orf79	NS
F3	M	Comp het	9	90502542	T	C	C9orf79	NS
F3	M	Comp het	17	20799179	C	G	CCDC144NL	NS
F3	M	Comp het	17	20799281	G	A	CCDC144NL	NS
F3	M	Hemi	X	49104709	C	T	CCDC22	NS
F3	M	Comp het	6	138752868	C	A	NHSL1	NS
F3	M	Comp het	6	138794490	G	A	NHSL1	NS
F3	M	Hemi	X	9863050	C	T	SHROOM2	NS
F5	M	Comp het	8	12957657	C	T	DLC1	NS
F5	M	Comp het	8	13356860	G	C	DLC1	NS
F5	M	Hemi	X	119394834	G	A	FAM70A	NS
F5	M	Hemi	X	31089928	G	A	FTHL17	NS
F5	M	Hemi	X	135430934	C	A	GPR112	NS
F5	M	Hemi	X	99551442	G	C	PCDH19	NS
F5	M	Hemi	X	114426292	G	A	RBMXL3	NS
F5	M	Comp het	2	179430460	A	G	TTN	NS
F5	M	Comp het	2	179497758	A	G	TTN	NS
F5	M	Comp het	2	179579172	C	T	TTN	NS
F5	M	Hemi	X	117528073	A	C	WDR44	NS
F6	F	Hom	19	41754430	G	A	AXL	NS
F6	F	Comp het	7	30818142	T	G	FAM188B	NS
F6	F	Comp het	7	30825544	C	A	FAM188B	NS
F6	F	Comp het	7	103141235	G	A	RELN	NS
F6	F	Comp het	7	103205827	G	C	RELN	NS
F6	F	Comp het	1	8418331	C	T	RERE	NS
F6	F	Comp het	1	8418909	C	T	RERE	NS
F7	F	Comp het	19	9018166	A	G	MUC16	NS
F7	F	Comp het	19	9082960	G	A	MUC16	NS
F7	F	Comp het	13	45148705	TTGC	T	TSC22D1	NS
F7	F	Comp het	13	45149973	G	A	TSC22D1	NS
F7	F	Comp het	2	179399071	G	A	TTN	NS
F7	F	Comp het	2	179431633	C	T	TTN	NS
F7	F	Comp het	2	179641112	C	A	TTN	NS
F8	M	Comp het	2	160688217	T	C	LY75-CD302	NS
F8	M	Comp het	2	160738803	G	A	LY75-CD302	NS
F8	M	Hemi	X	153040414	C	T	PLXNB3	STOP
F8	M	Hemi	X	16870553	C	T	RBBP7	NS
F8	M	Hemi	X	99920314	G	T	SRPX2	NS
F8	M	Comp het	2	179399677	C	T	TTN	NS
F8	M	Comp het	2	179412829	C	T	TTN	NS
F8	M	Comp het	2	179591953	C	G	TTN	NS
F8	M	Comp het	16	74937918	C	T	WDR59	NS
F8	M	Comp het	16	74990380	G	A	WDR59	NS
F9	M	Comp het	7	48318614	T	G	ABCA13	NS
F9	M	Comp het	7	48547481	C	T	ABCA13	NS

F9	M	Hemi	X	152814163	G	A	ATP2B3	NS
F9	M	Hemi	X	49103316	G	A	CCDC22	NS
F9	M	Comp het	3	130300740	C	T	COL6A6	STOP
F9	M	Comp het	3	130381038	G	A	COL6A6	NS
F9	M	Comp het	20	57428948	G	C	GNAS	NS
F9	M	Comp het	20	57430118	C	G	GNAS	NS
F9	M	Comp het	10	30315676	G	A	KIAA1462	NS
F9	M	Comp het	10	30316500	A	ACTG	KIAA1462	NS
F9	M	Comp het	7	100679024	A	G	MUC17	NS
F9	M	Comp het	7	100685477	A	T	MUC17	NS
F9	M	Comp het	16	2806466	C	T	SRRM2	NS
F9	M	Comp het	16	2817604	G	A	SRRM2	NS
F9	M	Comp het	16	2817749	C	G	SRRM2	NS
F9	M	Comp het	2	234878910	C	T	TRPM8	NS
F9	M	Comp het	2	234891850	G	A	TRPM8	NS
F10	F	Comp het	19	3546264	C	T	C19orf28	NS
F10	F	Comp het	19	3551120	TC	T	C19orf28	FS
F10	F	Comp het	10	85955337	C	A	CDHR1	NS
F10	F	Comp het	10	85961593	C	T	CDHR1	NS
F10	F	Comp het	12	124330648	G	A	DNAH10	NS
F10	F	Comp het	12	124413109	T	C	DNAH10	NS
F10	F	Comp het	1	39851427	G	A	MACF1	NS
F10	F	Comp het	1	39901245	A	G	MACF1	NS
F11	M	Hemi	X	71521598	G	A	CITED1	NS
F11	M	Hemi	X	3242339	T	C	MXRA5	NS
F11	M	Hemi	X	30322699	T	C	NR0B1	NS
F11	M	Comp het	4	57777171	C	G	REST	NS
F11	M	Comp het	4	57796913	C	T	REST	NS
F12	F	Comp het	20	29631562	A	G	FRG1B	NS
F12	F	Comp het	20	29631580	A	G	FRG1B	NS
F12	F	Comp het	2	179396782	C	G	TTN	NS
F12	F	Comp het	2	179414177	G	A	TTN	NS
F12	F	Comp het	2	179484593	C	T	TTN	NS
F12	F	Comp het	2	179486037	C	A	TTN	NS
F12	F	Comp het	2	179549707	G	A	TTN	NS
F12	F	Comp het	2	179599473	C	G	TTN	NS
F12	F	Comp het	6	56999585	C	A	ZNF451	NS
F12	F	Comp het	6	57012673	C	T	ZNF451	NS
F13	M	Hemi	X	110980029	G	C	ALG13	NS
F13	M	Hemi	X	134713929	C	G	DDX26B	NS
F13	M	Comp het	4	79238620	C	T	FRAS1	NS
F13	M	Comp het	4	79353746	C	A	FRAS1	NS
F13	M	Hemi	X	135314244	G	A	MAP7D3	NS
F13	M	Comp het	15	42145586	G	A	SPTBN5	NS
F13	M	Comp het	15	42154034	C	T	SPTBN5	NS
F13	M	Hemi	X	12904292	T	A	TLR7	NS
F13	M	Comp het	2	1459885	A	G	TPO	NS
F13	M	Comp het	2	1544464	C	T	TPO	NS
F14	F	Comp het	20	49508015	T	C	ADNP	NS
F14	F	Comp het	20	49508508	C	T	ADNP	NS
F14	F	Comp het	2	242144345	T	G	ANO7	NS
F14	F	Comp het	2	242162665	C	T	ANO7	NS
F14	F	Comp het	1	214818291	G	A	CENPF	NS
F14	F	Comp het	1	214819026	A	C	CENPF	NS
F14	F	Comp het	6	46660511	T	A	TDRD6	NS
F14	F	Comp het	6	46661479	G	T	TDRD6	NS
F15	F	Comp het	5	148586585	A	G	ABLIM3	NS
F15	F	Comp het	5	148627397	C	T	ABLIM3	NS
F15	F	Comp het	5	82833426	A	G	VCAN	NS
F15	F	Comp het	5	82835589	T	C	VCAN	NS
F16	M	Comp het	16	1470583	C	G	C16orf91	NS
F16	M	Comp het	16	1476330	T	C	C16orf91	NS
F16	M	Comp het	9	90500202	A	G	C9orf79	NS
F16	M	Comp het	9	90502542	T	C	C9orf79	NS
F16	M	Comp het	17	20799179	C	G	CCDC144NL	NS
F16	M	Comp het	17	20799281	G	A	CCDC144NL	NS
F16	M	Comp het	6	138752868	C	A	NHSL1	NS
F16	M	Comp het	6	138794490	G	A	NHSL1	NS
F16	M	Hemi	X	9863050	C	T	SHROOM2	NS

F17	F	Comp het	16	2369688	A	T	ABCA3	NS
F17	F	Comp het	16	2374481	T	C	ABCA3	NS
F17	F	Comp het	13	42875878	C	T	AKAP11	NS
F17	F	Comp het	13	42876835	T	G	AKAP11	NS
F17	F	Comp het	1	68960131	T	C	DEPDC1	NS
F17	F	Comp het	1	68960186	T	C	DEPDC1	NS
F17	F	Comp het	1	26303228	G	A	PAFAH2	NS
F17	F	Comp het	1	26317303	C	T	PAFAH2	NS
F17	F	Comp het	7	75070377	T	A	POM121C	NS
F17	F	Comp het	7	75070840	C	A	POM121C	NS
F18	M	Hemi	X	105855323	T	C	CXorf57	NS
F18	M	Hemi	X	44703940	A	G	DUSP21	NS
F18	M	Hemi	X	138644189	C	T	F9	NS
F18	M	Hemi	X	55650995	C	T	FOXR2	NS
F18	M	Hemi	X	131842557	G	C	HS6ST2	NS
F18	M	Hemi	X	119077233	C	G	NKAP	NS
F18	M	Comp het	3	135969390	A	C	PCCB	NS
F18	M	Comp het	3	136019898	C	T	PCCB	NS
F18	M	Hemi	X	129546514	G	A	RBMX2	NS
F18	M	Comp het	2	179452447	T	C	TTN	NS
F18	M	Comp het	2	179611552	C	T	TTN	NS
F18	M	Comp het	16	72831357	C	CTTGTTG	ZFHX3	NS
F18	M	Comp het	16	72831629	G	A	ZFHX3	NS
F18	M	Comp het	16	72832550	A	C	ZFHX3	NS
F19	M	Hom	16	84229207	C	T	ADAD2	NS
F19	M	Comp het	14	105415079	G	T	AHNAK2	NS
F19	M	Comp het	14	105416541	C	G	AHNAK2	NS
F19	M	Comp het	20	61326565	C	T	C20orf90	NS
F19	M	Comp het	20	61331818	C	G	C20orf90	NS
F19	M	Comp het	12	7521535	A	G	CD163L1	NS
F19	M	Comp het	12	7527284	C	T	CD163L1	NS
F19	M	Hemi	X	107431191	T	A	COL4A6	NS
F19	M	Comp het	3	52409413	C	G	DNAH1	NS
F19	M	Comp het	3	52426643	G	A	DNAH1	NS
F19	M	Comp het	5	13759007	G	A	DNAH5	NS
F19	M	Comp het	5	13883075	C	T	DNAH5	NS
F19	M	Comp het	2	84880481	C	G	DNAH6	NS
F19	M	Comp het	2	84924743	C	G	DNAH6	NS
F19	M	Comp het	5	132534965	G	A	FSTL4	NS
F19	M	Comp het	5	132939589	C	T	FSTL4	NS
F19	M	Hemi	X	2793951	T	C	GYG2	NS
F19	M	Hom	21	47831802	C	T	PCNT	NS
F19	M	Comp het	16	71712805	C	A	PHLPP2	NS
F19	M	Comp het	16	71724598	T	C	PHLPP2	NS
F19	M	Hemi	X	152225801	G	A	PNMA3	NS
F19	M	Hemi	X	84362764	G	A	SATL1	NS
F19	M	Hemi	X	9863131	G	A	SHROOM2	NS
F20	M	Comp het	8	61769198	C	G	CHD7	NS
F20	M	Comp het	8	61778448	C	T	CHD7	NS
F20	M	Comp het	6	131247845	T	A	EPB41L2	NS
F20	M	Comp het	6	131277390	G	A	EPB41L2	NS
F20	M	Hemi	X	152860096	C	T	FAM58A	NS
F20	M	Comp het	5	90002053	A	G	GPR98	NS
F20	M	Comp het	5	90059270	C	A	GPR98	NS
F20	M	Hemi	X	154290176	C	G	MTCP1NB	NS
F20	M	Hemi	X	153697736	C	T	PLXNA3	NS
F20	M	Hemi	X	153716622	T	C	SLC10A3	NS
F20	M	Comp het	1	12337460	T	A	VPS13D	NS
F20	M	Comp het	1	12337667	C	T	VPS13D	NS
F20	M	Comp het	1	12378274	C	T	VPS13D	NS
F21	M	Hemi	X	100911707	G	A	ARMCX2	NS
F21	M	Comp het	16	1265315	G	A	CACNA1H	NS
F21	M	Comp het	16	1270350	G	A	CACNA1H	NS
F21	M	Hemi	X	65824281	G	A	EDA2R	NS
F21	M	Hemi	X	135593768	G	A	HTATSF1	NS
F21	M	Hom	14	104641986	C	G	KIF26A	NS
F21	M	Hemi	X	135303057	T	C	MAP7D3	NS
F21	M	Hemi	X	63490871	TC	T	MTMR8	FS
F21	M	Hemi	X	3239828	T	C	MXRA5	NS

F21	M	Comp het	6	51656129	C	G	<i>PKHD1</i>	NS
F21	M	Comp het	6	51768399	A	T	<i>PKHD1</i>	NS
F22	M	Comp het	8	91049129	C	G	<i>DECR1</i>	NS
F22	M	Comp het	8	91057198	A	G	<i>DECR1</i>	NS
F22	M	Comp het	15	45411495	C	A	<i>DUOXA1</i>	NS
F22	M	Comp het	15	45412435	G	A	<i>DUOXA1</i>	NS
F22	M	Hemi	X	135314244	G	A	<i>MAP7D3</i>	NS
F22	M	Comp het	2	152346522	G	A	<i>NEB</i>	NS
F22	M	Comp het	2	152384078	C	T	<i>NEB</i>	NS
F22	M	Hom	5	140553876	T	C	<i>PCDHB7</i>	NS
F22	M	Comp het	15	62212467	C	T	<i>VPS13C</i>	NS
F22	M	Comp het	15	62212770	T	C	<i>VPS13C</i>	NS
F23	M	Comp het	1	170952626	T	C	<i>C1orf129</i>	NS
F23	M	Comp het	1	170961328	C	T	<i>C1orf129</i>	NS
F23	M	Hom	5	74018232	A	G	<i>GFM2</i>	NS
F23	M	Hemi	X	19398315	C	T	<i>MAP3K15</i>	NS
F23	M	Hemi	X	135313855	T	C	<i>MAP7D3</i>	NS
F23	M	Comp het	11	70332311	C	T	<i>SHANK2</i>	NS
F23	M	Comp het	11	70336479	C	T	<i>SHANK2</i>	NS
F23	M	Comp het	2	179404498	G	C	<i>TTN</i>	NS
F23	M	Comp het	2	179424272	C	A	<i>TTN</i>	NS
F23	M	Comp het	2	179454530	C	T	<i>TTN</i>	NS
F23	M	Comp het	2	179610967	C	T	<i>TTN</i>	NS
F25	M	Hemi	X	39932564	C	T	<i>BCOR</i>	NS
F25	M	Comp het	1	22150156	G	T	<i>HSPG2</i>	NS
F25	M	Comp het	1	22206977	C	T	<i>HSPG2</i>	NS
F25	M	Comp het	1	156497776	C	CA	<i>IQGAP3</i>	FS
F25	M	Comp het	1	156504308	G	A	<i>IQGAP3</i>	NS
F25	M	Hemi	X	102755132	TC	T	<i>RAB40A</i>	FS
F25	M	Hemi	X	132160102	G	A	<i>USP26</i>	NS
F26	M	Comp het	1	145515394	A	G	<i>GNRHR2</i>	NS
F26	M	Comp het	1	145515696	A	T	<i>GNRHR2</i>	NS
F26	M	Hemi	X	135593322	A	G	<i>HTATSF1</i>	NS
F26	M	Hemi	X	149931185	G	A	<i>MTMR1</i>	NS
F26	M	Hemi	X	15474123	G	T	<i>PIR</i>	NS
F28	F	Comp het	20	52773992	C	T	<i>CYP24A1</i>	NS
F28	F	Comp het	20	52788189	C	T	<i>CYP24A1</i>	NS
F28	F	Comp het	4	123179882	T	G	<i>KIAA1109</i>	NS
F28	F	Comp het	4	123207867	T	G	<i>KIAA1109</i>	NS
F28	F	Comp het	16	84514205	G	A	<i>KIAA1609</i>	NS
F28	F	Comp het	16	84516214	G	A	<i>KIAA1609</i>	NS
F28	F	Comp het	17	70845790	G	A	<i>SLC39A11</i>	NS
F28	F	Comp het	17	70944008	C	T	<i>SLC39A11</i>	NS
F29	F	Comp het	7	48312484	A	G	<i>ABCA13</i>	NS
F29	F	Comp het	7	48313854	G	A	<i>ABCA13</i>	NS
F29	F	Comp het	3	182923984	G	A	<i>MCF2L2</i>	NS
F29	F	Comp het	3	183097166	G	A	<i>MCF2L2</i>	NS
F29	F	Comp het	19	54301638	G	C	<i>NLRP12</i>	NS
F29	F	Comp het	19	54314254	C	T	<i>NLRP12</i>	NS
F29	F	Comp het	7	75052435	C	T	<i>POM121C</i>	NS
F29	F	Comp het	7	75070334	C	T	<i>POM121C</i>	NS
F29	F	Hom	2	179396782	C	G	<i>TTN</i>	NS
F29	F	Comp het	2	179454969	G	A	<i>TTN</i>	NS
F29	F	Hom	2	179486037	C	A	<i>TTN</i>	NS
F29	F	Comp het	2	179582913	C	T	<i>TTN</i>	NS
F29	F	Comp het	20	57766294	C	G	<i>ZNF831</i>	NS
F29	F	Comp het	20	57769291	C	T	<i>ZNF831</i>	NS
F31	F	Comp het	15	80452844	G	A	<i>FAH</i>	NS
F31	F	Comp het	15	80464527	C	A	<i>FAH</i>	NS
F33	F	Comp het	1	981151	T	C	<i>AGRN</i>	NS
F33	F	Comp het	1	985378	G	A	<i>AGRN</i>	NS
F33	F	Comp het	19	33183575	T	A	<i>NUDT19</i>	NS
F33	F	Comp het	19	33200127	T	C	<i>NUDT19</i>	NS

**Appendix 3: High-quality, rare, coding, inherited recessive and X-linked SNPs and indels (final round of analysis).**

GT = genotype; CQ = consequence of mutation; FS= frameshift coding; NS = non-synonymous.