BMJ Publishing Group Limited (BMJ) disclaims all liability and responsibility arising from any reliance placed on this supplemental material which has been supplied by the author(s)

Table S15. Information of rare variants identified in in-house controls.

Case No.	ALS	HGVS							Het/Hom	Variant Type	Minor allele frequencies			HGMD	Clinical significance	Functional predictions						ACMG	
		Gene	Chromosomal(hg19)	Position	Refseq ID	Exon	cDNA change	Amino Acid change			ExAC East Asia	gnomAD East Asia	in-house controls			SIFT	PPH2	MA	FATHMM	CADD	prediction	Evidence	classification
NP19S0536	ALS1	*SOD1*	chr21	33039609	NM_000454.4	4	c.278A>G	p.Asp93Gly	Het	missense	0	0		[DM?]Amyotro	-	0.01	0.007	2.09	-7.39	17.35	3/5	PP2/PP3/PS	VUS
NP19S3139	ALS1	*SOD1*	chr21	33036168	NM_000454.5	2	c.138C>G	p.Phe46Leu	Het	missense	-	5.79777E-05		[DFP]?138C>-	-	0	0.991	2.945	-6.25	25.1	5/5	PP2/PP3/PS	VUS
NP19E0348	ALS10	*TARDBP*	chr1	11082358	NM_007375.3	6	c.892G>A	p.Gly298Ser	Het	missense	-	0		[DM]Amyotro	pathogenic,p	0.59	0.026	1.59	-3.43	23	2/5	PP2/PM1/P	LP
TP19D0826	ALS10	*TARDBP*	chr1	11082358	NM_007375.3	6	c.892G>A	p.Gly298Ser	Het	missense	-	0		[DM]Amyotro	pathogenic,p	0.59	0.026	1.59	-3.43	23	2/5	PP2/PM1/P	LP
NP18D2205	ALS10	*UBQLN2*	chrX	56591813	NM_013444.3	1	c.1507C>T	p.Pro503Ser	**Hom**	missense	0	0		-	-	0.88	0.234	0	-3.24	20.6	2/5	PM1	VUS
TP19D0347	ALS10	*UBQLN2*	chrX	56591597	NM_013444.3	1	c.1291C>A	p.Pro431Thr	Het	missense	-	-		-	-	0.02	0.999	3.3	-2.1	25.5	5/5	PP3/PM1	VUS
NP21S2022	ALS10	*UBQLN2*	chrX	56591750	NM_013444.3	1	c.1444G>T	p.Val482Leu	Het	missense	-	-		-	-	0.83	0.002	-1.4	-2.02	16.08	1/5	BP4	benign
NP19S3838	ALS10	*UBQLN2*	chrX	56591813	NM_013444.3	1	c.1507C>T	p.Pro503Ser	Het	missense	0	0		-	-	0.88	0.234	0	-3.24	20.6	2/5	PM1	VUS
NP19S1508	ALS10	*UBQLN2*	chrX	56590352	NM_013444.3	1	c.462>A	p.Glu108Ser	Het	missense	-	-		-	-	0.59	0.924	0	0.97	24.4	2/5	BP4	benign
NP21S2425	ALS12	*OPTN*	chr10	13151167	NM_021980.4	2	c.45C>A	p.Ser15Arg	Het	missense	-	-		-	-	0.4	0.054	0.695	-2.17	17.4	1/5	PM2	VUS
TP21D2405	ALS12	*OPTN*	chr10	13152453	NM_021980.4	3	c.346G>C	p.Gly116Arg	Het	missense	-	-		-	-	0.75	0.646	2.015	-2.13	23.6	3/5	PP3/PM1/P	VUS
NL21Y0711	ALS12	*OPTN*	chr10	13166097	NM_021980.4	8	c.985G>A	p.Asp329Gly	Het	missense	-	5.87613E-05		[DM]Glaucoma	-	0.17	0.304	1.7	-2.15	24.5	2/5	PM1	VUS
NP19S0492	ALS12	*OPTN*	chr10	13152315	NM_021980.4	3	c.208G>A	p.Gly70Lys	Het	missense	-	-		-	-	0.01	0.838	1.87	-2.6	26.9	4/5	PP3/PM1	VUS
NP19S1361	ALS12	*OPTN*	chr10	13152394	NM_021980.4	3	c.287G>A	p.Arg96His	Het	missense	0	0		[DEF]?287G>-	-	0.45	0.098	1.04	-1.63	12.5	1/5	PM1	VUS
NP19S2472	ALS12	*OPTN*	chr10	13158319	NM_021980.4	5	c.605C>T	p.Ser202Met	Het	missense	-	0		[DEF]?605C>-	-	0.14	0.014	1.39	-2.16	11.19	1/5	PM1	VUS
NP20S727	ALS12	*OPTN*	chr10	13158341	NM_021980.4	Intron 5	c.626+1G>A	-	Het	D-splicing	0	0		[EXT]DM?]Al	uncertain-significance	-	-	-	-	32	-	PVS1	VUS
NL19Y0301	ALS12	*OPTN*	chr10	13178765	NM_021980.4	14	c.1633C>T	p.Arg545Trp	Het	missense	0	0		[DEF]?1633C>-	-	0.06	0.517	0	-2.2	22.5	3/5	PP3/PM1	VUS
NP21S0642	ALS14	*VCP*	chr9	35064286	NM_007126.4	6	c.593T>C	p.Leu198Ser	Het	missense	0	0		[DEF]?593T>C	-	0.02	0.518	0.685	-3.79	28.3	4/5	PP2/PM1/P	VUS
NP21S5469	ALS14	*VCP*	chr9	35061585	NM_007126.4	10	c.1183G>C	p.Ala395Pro	Het	missense	-	-		-	-	0	0.713	3.815	-3.63	32	5/5	PP2/PP3/PS	VUS
NP21S2661	ALS18	*PFN1*	chr17	4849248	NM_005022.3	3	c.370A>G	p.Ile124Val	Het	missense	-	-		-	-	0.86	0.043	0.46	-1.88	16.79	1/5	PP2/PM1/P	VUS
NP21F8378	ALS18	*PFN1*	chr17	4850075	NM_005022.3	2	c.173G>T	p.Ser58Ile	Het	missense	-	-		-	-	0.09	0.666	2.015	-2.16	23.8	4/5	PP2/PP3/P	LP
NT20Y772	ALS6	*FUS*	chr16	31202382	NM_004960.3	14	c.1492C>G	p.Arg498Gly	Het	missense	-	-		-	-	0.52	0.14	1.15	-4.78	17.59	1/5	PP2/PM1	VUS
NT20Y757	ALS6	*FUS*	chr16	31202382	NM_004960.3	14	c.1492C>G	p.Arg498Gly	Het	missense	-	-		-	-	0.52	0.14	1.15	-4.78	17.59	1/5	PP2/PM1	VUS
NP21S0360	ALS6	*FUS*	chr16	31202304	NM_004960.3	14	c.1414C>T	p.Arg472Cys	Het	missense	-	-		-	-	0.01	0.005	1.355	-3.91	23.5	3/5	PP2/PP3/P	VUS
NP21S3189	ALS6	*FUS*	chr16	31199674	NM_004960.3	8	c.828C>G	p.Asp276Glu	Het	missense	-	-		-	-	0	0.684	1.005	1.35	23.7	3/5	PP2/PP3/P	VUS
NP20E947	ALS6	*FUS*	chr16	31202718	NM_004960.3	Intron 14	c.1539-2A>G	-	Het	D-splicing	-	-		[DM]Amyotrophic lateral sclerosis		[FUS:]NM_004960.3:I	S1542-2A>C	HSY14 at AC	-2	Pubmed 21160489		PM2/PVS1	LP
NL21Y0427	ALS6	*FUS*	chr16	31202374	NM_004960.3	14	c.1484G>A	p.Arg495Gln	Het	missense	-	-		[DEF]?1484G>A	[CGA-CAA	0.3	0.003	1.245	-4.76	20.2	2/5	PP2/PM1	VUS
TP21D1088	ALS6	*FUS*	chr16	31202740	NM_004960.3	15	c.1562G>A	p.Arg521His	Het	missense	-	0		[DM]Amyotro	pathogenic	0.12	0.001	1.15	-4.78	23.2	2/5	PP2/PM1/P	P
NP21S4357	ALS6	*FUS*	chr16	31202284	NM_004960.3	14	c.1394G>A	p.Gly465Glu	Het	missense	0	0		[DM?]Amyotro	uncertain-significance	-	0.538	1.245	-4.14	23	3/4	PP2/PP3/P	VUS
NT20Y717	ALS6	*FUS*	chr16	31202118	NM_004960.3	13	c.1348C>T	p.Pro450Ser	Het	missense	0	0		-	-	0	0.76	1.965	0.25	26.5	4/5	PP2/PP3/P	VUS
NL21Y0231	ALS6	*FUS*	chr16	31196385	NM_004960.3	5	c.649G>A	p.Gly217Ser	Het	missense	0	0		-	-	0.7	0.557	2.05	-5.65	22.4	4/5	PP2/PP3/P	VUS
NP21S2729	ALS6	*FUS*	chr16	31202361	NM_004960.3	14	c.1471C>T	p.Arg491Cys	Het	missense	0	0		[DM]Amyotrophic lateral sc		0.06	0.549	1.83	-4.79	24.9	3/5	PP2/PP3/P	LP
TP19D2549	ALS6	*FUS*	chr16	31196412	NM_004960.3	6	c.676G>A	p.Gly226Ser	Het	missense	0	0		-	likely-benign	0.53	0.862	0	-4.83	15.56	2/5	PP2/PM1	VUS
TP21D0571	ALS6	*FUS*	chr16	31201601	NM_004960.3	12	c.1174A>G	p.Met392Val	Het	missense	0	0		[DEF]?1174A>-	-	0.34	0.005	1.1	-3.81	16.88	1/5	PP2/PM1	VUS
NL21Y0072	ALS8	*VAPB*	chr20	56964538	NM_004738.4	1	c.231>C	p.Leu8Pro	Het	missense	-	-		-	-	0	0.983	4.07	-0.9	28.9	4/5	PP3/PM1	VUS
NP21F6221	ALS8	*VAPB*	chr20	57016099	NM_004738.4	5	c.53G>A	p.Gly17Asp	Het	missense	-	-		-	-	0.6	0.024	0.625	-1.47	16.18	0/5	PM1	VUS
NP21S3616	ALS8	*VAPB*	chr20	57019147	NM_001195673	3	c.G226A	p.A76T	Het	missense	-	-		-	-	0.03	0.073		-0.62	8.1	1/4	PM1	VUS
NP20E921	ALS8	*VAPB*	chr20	57019156	NM_001195673	3	c.G235A	p.E79K	Het	missense	0	0		-	-	0.06	0.168		-0.63	15.5	0/4	PM1	VUS
TP21D1361	ALS8	*VAPB*	chr20	57019156	NM_001195673	3	c.G235A	p.E79K	Het	missense	0	0		-	-	0.06	0.168		-0.63	15.5	0/4	PM1	VUS
NT20Y787	ALS8	*VAPB*	chr20	57019199	NM_004738.4	6	c.640A>G	p.Thr214Ala	Het	missense	0	0		-	-	0.06	0		-0.71	0.3	0/4	PM1	VUS
NT20Y097	ALS-FTD2	*CHCHD10*	chr22	24108461	NM_213720.2	3	c.262_263ins	p.Ala88Gly	Het	D-frameshift	-	-		-	-	-	-	-	-	-	-	PM2/PVS1	LP
NP19S3239	ALS-FTD2	*CHCHD10*	chr22	24109632	NM_213720.2	2	c.190G>C	p.Val64Leu	Het	missense	0	0		-	-	0.14	0.982	1.875	0.94	24	2/5	PP2/PM1/P	VUS
TP21D2046	ALS-FTD2	*CHCHD10*	chr22	24109710	NM_213720.2	2	c.112C>T	p.Pro38Ser	Het	missense	-	0		-	-	0.75	0.027	1.055	0.88	12.2	0/5	PP2/PM2	VUS
NL19Y0580	ALS-FTD2	*CHCHD10*	chr22	24109713	NM_213720.2	2	c.109G>A	p.Ala37Thr	Het	missense	0	0		-	-	0.2	0.001	1.715	0.69	19.7	0/5	PP2/PM2	VUS
NP21S2252	ALS-FTD4	*TBK1*	chr12	64858131	NM_013254.3	14	c.246A>C	p.Lys82Asn	Het	missense	-	-		-	-	-	0.591	2.88	-4.12	24.9	3/4	PP2/PP3/P	LP
NP21F4650	ALS-FTD4	*TBK1*	chr12	64878192	NM_013254.3	9	c.1102C>A	p.Gln368Lys	Het	missense	-	-		-	-	-	0.001	0.625	-0.09	16.8	0/4	PP2/PM1/P	VUS
TP19D1863	ALS-FTD4	*TBK1*	chr12	64889276	NM_013254.3	14	c.1535_1536	p.Glu512Arg	Het	D-frameshift	-	-		-	-	-	-	-	-	-	-	PM2/PVS1	LP
TP19D2371	ALS-FTD4	*TBK1*	chr12	64889341	NM_013254.3	14	c.1600G>C	p.Asp534His	Het	missense	-	-		-	-	-	0.995	0.975	-0.25	23.6	2/4	PP2/PM1/P	VUS
NP21S1230	ALS-FTD4	*TBK1*	chr12	64889344	NM_013254.3	14	c.1603G>A	p.Ala535Thr	Het	missense	0	0.00005437		[DM?]Frontote	-	-	0	-0.805	-0.14	4	0/4	PP2/PM1	VUS
NP18S218	ALS-FTD4	*TBK1*	chr12	64891427	NM_013254.3	19	c.1960-1G>T	-	Het	D-splicing	-	-		-	-	-	-	-	-	-	-	PM2/PVS1	LP
NP19S1257	ALS-FTD4	*TBK1*	chr12	64895147	NM_013254.3	21	c.2176G>A	p.Val726Ile	Het	missense	-	-		[DM?]Alzheim	-	-	0.796	0	-0.3	25.8	2/4	PP2/PM1/P	VUS
NP19E0513	ALS24	*NEK1*	chr4	170322890	NM_012224.2	31	c.3412G>A	p.Val1138Met	Het	missense	-	-		-	-	0.15	0.008	0.69	0.85	9.2	0/5	BP4	Begin
NL21Y0069	ALS24	*NEK1*	chr4	170322962	NM_012224.2	31	c.3340G>C	p.Glu1114Gln	Het	missense	-	-		-	-	0.16	0.998	2.125	0.69	24.7	3/5	PP3/PM2	VUS
NT20Y374	ALS24	*NEK1*	chr4	170322984	NM_012224.2	31	c.3318A>C	p.Leu1106Phe	Het	missense	-	-		-	-	0	0.741	2.125	0.21	22.8	4/5	PP3/PM2	VUS
TP19D0845	ALS24	*NEK1*	chr4	170327790	NM_012224.2	30	c.3247G>T	p.Glu1083*	Het	D-stopgain	-	-		-	-	-	-	-	-	-	-	PM2/PVS1	LP
NP20S727	ALS24	*NEK1*	chr4	170327819	NM_012224.2	30	c.3218G>A	p.Arg1073His	Het	missense	-	0.00005174		-	-	0.24	0	0	0.95	3.5	0/5	BP4/PM2	VUS
NP21S1033	ALS24	*NEK1*	chr4	170359524	NM_012224.2	26	c.2653T>A	p.Ser885Thr	Het	missense	-	-		-	-	1	0.001	1.59	-0.34	0.1	0/5	BP4/PM2	VUS
NP21S2182	ALS24	*NEK1*	chr4	170359276	NM_012224.2	26	c.2638G>A	p.Ala880Thr	Het	missense	-	-		-	-	0.37	0.005	1.1	-0.32	0.4	0/5	BP4/PM2	VUS
NP21S4801	ALS24	*NEK1*	chr4	170359299	NM_012224.2	26	c.2615C>A	p.Thr872Lys	Het	missense	-	-		-	-	0.33	0.004	1.61	-0.29	10.5	0/5	BP4/PM2	VUS
NL20Y189	ALS24	*NEK1*	chr4	170359332	NM_012224.2	26	c.2582A>G	p.Asn861Ser	Het	missense	-	-		-	-	0.52	0.003	1.7	-0.27	12.1	0/5	BP4/PM2	VUS
NP19S3285	ALS24	*NEK1*	chr4	170398337	NM_012224.2	24	c.2288G>A	p.Gly763Glu	Het	missense	0	0		-	-	1	0.209	1.67	-0.48	23.4	1/5	BP4/PM2	VUS
NT20Y666	ALS24	*NEK1*	chr4	170398349	NM_012224.2	24	c.2276A>C	p.Lys759Thr	Het	missense	-	-		-	-	0	0.965	2.125	-1.12	23.4	4/5	BP4/PM2	VUS
NT20Y375	ALS24	*NEK1*	chr4	170398605	NM_012224.2	23	c.2099A>C	p.Glu700Pro	Het	missense	-	-		-	-	0.23	0.127	1.39	-0.4	21.7	1/5	BP4/PM1/P	VUS
NL21Y0085	ALS24	*NEK1*	chr4	170400610	NM_012224.2	22	c.1999A>T	p.Lys667*	Het	D-stopgain	-	-		-	-	-	-	-	-	-	-	PM2/PVS1	LP
NL19Y0167	ALS24	*NEK1*	chr4	170400670	NM_012224.2	22	c.1939G>T	p.Val647Phe	Het	missense	-	-		-	-	0.02	0.235	1.445	-0.79	22.1	2/5	BP4/PM1/P	VUS
NL19Y0491	ALS24	*NEK1*	chr4	170428223	NM_012224.2	21	c.1888G>A	p.Ala630Thr	Het	missense	-	-		-	-	0	0.791	1.995	-0.66	25	4/5	PP3/PM1/P	LP
NP19S1749	ALS24	*NEK1*	chr4	170429413	NM_012224.2	19	c.1735C>G	p.Leu579Val	Het	missense	-	-		-	-	0.33	0.194	2.125	-0.71	23.9	2/5	BP4/PM1/P	VUS
NL21Y0402	ALS24	*NEK1*	chr4	170429419	NM_012224.2	19	c.1729G>A	p.Val577Ile	Het	missense	0.00006133	-		-	-	0.09	0.838	2.125	-0.59	28.1	3/5	PP3/PM1	VUS
NP21F5712	ALS24	*NEK1*	chr4	170429443	NM_012224.2	19	c.1705T>A	p.Phe569Ile	-	missense	0	0		-	-	0.09	0.536	2.175	-1.24	26.7	3/5	PP3/PM1/P	VUS
NP20S576	ALS24	*NEK1*	chr4	170429929	NM_012224.2	20	c.1739_1740	p.K580R&*18	Het	D-frameshift	-	-		-	-	-	-	-	-	-	-	PM2/PVS1	LP
NT20Y767	ALS24	*NEK1*	chr4	170476908	NM_012224.2	17	c.1524_1525	p.Asp509Tyr	Het	D-stopgain	-	-		-	-	-	-	-	-	-	-	PM2/PVS1	LP
NP21F5917	ALS24	*NEK1*	chr4	170483010	NM_012224.2	13	c.1113T>G	p.Ile371Met	Het	missense	-	-		-	-	0.19	0.176	0.695	-0.34	18.1	0/5	BP4/PM1/P	VUS
NP21S1149	ALS24	*NEK1*	chr4	170483293	NM_012224.2	12	c.1075T>C	p.Ser359Pro	Het	missense	-	-		-	-	0.21	0.005	0.69	-0.35	23	1/5	BP4/PM1/P	VUS
NT20Y363	ALS24	*NEK1*	chr4	170498184	NM_012224.2	11	c.959C>A	p.Ala320Glu	Het	missense	0	0		-	-	0.08	0.024	0.55	-0.88	12.1	0/5	PM1	VUS
NP21F0916	ALS24	*NEK1*	chr4	170498155	NM_012224.2	11	c.944A>G	p.Tyr315Cys	Het	missense	-	-		-	-	0.1	0.979	1.495	-0.4	25.8	2/5	BP4/PM1/P	VUS
NL19Y0564	ALS24	*NEK1*	chr4	170498203	NM_012224.2	11	c.896C>T	p.Ser299Leu	Het	missense	0	0		-	-	0.35	0.001	-0.46	-0.35	8.8	0/5	BP4/PM1/P	VUS
NP21S4765	ALS24	*NEK1*	chr4	170506567	NM_012224.2	9	c.740C>A	p.Pro247Gln	Het	missense	-	-		-	-	0	1	3.7	1.45	29.3	4/5	BP4/PM1/P	VUS
NT20Y894	ALS24	*NEK1*	chr4	170506666	NM_012224.2	9	c.641A>G	p.Lys214Arg	Het	missense	-	0.00005566		-	-	0.13	1	0.935	-0.18	29.9	1/5	PM1/PS4	LP
NP21S2452	ALS25	*KIF5A*	chr12	57944140	NM_004984.2	11	c.86A>G	p.Lys29Arg	Het	missense	-	-		[DM?]Amyotro	-	0	0.008	-0.005	-0.65	23.2	2/5	PP3/PM1	VUS
NL19Y0301	ALS25	*KIF5A*	chr12	57957286	NM_004984.2	2	c.194C>T	p.Ala65Val	Het	missense	0	0		-	-	0.512	0.04	-0.3	-0.93	23	1/5	PP2/PM1/P	VUS
TP21D2092	ALS25	*KIF5A*	chr12	57963920	NM_004984.3	12	c.1268G>A	p.Arg423His	Het	missense	0	0		-	-	0.01	0.302	1.2	-1.11	24.6	2/5	PP2/PM1/P	VUS
NT20Y629	ALS25	*KIF5A*	chr12	57968986	NM_004984.3	16	c.1836G>T	p.Glu612His	Het	missense	-	-		-	-	0.04	0.85	2.35	-1.3	24.4	4/5	PP2/PP3/P	LP
NP19S1082	ALS25	*KIF5A*	chr12	57969047	NM_004984.2	16	c.1897A>G	p.Ile633Val	Het	missense	-	-		-	-	0.4	0.05	1.625	-1.3	20.5	1/5	PP2/PM1/P	VUS
NT20Y632	ALS25	*KIF5A*	chr12	57971843	NM_004984.3	22	c.2413G>A	p.Val805Ile	Het	missense	-	-		-	-	0.36	0.004	-1.15	-0.89	12.6	1/5	PP2/PM1/P	VUS
NP21S4237	ALS25	*KIF5A*	chr12	57972081	NM_004984.3	23	c.2494T>C	p.Phe832Leu	Het	missense	0	0		-	-	0.06	0.999	2.725	-2.38	28.7	4/5	PP2/PP3/P	LP
NT20Y407	ALS25	*KIF5A*	chr12	57975351	NM_004984.3	25	c.2909A>G	p.Tyr970Cys	Het	missense	0	0		-	-	0.07	0.759	0	-0.77	23.9	2/5	PP2/PM1/P	VUS
NP21F3538	-	*ANXA11*	chr10	81917745	NM_001157.2	13	c.1313A>T	p.Glu438Val	Het	missense	-	-		-	-	0	0.996	2.945	3.74	32	4/5	PP3/PM2	VUS
NL19Y0425	-	*ANXA11*	chr10	81917748	NM_001157.2	13	c.1310C>T	p.Ala437Val	Het	missense	0	0		-	-	0	0.873	2.98	2.24	28.8	4/5	PP3/PM2	VUS
NP21S1703	-	*ANXA11*	chr10	81918886	NM_001157.2	12	c.1246G>A	p.Gly416Arg	Het	missense	0	0		-	-	0.01	0.91	3.44	2.19	27.7	4/5	PP3/PM1/P	VUS
NP21S3301	-	*ANXA11*	chr10	81918915	NM_001157.2	12	c.1217T>A	p.Ile406Asn	Het	missense	-	-		-	-	0	0.988	3.82	3.71	27	4/5	PP3/PM1/P	VUS
NP19S0495	-	*ANXA11*	chr10	81921760	NM_001157.2	11	c.1111C>T	p.Arg371Cys	Het	missense	0	0		-	-	0	0.896	2.92	3.85	29.9	4/5	PP3/PM2	VUS
NL20Y163	-	*ANXA11*	chr10	81923348	NM_001157.2	9	c.971A>G	p.Gln324Gly	Het	missense	-	-		-	-	0.04	0.5	1.255	3.77	27.5	3/5	PP3/PM1/P	VUS
TP19D0482	-	*ANXA11*	chr10	81923853	NM_001157.2	8	c.905G>A	p.Arg302His	Het	missense	0	0		[DEF]?905G>-	-	0	1	3.335	2.65	32	4/5	PP3/PM1/P	VUS
TP19D2549	-	*ANXA11*	chr10	81923863	NM_001157.2	8	c.895delC	p.Leu299Ser	Het	D-frameshift	-	-		-	-	-	-	-	-	Y	-	PM2/PVS1	LP
TP21D1078	-	*ANXA11*	chr10	81925885	NM_001157.2	7	c.812dupA	p.Tha272Asp	Het	D-frameshift	-	-		-	-	-	-	-	-	Y	-	PM2/PVS1	LP
NP19S1595	-	*ANXA11*	chr10	81926644	NM_001157.2	6	c.744+2C>T	-	Het	D-splicing	0	0.00005816		-	-	-	-	-	-	Y	-	PVS1	VUS
NP19E0499	-	*ANXA11*	chr10	81926663	NM_001157.2	6	c.727A>G	p.Lys243Glu	Het	missense	-	-		-	-	0	0.595	1.625	3.48	25.7	3/5	PP3/PM1/P	VUS
NL21Y0354	-	*ANXA11*	chr10	81926704	NM_001157.2	6	c.686G>A	p.Ser229Asn	Het	missense	-	0		[DEF]?686G>A	[AGT-AAT	1	0.019	0.275	3.86	16.2	0/5	PM1	VUS
NP19S3462	-	*ANXA11*	chr10	81927020	NM_001157.2	5	c.611G>A	p.Arg204Gln	Het	missense	0	0		-	-	0.36	0.373	0.82	4.03	23.2	1/5	PM2	VUS
NP20S721	-	*ANXA11*	chr10	81928787	NM_001157.2	4	c.499G>T	p.Val167Leu	Het	missense	-	0.00006467		-	-	0.67	0.001	1.04	3.69	7.5	0/5	BP4	benign
TP19D1415	-	*ANXA11*	chr10	81928877	NM_001157.2	4	c.409G>A	p.Gly137Arg	Het	missense	0	0		-	-	0.28	0.946	1.5	4.38	23.9	2/5	BP4/PM2	VUS
NP21S4231	-	*ANXA11*	chr10	81928889	NM_001157.2	4	c.397A>G	p.Met133Val	Het	missense	0	0		-	-	0.5	0	1.995	4.64	11.4	1/5	BP4/PM2	VUS
NT20Y655	-	*ANXA11*	chr10	81928969	NM_001157.2	4	c.317A>T	p.Tyr106Phe	Het	missense	-	5.87682E-05		-	-	0.29	0.824	1.82	4.27	23.5	2/5	BP4	benign
NP20S808	-	*ANXA11*	chr10	81929039	NM_001157.2	4	c.247C>A	p.Pro83Thr	Het	missense	-	-		-	-	0.08	0.452	2.505	4.31	23.8	2/5	BP4	benign
TP19D1548	-	*ANXA11*	chr10	81930609	NM_001157.2	3	c.118G>A	p.Asp40Asn	Het	missense	-	-		[DEF]?118G>A	[GAT-AAT	0.87	0.587	1.39	4.45	23	2/5	PM2/PS1	LP
NP21S2515	-	*ANXA11*	chr10	81930635	NM_001157.2	3	c.92C>T	p.Pro31Leu	Het	missense	0	0		-	-	0.05	1	3.12	4.67	10.6	1/4	PM2	VUS
NL21Y0783	ALS20	*BVBN/PAI*	chr12	54676622	NM_013115.4	6	c.649G>A	p.Glv217Ser	Het	missense	0	0		-	-	0.07	0.862	1.465	2.81	15.2	4/5	PM2	VUS
TP19D2008	-	*DNAJC7*	chr17	40134411	NM_003315	11	c.C1093G	p.Q365E	Het	missense	rs781816532	-	5.798E-05	-	-	0.93	0.007	-0.15	1.98	22.5	1/5	BP4	benign
NP19S0511	-	*DNAJC7*	chr17	40141435	NM_003315	7	c.G740A	p.C247Y	Het	missense	-	-		-	-	1	0.008	-0.75	-0.86	22.9	1/5	BP4/PM2	VUS
NP20S286	-	*DNAJC7*	chr17	40142286	NM_003315	6	c.594_595ins	p.A199Wfs*76	Het	D-frameshift	-	-	0	-	-	-	-	-	-	Y	-	PM2/PVS1	LP
NP19S2141	-	*DNAJC7*	chr17	40148332	NM_003315	4	c.A402C	p.Q134H	Het	missense	-	-		-	-	0.1	0.401	2.125	-1.06	16.8	1/5	BP4/PM2	VUS
NP19S2077	-	*DNAJC7*	chr17	40152507	NM_003315	2	c.A155T	p.K53N	Het	missense	-	-		-	-	0.24	0.068	1.685	0.03	23.5	1/5	BP4/PM1/P	VUS
NT20Y635	-	*DNAJC7*	chr17	40169427	NM_003315.3	1	c.8C>T	p.Ala3Val	Het	missense	-	-		-	-	0.02	0.086	0	1.25	24	2/5	BP4/PM2	VUS

SIFT score cutoff=0.05, <0.05 deleterious; PPH2 score cutoff=0.5, >0.5 deleterious; FATHMM score cutoff=-1.5, smaller than -1.5 is predicted as "D(AMAGING)"; MA, MutationAssessor, H>3.5, 1.9<M<3.5, 0.8<L<1.9;N<0.8

HGVS: Human Genome Variation Society; HGMD: Human Gene Mutation Database; SIFT: Sorting Intolerant from Tolerant; PolyPhen-2: Polymorphism Phenotyping v2; FATHMM: Functional Analysis through Hidden Markov Models; CADD: Combined Annotation Dependent Depletion

Case No.	ALS	HGVS							Het/Hom	Variant Type	dbSNP	Minor allele frequencies		HGMD	Clinical significance	Functional predictions						Damaging
		Gene	Chromosomal (hg19)	Position	Refseq ID	Exon	cDNA change	Amino Acid change				ExAC East Asia	gnomAD East Asia			SIFT	PPH2	MA	FATHMM	CADD	prediction	
NT20Y516	-	*CCNF*	chr16	2487159	NM_001761.2	5	c.376G>A	p.Val126Met	Het	missense	-	-	-	-	-	0.03	0.812	2.015	1.73	24.5	4/5	Y
NP19S3939	-	*CCNF*	chr16	2487219	NM_001761.2	5	c.436G>A	p.Ala146Thr	Het	missense	rs749253539	0	0	-	-	0.51	0.001	0.895	1.89	7.5	0/5	N
NT20Y650	-	*CCNF*	chr16	2488120	NM_001761.2	6	c.590T>G	p.Phe197Cys	Het	missense	-	-	-	-	-	0	0.975	2.14	1.72	25.7	4/5	Y
NL21Y0054	-	*CCNF*	chr16	2498893	NM_001761.2	11	c.1132G>A	p.Val378Ile	Het	missense	rs776287774	0	0	-	-	0.02	0.971	1.9	2.65	24.9	4/5	Y
NP19S1690	-	*CCNF*	chr16	2499159	NM_001761.2	12	c.1295G>A	p.Ser432Asn	Het	missense	rs754760067	0	0	-	-	0.32	0.954	1.165	1.96	27.1	2/5	N
TP21D1473	-

BMJ Publishing Group Limited (BMJ) disclaims all liability and responsibility arising from any reliance placed on this supplemental material which has been supplied by the author(s)

NT20Y575	ALS21	*MATR3*	chr5	138661252	NM_199189.2	16	c.2272A>G	p.Thr758Ala	Het	missense		-		-		-	0.79	0	0.345	-1.02	10	0/5	N
NP19S0646	ALS21	*MATR3*	chr5	138661298	NM_199189.2	16	c.2318A>G	p.Tyr773Cys	Het	missense	rs368217486	0	0	-		-	0.17	0.032	0.345	-0.99	21.3	1/5	N
NP21F1216	ALS21	*MATR3*	chr5	138661353	NM_199189.2	16	c.2371+2->ATA		Het	splicing		-		-		-					Y		Y
NT20Y840	ALS22	*TUBA4A*	chr2	220115176	NM_006000.2	4	c.1245G>C	p.Glu415Asp	Het	missense		-		-		-	0	0.036	3.71	-2	22.4	4/5	Y
NP19E0758	ALS22	*TUBA4A*	chr2	220115402	NM_006000.2	4	c.1019G>A	p.Ser340Asn	Het	missense		-		0		-	0.02	0.001	2.035	-1.61	22.3	4/5	Y
NL21Y0480	ALS22	*TUBA4A*	chr2	220115897	NM_006000.2	4	c.524C>T	p.Pro175Leu	Het	missense		-		-		-	0.01	0.989	3.07	-0.31	26.5	4/5	Y
NP19S1858	ALS22	*TUBA4A*	chr2	220116434	NM_006000.2	3	c.228T>G	p.Asp76Glu	Het	missense		-		-		-	0	0.055	3.3	-0.47	24.5	3/5	Y
NL19Y0291	ALS22	*TUBA4A*	chr2	220116766	NM_006000.2	2	c.190C>T	p.Arg64Trp	Het	missense		-		-		-	0	0.618	4.265	-1.61	25.6	5/5	Y
TP20D286	ALS	*DAO*	chr12	109290828	NM_001917.4	8	c.659A>G	p.Glu220Gly	Het	missense		-		-		-	0.25	0.005	0.345	-1.48	14.48	0/3	N
NP21S1386	ALS	*DAO*	chr12	109290860	NM_001917.4	8	c.691C>T	p.Pro231Ser	Het	missense		-		-		-	0.04	0.996	3.305	-0.59	24.4	4/5	Y
NT20Y565	ALS	*DAO*	chr12	109292565	NM_001917.4	9	c.806C>T	p.Thr269Ile	Het	missense		-	5.807E-05	[DM?]Amyotro		-	0.08	0.866	1.95	-1.5	21.8	4/5	Y
TP21D0287	ALS	*DAO*	chr12	109293247	NM_001917.4	10	c.908C>T	p.Thr303Ile	Het	missense		-		-		-	0.23	0.159	1.7	-1.52	15.41	1/5	N
NP19S3041	ALS	*DAO*	chr12	109293232	NM_001917.4	10	c.893C>G	p.Thr298Ser	Het	missense		-		-		-	0.77	0	2.1185	-1.4	0.403	0/5	N
NP20S245	ALS	*DAO*	chr12	109278922	NM_001917.4	2	c.140T>C	p.Val47Ala	Het	missense		-		-		-	0.51	0.194	2.055	-1.33	14.85	1/5	N
TP21D1088	ALS	*DAO*	chr12	109293208	NM_001917.4	10	c.869G>A	p.Arg290Gln	Het	missense		0	5.814E-05	-		-	0	0.993	3.915	-1.49	26.3	4/5	Y
NL19Y0580	ALS	*DAO*	chr12	109293208	NM_001917.4	10	c.869G>A	p.Arg290Gln	Het	missense		0	5.814E-05	-		-	0	0.993	3.915	-1.49	26.3	4/5	Y
NP21S4908	ALS	*DAO*	chr12	109293196	NM_001917.4	10	c.857G>A	p.Arg286His	Het	missense		0	0	-		-	0	0.992	3.915	-1.5	24.9	4/5	Y
NP21S1226	ALS	*DAO*	chr12	109293229	NM_001917.4	10	c.890G>A	p.Arg297His	Het	missense		0	0	-		-	0.12	0.001	1.48	0.94	2.913	0/5	N
NP19S3922	ALS	*DAO*	chr12	109286790	NM_001917.4	6	c.485G>A	p.Arg162Gln	Het	missense		0	0	-		-	0.28	0.219	1.655	-1.49	22.7	1/5	N
NP21S4556	ALS	*DAO*	chr12	109286790	NM_001917.4	6	c.485G>A	p.Arg162Gln	Het	missense		0	0	-		-	0.28	0.219	1.655	-1.49	22.7	1/5	N
NP19E1496	ALS11	*FIG4*	chr6	110048337	NM_014845.4	4	c.315_316ins	p.Val106fs	Het	frameshift		-		-		-					-		Y
NP21S2061	ALS11	*FIG4*	chr6	110056428	NM_014845.5	6	c.573delA	p.Glu192fs	Het	frameshift		-	5.801E-05	-		-					-		Y
TP21D1934	ALS11	*FIG4*	chr6	110098175	NM_014845.5	16	c.1801A>G	p.Thr601Ala	Het	missense		-		-		-	0.41	0	-0.32	0.77	17.7	0/3	N
NP21F5412	ALS11	*FIG4*	chr6	110112694	NM_014845.5	20	c.2296C>G	p.Arg766Gly	Het	missense		0		-		-	0.37	0.028	0.695	0.66	22.3	1/5	N
NP19S0559	ALS11	*FIG4*	chr6	110146338	NM_014845.5	23	c.2594C>A	p.Pro865His	Het	missense		-		-		-	0.02	0.972	0.895	0.46	24.4	3/5	Y
NT20Y323	ALS11	*FIG4*	chr6	110063419	NM_014845.5	9	c.883G>T	p.Val295Phe	Het	missense		-		-		-	0	0.94	3.81	-0.5	26.7	4/5	Y
NP19S1658	ALS11	*FIG4*	chr6	110081456	NM_014845.5	11	c.1141C>T	p.Arg381*	Het	Stopgain		0		[DM?]Charcot-M	pathogenic	-					37		Y
NP20S375	ALS11	*FIG4*	chr6	110110816	NM_014845.5	19	c.2116G>A	p.Val706Ile	Het	missense		0	0	-		-	0.4	0.001	0.805	0.65	18.42	0/5	N
NP21S4434	ALS11	*FIG4*	chr6	110037748	NM_014845.5	3	c.266C>T	p.Ala89Val	Het	missense		0	0	-		-	1	0.006	0.805	-0.49	22.8	1/5	N
NP19S0712	ALS16	*SIGMAR1*	chr9	34637079	NM_001282203	3	c.383C>T	p.T128I	Het	missense		-	5.798E-05	-		-					12.42		N
NT20Y029	ALS17	*CHMP2B*	chr3	87299034	NM_014043.3	4	c.331G>T	p.Ala111Ser	Het	missense		-		-		-	0.68	0.298	0.87	-0.78	22.5	1/5	N
NP19E1044	ALS17	*CHMP2B*	chr3	87299125	NM_014043.3	4	c.422T>C	p.Met141Thr	Het	P-sc5NV		-		-		-	0	0.899	2.665	-0.75	28.6	4/5	Y
NP19S2060	ALS2	*ALS2*	chr2	202568864	NM_020919.3	33	c.4916T>G	p.Ile1639Arg	Het	missense		-		-		-	0	0.986	1.5	1.55	29.1	3/5	Y
NP19S2338	ALS2	*ALS2*	chr2	202568864	NM_020919.3	33	c.4916T>G	p.Ile1639Arg	Het	missense		-		-		-	0	0.986	1.5	1.55	29.1	3/5	Y
NP20S954	ALS2	*ALS2*	chr2	202568864	NM_020919.3	33	c.4916T>G	p.Ile1639Arg	Het	missense		-		-		-	0	0.986	1.5	1.55	29.1	3/5	Y
NP21S3616	ALS2	*ALS2*	chr2	202568864	NM_020919.3	33	c.4916T>G	p.Ile1639Arg	Het	missense		-		-		-	0	0.986	1.5	1.55	29.1	3/5	Y
NP21S0613	ALS2	*ALS2*	chr2	202568864	NM_020919.3	33	c.4916T>G	p.Ile1639Arg	Het	missense		-		-		-	0	0.986	1.5	1.55	29.1	3/5	Y
NL21Y0093	ALS2	*ALS2*	chr2	202568864	NM_020919.3	33	c.4916T>G	p.Ile1639Arg	Het	missense		-		-		-	0	0.986	1.5	1.55	29.1	3/5	Y
NP19S1858	ALS2	*ALS2*	chr2	202568864	NM_020919.3	33	c.4916T>G	p.Ile1639Arg	Het	missense		-		-		-	0	0.986	1.5	1.55	29.1	3/5	Y
NP19S3495	ALS2	*ALS2*	chr2	202568864	NM_020919.3	33	c.4916T>G	p.Ile1639Arg	Het	missense		-		-		-	0	0.986	1.5	1.55	29.1	3/5	Y
NT20Y070	ALS2	*ALS2*	chr2	202588128	NM_020919.3	22	c.3548dupT	p.Cys1184fs	Het	frameshift		-		-		-					37		Y
NP21F2379	ALS2	*ALS2*	chr2	202626491	NM_020919.3	4	c.224G>A	p.Gly76Lys	Het	missense		-		-		-	0.17	0.108	2.015	-1.39	35	2/5	N
NP21F4471	ALS2	*ALS2*	chr2	202592476	NM_020919.3	16	c.2864C>T	p.Pro955Leu	Het	missense		-	9.766E-05	-		-	0	0.517	2.36	-0.01	27.9	4/5	Y
NP21D2145	ALS2	*ALS2*	chr2	202626511	NM_020919.3	4	c.206C>T	p.Pro69Leu	Het	missense		-		-		-	0.23	0.115	1.61	-1.31	22.5	1/3	N
NT20Y327	ALS2	*ALS2*	chr2	202622307	NM_020919.3	5	c.1209G>A	p.Cys403Tyr	Het	missense		-		-		-	0.68	0.298	0.87	-0.78	21.7	1/5	N
NT20Y053	ALS2	*ALS2*	chr2	202566575	NM_020919.3	34	c.4973A>G	p.*1658Trp	Het	D-stoploss		-		-		-					16.7		Y
TP19D2550	ALS2	*ALS2*	chr2	202591514	NM_020919.3	18	c.3055A>C	p.Ser1019Arg	Het	missense		-		-		-	0.11	0.051	1.355	-1.12	15.33	0/3	N
NP21F1629	ALS2	*ALS2*	chr2	202609112	NM_020919.3	10	c.2039A>G	p.Tyr680Cys	Het	missense		-		-		-	1	0	-1.04	-1.32	14.99	0/5	N
NP19S0489	ALS2	*ALS2*	chr2	202569210	NM_020919.3	12	c.4805T>C	p.Phe1602Ser	Het	missense		-		-		-	0	0.997	2.045	1.49	27.8	4/5	Y
TP21D1621	ALS2	*ALS2*	chr2	202568888	NM_020919.3	33	c.4892A>G	p.Tyr1631Cys	Het	missense		-	0	[DM?]Early ons		-	0.2	0.003	0	1.57	22.3	1/5	N
NP21F6188	ALS2	*ALS2*	chr2	202626295	NM_020919.3	4	c.422A>T	p.Asp141Val	Het	missense		-		-		-	0	1	1.845	-1.89	27.3	4/5	Y
NP20E1879	ALS2	*ALS2*	chr2	202592476	NM_020919.3	16	c.2864C>T	p.Pro955Leu	Het	missense		-	9.766E-05	-		-	0.2	0.517	2.36	-0.01	27.9	4/5	Y
NP19F0358	ALS2	*ALS2*	chr2	202609143	NM_020919.3	10	c.2008A>G	p.Ile670Val	Het	missense		-		-		-	1	0.016	-0.11	-1.38	15.33	0/5	N
NP19S3801	ALS2	*ALS2*	chr2	202626491	NM_020919.3	4	c.224G>A	p.Gly76Lys	Het	missense		-		-		-	0.17	0.108	2.015	-1.39	17.82	1/5	N
NP19S1361	ALS2	*ALS2*	chr2	202591483	NM_020919.3	18	c.3086C>T	p.Pro1029Leu	Het	missense		-		-		-	0.01	0.996	2.365	-1.5	29.3	5/5	Y
NT20Y572	ALS2	*ALS2*	chr2	202625884	NM_020919.3	4	c.833C>A	p.Pro278His	Het	missense		-	5.798E-05	-		-	0.02	0.001	1.735	0.45	21.9	2/5	N
NT20Y322	ALS2	*ALS2*	chr2	202589136	NM_020919.3	21	c.3394C>T	p.Arg1132Cys	Het	missense		0	0	-		-	0.02	1	2.41	0.76	29.3	4/5	Y
NP21S1972	ALS2	*ALS2*	chr2	202589136	NM_020919.3	21	c.3394C>T	p.Arg1132Cys	Het	missense		0	0	-		-	0.02	1	2.41	0.76	29.3	4/5	Y
NT20Y422	ALS2	*ALS2*	chr2	202589136	NM_020919.3	21	c.3394C>T	p.Arg1132Cys	Het	missense		0	0	-		-	0.02	1	2.41	0.76	29.3	4/5	Y
NP19S1638	ALS2	*ALS2*	chr2	202614467	NM_020919.3	8	c.1783G>A	p.Asp595Asn	Het	missense		0	5.798E-05	-		-	0.75	0.001	0.085	-1.39	22	1/5	N
NP18S216	ALS2	*ALS2*	chr2	202614467	NM_020919.3	8	c.1783G>A	p.Asp595Asn	Het	missense		0	5.798E-05	-		-	0.75	0.001	0.085	-1.39	22	1/5	N
NP18S355	ALS2	*ALS2*	chr2	202614467	NM_020919.3	8	c.1783G>A	p.Asp595Asn	Het	missense		0	5.798E-05	-		-	0.75	0.001	0.085	-1.39	22	1/5	N
NP21F0646	ALS2	*ALS2*	chr2	202625984	NM_020919.3	4	c.733A>G	p.Lys245Glu	Het	missense		0	0	-		-	0.05	0.831	1.895	0.45	24.7	3/5	Y
NP19S2024	ALS2	*ALS2*	chr2	202598130	NM_020919.3	13	c.2449C>G	p.Glu817Gln	Het	missense		0	0	-		-	0.14	0.542	0.975	-1.09	22.7	2/5	N
TP21D1940	ALS2	*ALS2*	chr2	202619364	NM_020919.3	6	c.1502G>A	p.Arg501Gln	Het	missense		0	0	-		-	0.45	0.347	0.805	0.39	24.3	1/5	N
NT20Y597	ALS2	*ALS2*	chr2	202625668	NM_020919.3	4	c.1049G>A	p.Arg350Gln	Het	missense		0	0	-		-	0.88	0	0.205	0.57	3.691	0/5	N
NL21Y0526	ALS2	*ALS2*	chr2	202580528	NM_020919.3	25	c.3871G>A	p.Glu1291Lys	Het	missense		0	0	-		-	0.11	0.011	1.6	0.49	24.1	1/5	N
NP21F0543	ALS4	*SETX*	chr9	135139703	NM_015046.6	26	c.7957A>G	p.Thr2653Ala	Het	missense		-		-		-	0.68	0	0	-2.54	0.001	1/5	N
TP21D1473	ALS4	*SETX*	chr9	135139823	NM_015046.6	26	c.7837C>T	p.Pro2613Ser	Het	missense		-		-		-	0.34	0.007	1.1	-2.62	0.005	1/5	N
TP21D1974	ALS4	*SETX*	chr9	135139978	NM_015046.6	26	c.7682C>T	p.Ser2561Leu	Het	missense		0	0	[DM?]Amyotro		-	0.32	0	-0.51	-2.63	6.288	1/5	N
NT20Y325	ALS4	*SETX*	chr9	135140096	NM_015046.6	26	c.7564G>A	p.Val2522Ile	Het	missense		-		-		-	0.22	0.253	2.015	-3	7.117	1/5	N
NP19S3400	ALS4	*SETX*	chr9	135150653	NM_015046.5	23	c.7090G>A	p.Asp2364Asn	Het	missense		0	0	-		-	0.48	0.303	-0.265	-2.99	23.4	2/5	N
NP19S3758	ALS4	*SETX*	chr9	135158764	NM_015046.5	19	c.6433A>G	p.Ile2145Val	Het	missense		0	0	-		-	0.01	0.99	0.99	-1.6	25.1	4/5	Y
NT20Y037	ALS4	*SETX*	chr9	135158764	NM_015046.6	19	c.6433A>G	p.Ile2145Val	Het	missense		0	0	-		-	0.01	0.99	0.99	-1.6	25.1	4/5	Y
NP21S2145	ALS4	*SETX*	chr9	135161859	NM_015046.6	18	c.6347T>A	p.Ile2116Asn	Het	missense		0	0	-		-	0.03	0.999	1.995	-1.58	27.6	5/5	Y
NL20Y255	ALS4	*SETX*	chr9	135163991	NM_015046.5	16	c.6154A>G	p.Ile2052Val	Het	missense		0	0	-		-	0.33	0.891	0.75	-1.66	25.1	3/5	Y
NP21S5539	ALS4	*SETX*	chr9	135172370	NM_015046.6	14	c.5853C>G	p.His1951Gln	Het	missense		-		-		-	0.81	0.068	-2.14	-2.64	13.91	1/5	N
NT20Y155	ALS4	*SETX*	chr9	135201748	NM_015046.6	10	c.5237T>C	p.Val1746Ala	Het	missense		-		-		-	0.06	0.819	2.075	-2.25	15.34	3/5	Y
NT20Y037	ALS4	*SETX*	chr9	135202291	NM_015046.5	10	c.4694G>C	p.Cys1565Ser	Het	missense		-		-		-	0.08	0.994	2.125	-2.63	23.1	4/5	Y
NP21S2476	ALS4	*SETX*	chr9	135202468	NM_015046.6	10	c.4517T>C	p.Met1506Thr	Het	missense		0	0	[DM?]Amyotro		-	0.03	0.996	2.175	-2.81	25.5	5/5	Y
NP19E1728	ALS4	*SETX*	chr9	135202471	NM_015046.5	10	c.4514A>G	p.Asp1505Gly	Het	missense		-	5.798E-05	-		-	0	0.999	2.175	-3.26	27.6	5/5	Y
NP21F5325	ALS4	*SETX*	chr9	135202759	NM_015046.6	10	c.4226A>T	p.Asn1409Ile	Het	missense		-		[DIFF]4226A>		-	0.04	0.178	1.245	-2.23	9.577	2/5	N
NT20Y333	ALS4	*SETX*	chr9	135202768	NM_015046.6	10	c.4217C>T	p.Ala1406Val	Het	missense		-		-		-	0.11	0.67	1.95	-2.22	15.6	3/5	Y
NP21S1136	ALS4	*SETX*	chr9	135202864	NM_015046.6	10	c.4121A>G	p.Lys1374Arg	Het	missense		-		-		-	0.52	0.001	0	-2.2	0.437	1/5	N
NT20Y367	ALS4	*SETX*	chr9	135202909	NM_015046.6	10	c.4076A>G	p.Glu1359Arg	Het	missense		-		[DIFF]4076A>		-	0.93	0.004	1.79	-2.12	11.04	1/5	N
NL19Y0476	ALS4	*SETX*	chr9	135203000	NM_015046.5	10	c.3985A>G	p.Ile1329Val	Het	missense		-		-		-	0.04	0.187	2.075	-2.46	16.06	3/5	Y
NT20Y659	ALS4	*SETX*	chr9	135203353	NM_015046.10	6	c.3632G>A	p.Arg1211His	Het	missense		0	0	-		-	0.08	0.057	0	-2.15	14.93	1/5	N
NP20S153	ALS4	*SETX*	chr9	135203552	NM_015046.5	10	c.3433C>T	p.Arg1145Trp	Het	missense		0	0	-	uncertain-sig	0.01	0.292	0	-2.19	19.56	2/5	N
NP18S527	ALS4	*SETX*	chr9	135203906	NM_015046.5	10	c.3079A>C	p.Ile1027Leu	Het	missense		-	0	-		-	0.5	0.003	0.895	-2.12	0.061	1/5	N
NP18M068	ALS4	*SETX*	chr9	135203906	NM_015046.5	10	c.3079A>C	p.Ile1027Leu	Het	missense		-	0	-		-	0.5	0.003	0.895	-2.12	0.061	1/5	N
NP21S0321	ALS4	*SETX*	chr9	135204254	NM_015046.6	10	c.2731T>C	p.Ser911Pro	Het	missense		-	0	-		-	0.17	0.006	0.345	-2.31	1.852	1/5	N
NL19Y0313	ALS4	*SETX*	chr9	135204403	NM_015046.5	10	c.2582A>G	p.Asn861Ser	Het	missense		0	0	-		-	1	0.001	-0.46	-1.96	0.028	1/5	N
NP21S1981	ALS4	*SETX*	chr9	135204681	NM_015046.6	10	c.2304G>C	p.Lys768Asn	Het	missense		-		-		-	0.02	0.936	0.975	-2.46	23.3	4/5	Y
TP19D0399	ALS4	*SETX*	chr9	135204857	NM_015046.5	10	c.2128A>G	p.Arg710Gly	Het	missense		0	5.805E-05	-		-	0.61	0	0.145	-2.15	9.158	1/5	N
NP21S2256	ALS4	*SETX*	chr9	135204899	NM_015046.6	10	c.2086A>T	p.Ile696Phe	Het	missense		-		-		-	0.61	0.023	0	-2.11	2.966	1/5	N
NP18E189	ALS4	*SETX*	chr9	135205055	NM_015046.5	10	c.1930A>G	p.Thr644Ala	Het	missense		-	0	-		-	0.35	0.011	0.55	-2.08	7.337	1/5	N
NT20Y856	ALS4	*SETX*	chr9	135205096	NM_015046.10	6	c.1889C>T	p.Thr630Met	Het	missense		0	0	-		-	0.04	0	0	-2.14	0.908	2/5	N
NP19S2575	ALS4	*SETX*	chr9	135205424	NM_015046.5	10	c.1561C>G	p.Leu521Val	Het	missense		-		-		-	0.06	0.737	0.805	-1.8	15.21	2/5	N
NL21Y0131	ALS4	*SETX*	chr9	135205457	NM_015046.6	10	c.1528A>G	p.Asn510Asp	Het	missense		-		-		-	0.18	0.058	0.55	-1.39	20.5	1/5	N
NL21Y0706	ALS4	*SETX*	chr9	135205640	NM_015046.6	10	c.1345G>A	p.Ala449Thr	Het	missense		-		-		-	0.05	0.73	0.805	-1.51	19.59	3/5	Y
TP21D0534	ALS4	*SETX*	chr9	135205747	NM_015046.9	10	c.1238C>A	p.Pro413His	Het	missense		-		[DIFF]1238C>		-	0	1	1.04	-1.69	26.9	4/5	Y
NP21S2182	ALS4	*SETX*	chr9	135206706	NM_015046.8	8	c.968G>A	p.Ser323Asn	Het	missense		0	0	[DM]Amyotro		-	0	0.996	0.975	-0.12	25.1	3/5	Y
TP19D0696	ALS4	*SETX*	chr9	135211763	NM_015046.5	6	c.638C>G	p.Ser213Cys	Het	missense		-		-		-	0	0.915	0.695	-3.02	26.9	4/5	Y
TP19D2520	ALS4	*SETX*	chr9	135211787	NM_015046.5	6	c.614T>C	p.Leu205Ser	Het	missense		-		-		-	0	0.963	0.805	-1.9	24.1	4/5	Y
TP19D2550	ALS4	*SETX*	chr9	135211787	NM_015046.6	6	c.614T>C	p.Leu205Ser	Het	missense		-		-		-	0	0.963	0.805	-1.9	24.1	4/5	Y
NL19Y0460	ALS4	*SETX*	chr9	135221726	NM_015046.5	4	c.310C>G	p.Gln104Glu	Het	missense		-		-		-	0.2	0.444	0.695	-2.14	17.94	1/5	N
NL19Y0442	ALS9	*ANG*	chr14	21161967	NM_001145.4	2	c.244_248delG	p.Glu82fs	Het	D-frameshift		-		-		-					-		Y
NL19Y0442	ALS9	*ANG*	chr14	21161973	NM_001145.4	2	c.250delA	p.Lys84fs	Het	D-frameshift		-		-		-					-		Y
NP20S614	ALS9	*ANG*	chr14	21161944	NM_001145.4	2	c.221A>G	p.Lys74Arg	Het	missense		-	5.798E-05	-		-	0.3	0.007	1.465	-3.48	1.726	1/5	N
TP21D1387	ALS9	*ANG*	chr14	21161845	NM_001145.4	2	c.122A>T	p.Lys41Ile	Het	missense		0	0	[DM]Amyotro	uncertain-sig	0.09	0.314	2.8	-3.56	8.538	2/5	N
TP21D1314	ALS9	*ANG*	chr14	21161912	NM_001145.4	2	c.189C>G	p.Cys63Trp	Het	missense		-		[DM]Amyotro	pathogenic	-	1	1	4.0151	-2.32	23.8	5/5	Y
NP21F0177	ALS9	*ANG*	chr14	21162159	NM_001145.4	2	c.436C>T	p.Arg146Cys	Het	missense		0	0	-		-	0	0.146	0	-2.27	16.44	2/5	N
NL21Y0128	ALS9	*ANG*	chr14	21161733	NM_001145.4	2	c.10G>A	p.Gly4Ser	Het	missense		0	0	-		-	0.6	0.011	-0.635	-2.11	0.404	1/5	N
NP21S4664	ALS-FTD3	*SQSTM1*	chr5	179251183	NM_003900.4	4	c.533G>A	p.Gly178Asp	Het	missense		-		-		-	0.31	0.554	1.1	-1.59	16.68	2/5	N
NP20E891	ALS-FTD3	*SQSTM1*	chr5	179263535	NM_003900.4	8	c.1265A>G	p.Tyr422Cys	Het	missense		-		-		-	0.09	0.007	1.3	-2.32	17.6	1/5	N
NT20Y013	ALS-FTD3	*SQSTM1*	chr5	179250876	NM_003900.4	3	c.320G>A	p.Arg107Gln	Het	missense		-		[DIFF]320G>-		-	0.15	0.945	0.205	-1.65	24.2	3/5	Y
NT20Y069	ALS-FTD3	*SQSTM1*	chr5	179260145	NM_003900.4	6	c.868T>C	p.Cys290Arg	Het	missense		-		-		-	0.66	0.052	-0.345	-1.45	16.37	0/5	N
NP21S3616	ALS-FTD3	*SQSTM1*	chr5	179248990	NM_003900.4	1	c.154G>A	p.Ala52Thr	Het	missense		-		-		-	0.58	0.016	0.145	-1.47	22.3	1/5	N
NP19S0474	ALS-FTD3	*SQSTM1*	chr5	179250872	NM_003900.4	3	c.316C>T	p.Arg106Trp	Het	missense		-		-		-	0.12	0.874	-0.345	-1.73	25.8	3/5	Y
NP21S2165	ALS-FTD3	*SQSTM1*	chr5	179260061	NM_003900.4	6	c.784G>A	p.Gly262Arg	Het	missense		0	0	[DM?]Amyotro		-	0.53	0.963	2.095	-1.67	24	4/5	Y
NP19S2228	ALS-FTD3	*SQSTM1*	chr5	179251001	NM_003900.4	3	c.443G>A	p.Arg149Asn	Het	missense		0	0	-		-	0.05	0.98	2.53	-3.98	24	5/5	Y
NL19Y0476	ALS	*DCTN1*	chr2	7460714	NM_004082.3	1	c.22G>A	p.Val8Met	Het	missense		-		-		-	0.64	0.399	0	-4.84	16.46	0/5	N
NP21S4516	ALS	*DCTN1*	chr2	74593412	NM_004082.4	23	c.2719A>G	p.Met907Val	Het	missense		-		-		-	0.1	0.678	2.045	-1.46	24.9	3/5	Y
NP21S0126	ALS	*DCTN1*	chr2	74597795	NM_004082.4	10	c.1001A>G	p.Glu334Gly	Het	missense		-		-		-	0	0.18	3.395	-1.68	24.6	4/5	Y
NT20Y703	ALS	*DCTN1*	chr2	74596315	NM_004082.4	15	c.1611G>T	p.Glu537His	Het	missense		-		-		-	0.02	0.992	2.19	-1.77	25.3	5/5	Y
NL21Y0464	ALS	*DCTN1*	chr2	74593674	NM_004082.4	22	c.2540C>T	p.Ala847Val	Het	missense		-		-		-	0.3	0.008	1.01	-1.53	23	2/5	N
TP19D0484	ALS	*DCTN1*	chr2	74598729	NM_004082.4	8	c.580C>A	p.Pro194Thr	Het	missense		-		-		-	0.01	0.992	0.805	-1.16	24.2	3/5	Y
NP19S2468	ALS	*DCTN1*	chr2	74593486	NM_004082.4	23	c.2645C>T	p.Ser882Phe	Het	missense		-		-		-	0.02	0.276	0	-1.17	24.4	2/5	N
NP21S2664	ALS	*DCTN1*	chr2	74548665	NM_004082.4	32	c.3808C>T	p.His1270Tyr	Het	missense		-		[DIFF]3808C>		-	0.02	0.002	0.695	-1.1	20.6	2/5	N
NP19E0348	ALS	*DCTN1*	chr2	74595198	NM_004082.4	17	c.1915C>G	p.Arg639Gly	Het	missense		-		[DIFF]1915C>		-	0.28	0.165	1.01	-1.67	21.6	2/5	N
NT20Y554	ALS	*DCTN1*	chr2	74594194	NM_004082.4	20	c.2294G>A	p.Gly765Glu	Het	missense		-	0	-		-	0.66	0.597	0.95	-1.61	23.4	3/5	Y
TP21D0414	ALS	*DCTN1*	chr2	74595097	NM_004082.4	Intron 12	c.1613+1G>-		Het	splicing		-		-		-					25		Y
NT20Y370	ALS	*DCTN1*	chr2	74592727	NM_004082.4	25	c.2944A>C	p.Ser982Arg	Het	missense		-		-		-	0.06	0.969	0.895	-1.29	28.3	2/5	N
NP19S3442	ALS	*DCTN

BMJ Publishing Group Limited (BMJ) disclaims all liability and responsibility arising from any reliance placed on this supplemental material which has been supplied by the author(s)

NP21F2794	-	*ELP3*	chr6	28017874	NM_018091.5	13	c.1386delT	p.Phe463Ser	Het	D-frameshift		-									Y
NL19Y0368	-	*EWSR1*	chr22	29674040	NM_001163285	5	c.248C>A	p.Pro83His	Het	missense		-				0	0.937	2.11	-1.88	26.1	5/5	Y
NP21F0177	-	*EWSR1*	chr22	29678476	NM_001163285	6	c.511A>G	p.Ser171Gly	Het	missense		-				0.88	0.682	1.59	-4.18	24.1	3/5	Y
NP21S2773	-	*EWSR1*	chr22	29694762	NM_001163285	14	c.1454G>T	p.Arg485Leu	Het	missense		-				0.41	0.033	1.445	-4.25	21.5	2/5	N
NP19S3650	-	*EWSR1*	chr22	29695301	NM_001163285	15	c.1655C>A	p.Pro552Gln	Het	missense		-			[DIFF][1655C>-	0.03	0.776	1.5	-4.09	25.7	4/5	Y
NT20Y538	-	*NEFH*	chr22	29876801	NM_021076.3	1	c.550C>T	p.Arg184Cys	Het	missense						0	0.989	2.36	-2.64	26.1	5/5	Y
NT20Y365	-	*NEFH*	chr22	29876810	NM_021076.3	1	c.559G>T	p.Asp187Tyr	Het	missense	rs137206263	-	0		[DIFF][559G>-]	0	0.923	3.29	-2.55	25.5	5/5	Y
NP21F3895	-	*NEFH*	chr22	29876850	NM_021076.3	1	c. 599_600del	p.Ala203Arg	Het	D-frameshift		-										Y
NL19Y0299	-	*NEFH*	chr22	29876871	NM_021076.3	1	c.620A>C	p.Gln207Pro	Het	missense		-				0	0.302	1.445	-2.49	22.7	3/5	Y
NL19Y0125	-	*NEFH*	chr22	29876981	NM_021076.3	1	c.730C>T	p.Gln244*	Het	D-stoppgain	rs134647198	-								39		Y
NP19S1116	-	*NEFH*	chr22	29877034	NM_021076.3	1	c.783C>A	p.Asp261Glu	Het	missense		-				0.04	0.113	1.145	-2.36	15.27	2/5	N
NP21S1446	-	*NEFH*	chr22	29879388	NM_021076.3	2	c.908C>T	p.Ala303Val	Het	missense		-				0	0.807	2.135	-2.53	24.4	5/5	Y
NT20Y431	-	*NEFH*	chr22	29879486	NM_021076.3	2	c.1006A>G	p.Lys336Glu	Het	missense		-				0	0.87	1.85	-2.61	24.7	4/5	Y
NP21S4503	-	*NEFH*	chr22	29879535	NM_021076.3	2	c.1055G>A	p.Arg352His	Het	missense	rs750088241	0	0			0	0.978	3.045	-2.66	29.4	5/5	Y
NT20Y635	-	*NEFH*	chr22	29881730	NM_021076.3	3	c.1102G>A	p.Ala368Asn	Het	missense	rs777766167	0	0			0	0.991	2.285	-2.52	29.7	5/5	Y
NP21S4352	-	*NEFH*	chr22	29881785	NM_021076.3	3	c.1157A>G	p.Glu386Arg	Het	missense						0	0.999	3.145	-2.62	26.5	5/5	Y
TP21ID1181	-	*NEFH*	chr22	29881797	NM_021076.3	3	c.1169A>G	p.Asn390Ser	Het	missense	rs148653339	-			uncertain-sig	0.01	1	2.35	-2.59	25.7	5/5	Y
NP21S4281	-	*NEFH*	chr22	29884842	NM_021076.3	4	c.1213C>A	p.Leu405Ile	Het	missense	rs200464796	0	0			0	0.883	3.905	-3.71	25.5	5/5	Y
NT20Y673	-	*NEFH*	chr22	29884888	NM_021076.3	4	c.1259T>C	p.Phe420Ser	Het	missense		-				0.03	0.731	1.845	-1.52	27.4	4/5	Y
NL18D538	-	*NEFH*	chr22	29885076	NM_021076.3	4	c.1447G>A	p.Gly483Ser	Het	missense	rs757378507	0	0			0.08	0.039	0.895	-1.51	16.43	1/5	N
NT20Y642	-	*NEFH*	chr22	29885198	NM_021076.3	4	c.1569G>C	p.Glu523Asp	Het	missense	rs138278265	0	0			0.01	0.013	1.735	-1.9	10.42	2/5	N
NP21F2658	-	*NEFH*	chr22	29885202	NM_021076.3	4	c.1573A>G	p.Lys525Glu	Het	missense	rs751816018	0	0			0	0.014	1.32	-1.71	16.29	2/5	N
NP18E181	-	*NEFH*	chr22	29885452	NM_021076.3	4	c.1823T>A	p.Val608Glu	Het	missense		-				0.09	0.005	1.61	-1.61	0.263	1/5	N
NP18S548	-	*NEFH*	chr22	29885596	NM_021076.3	4	c.1967A>T	p.Glu656Val	Het	missense	rs139819218	-				1		0.145	-1.75	0.005	1/4	N
NL20Y220	-	*NEFH*	chr22	29885728	NM_021076.3	4	c.2099A>C	p.Glu700Ala	Het	missense	rs1240310622	-	5.80E-05			0.3	0.19	2.175	-1.7	16.45	2/5	N
NP21S2164	-	*NEFH*	chr22	29885735	NM_021076.3	4	c.2106_2110	p.Lys703Pro	Het	D-frameshift		-										Y
NP21S5326	-	*NEFH*	chr22	29885735	NM_021076.3	4	c.2106_2110	p.Lys703Pro	Het	D-frameshift		-										Y
NL21Y0327	-	*NEFH*	chr22	29885737	NM_021076.3	4	c.2108A>G	p.Lys703Arg	Het	missense	rs1465335323	-				0		2.215	-1.79	21.4	4/4	Y
NP21S2164	-	*NEFH*	chr22	29885741	NM_021076.3	4	c.2112_2232	p.Pro705Ser	Het	D-frameshift		0										Y
NP21S5326	-	*NEFH*	chr22	29885741	NM_021076.3	4	c.2112_2232	p.Pro705Ser	Het	D-frameshift		0										Y
NL19Y0072	-	*NEFH*	chr22	29885976	NM_021076.3	4	c.2347G>T	p.Glu783*	Het	D-stoppgain		-								35		Y
NP19S2370	-	*NEFH*	chr22	29886247	NM_021076.3	4	c.2618A>G	p.Lys873Arg	Het	missense	rs1176774190	-	0.0001186			0	0.01	1.39	-1.65	15.14	2/5	N
NP21S1089	-	*NEFH*	chr22	29886613	NM_021076.3	4	c.2984A>C	p.Glu995Ala	Het	missense		-				0		1.87	-2.15	27.1	3/4	Y
NL21Y0370	-	*GRN*	chr17	42426630	NM_002087.3	2	c.98A>G	p.Asp33Gly	Het	missense		-			[DIFF][98A>G]	0.39	0.006	1.24	-0.95	27	1/5	N
NP21F4438	-	*GRN*	chr17	42426635	NM_002087.3	2	c.103G>A	p.Gly35Arg	Het	missense	rs534451404	0	0		[DM?][Alzheim	0.36	0.9	1.445	-0.98	24.8	2/5	N
TP19D0289	-	*GRN*	chr17	42426867	NM_002087.3	3	c.212A>G	p.His71Arg	Het	missense		-				0.31	0.095	0	-0.81	14.9	0/5	N
TP21ID0148	-	*GRN*	chr17	42427656	NM_002087.3	5	c.410C>T	p.Ser137Phe	Het	missense		-				0.17	0.868	2.525	-0.51	23.3	0/5	N
NP21S5426	-	*GRN*	chr17	42427676	NM_002087.3	5	c.430G>A	p.Asp144Asn	Het	missense	rs200591157	0	0			0.15	0.997	1.97	-0.61	25.9	3/5	Y
NP21S2749	-	*GRN*	chr17	42427946	NM_002087	6	c.598+1G>A		Het	D-splicing	rs1278843684	-	0							32		Y
NP19S2924	-	*GRN*	chr17	42428445	NM_002087.3	8	c.749A>G	p.Asp250Gly	Het	missense	rs1221154987	-			[DIFF][749A>G]	1	0.006	-0.88	-0.16	22.2	1/5	N
NT20Y171	-	*GRN*	chr17	42428519	NM_002087.3	8	c.823C>T	p.Pro275Ser	Het	missense		-			[DIFF][823C>-]	0.2	0.053	1.04	-0.5	18.75	0/5	N
NT20Y342	-	*GRN*	chr17	42428522	NM_002087.3	8	c.826G>T	p.Ala276Ser	Het	missense		-				0.32	0.038	0.46	-0.49	13.46	0/5	N
NL19Y0343	-	*GRN*	chr17	42428525	NM_002087.3	8	c.829C>T	p.His277Tyr	Het	missense		-				1	0.001	-0.205	-0.4	4.997	0/5	N
NP21S0615	-	*GRN*	chr17	42428525	NM_002087.3	8	c.829C>T	p.His277Tyr	Het	missense		-				1	0.001	-0.205	-0.4	4.997	0/5	N
NP19S1270	-	*GRN*	chr17	42428942	NM_002087.3	10	c.958C>G	p.His320Asp	Het	missense		-				0.02	1	3.345	-1	26.7	4/5	Y
NL21Y0229	-	*MAPT*	chr17	44039749	NM_005910.5	2	c.46G>A	p.Gly16Arg	Het	missense	rs147427965	-				0.04	0.652	1.61	0.6	18.75	2/5	N
TP21D1677	-	*MAPT*	chr17	44060755	NM_016835	6	c.C585G	p.D195E	Het	missense		-				1	0.002	0.665	2.82	3.544	0/5	N
NT20Y193	-	*MAPT*	chr17	44060821	NM_016835	6	c.G651T	p.E217D	Het	missense		-				0.29	0.007	0.345	2.61	12.95	0/5	N
NP21S3301	-	*MAPT*	chr17	44061066	NM_016835	6	c.896delT	p.L299Rfs*105	Het	D-frameshift	rs752295502	0	0									Y
TP21D0817	-	*MAPT*	chr17	44061234	NM_016835	6	c.C1064G	p.S355C	Het	missense	rs765836307	0	0			0.04	0.156	1.245	2.78	17.21	1/5	N
NP20S882	-	*MAPT*	chr17	44067340	NM_016835	8	c.T1279C	p.S427P	Het	missense		-				0.2	0.986	2.005	1.02	26.2	3/5	Y
NT20Y533	-	*MAPT*	chr17	44073833	NM_005910.5	8	c.625C>T	p.Arg209Cys	Het	missense	rs138984221	0	0		[DIFF][1630C>-	0.04	0.993	0	2.07	28.5	3/5	Y
NT20Y351	-	*MAPT*	chr17	44073870	NM_005910.5	8	c.662G>C	p.Arg221Pro	Het	missense		-			[DIFF][662G>-]	0.33	0.995	0.55	2.13	25.5	2/5	N
NP21S2864	-	*MAPT*	chr17	44073870	NM_005910.5	8	c.662G>C	p.Arg221Pro	Het	missense		-			[DIFF][662G>-]	0.33	0.995	0.55	2.13	25.5	2/5	N
TP21D0842	-	*MAPT*	chr17	44073870	NM_005910.5	8	c.662G>C	p.Arg221Pro	Het	missense		-			[DIFF][662G>-]	0.33	0.995	0.55	2.13	25.5	2/5	N
NL21Y0318	-	*MAPT*	chr17	44073870	NM_005910.5	8	c.662G>C	p.Arg221Pro	Het	missense		-			[DIFF][662G>-]	0.33	0.995	0.55	2.13	25.5	2/5	N
NL19Y0584	ALS5	*SPG11*	chr15	44855399	NM_025137.3	40	c.7251_7252	p.His2418Ser	Het	D-frameshift		-										Y
NL19Y0584	ALS5	*SPG11*	chr15	44855401	NM_025137.3	40	c.7250A>T	p.His2417Val	Het	missense		-				0.01	0.917	1.995	-1.26	30	4/5	Y
NL19Y0584	ALS5	*SPG11*	chr15	44855402	NM_025137.3	40	c.7248_7249	p.His2417Leu	Het	D-frameshift		-										Y
NT20Y074	ALS5	*SPG11*	chr15	44856769	NM_025137.3	39	c.7127G>C	p.Ser2376Thr	Het	missense		-				0.26	0.017	1.245	-1.17	10.64	0/5	N
NT20Y076	ALS5	*SPG11*	chr15	44856890	NM_025137.3	39	c.7006A>G	p.Ile2336Val	Het	missense	rs932123549	-	0			0.21	0.018	1.225	-1.71	20.8	0/5	N
NP21F2279	ALS5	*SPG11*	chr15	44858474	NM_025137.3	37	c.6784A>C	p.Lys2262Gln	Het	missense		-				0.01	0.995	1.845	-1.17	27.7	3/5	Y
NL20Y192	ALS5	*SPG11*	chr15	44862763	NM_025137.3	34	c.6437C>A	p.Thr2146Lys	Het	missense		-				0.01	0.983	2.28	-1.24	28.1	4/5	Y
TP21ID0842	ALS5	*SPG11*	chr15	44867114	NM_025137.3	31	c.5989_5992	p.Leu1997Met	Het	D-frameshift	rs312262776	0	0		[DM]][Spastic p	pathogenic						Y
NL21Y0018	ALS5	*SPG11*	chr15	44876060	NM_025137.3	30	c.5818C>G	p.Leu1940Val	Het	missense		-				0.22	0.058	1.61	-1.07	15.23	0/5	N
NP21S0489	ALS5	*SPG11*	chr15	44876153	NM_025137.3	30	c.5725G>A	p.Ala1909Thr	Het	missense	rs140710297	0	0		uncertain-sig	0.47	0.001	1.39	-1.05	7.483	0/5	N
NL21Y0104	ALS5	*SPG11*	chr15	44876275	NM_025137.3	30	c.5603A>G	p.Asn1868Ser	Het	missense		-				0.56	0.002	0.57	-0.87	1.407	0/5	N
NP19S3034	ALS5	*SPG11*	chr15	44876344	NM_025137.3	30	c.5534A>G	p.Lys1845Arg	Het	missense		-				0.18	0.006	1.52	-1.23	16.91	0/5	N
NL21Y0136	ALS5	*SPG11*	chr15	44876455	NM_025137.3	30	c.5423A>G	p.Glu1808Arg	Het	missense		-				0.51	0.046	1.445	-1.05	18.96	0/5	N
NP21S0489	ALS5	*SPG11*	chr15	44877966	NM_025137.3	29	c.4989C>A	p.Ser1663Arg	Het	missense		-				0.11	0.015	1.085	-1.17	16.68	0/5	N
TP21ID2046	ALS5	*SPG11*	chr15	44887609	NM_025137.3	26	c.4483G>A	p.Glu1495Lys	Het	missense		-			[DIFF][4483G>-	0.11	0.52	1.95	-1.17	28.8	3/5	Y
NP19S0778	ALS5	*SPG11*	chr15	44888986	NM_025137.3	24	c.4175C>T	p.Ala1380Val	Het	missense	rs1425744386	-				0.08	0.203	1.245	-1.15	19.4	1/5	N
NT20Y176	ALS5	*SPG11*	chr15	44889080	NM_025137.3	24	c.4063A>T	p.Ile1355Leu	Het	missense		-				1	0	0.405	-8.91	0.952	0/5	N
NP19S1109	ALS5	*SPG11*	chr15	44907576	NM_025137.3	16	c.3023A>G	p.Tyr1008Cys	Het	missense	rs776158206	0	0		uncertain-sig	0	0.999	2.32	1.2	25	4/5	Y
NL21Y0213	ALS5	*SPG11*	chr15	44912553	NM_025137.3	15	c.2669G>A	p.Arg890His	Het	missense	rs376143651	0	0		uncertain-sig	0.38	0.003	0.46	-0.99	10.97	0/5	N
NP21F0646	ALS5	*SPG11*	chr15	44912553	NM_025137.3	15	c.2669G>A	p.Arg890His	Het	missense	rs376143651	0	0		uncertain-sig	0.38	0.003	0.46	-0.99	10.97	0/5	N
NT20Y843	ALS5	*SPG11*	chr15	44914098	NM_025137.3	14	c.2478dupC	p.Lys827Glfs	Het	D-frameshift		-										Y
NP21S4998	ALS5	*SPG11*	chr15	44914522	NM_025137.3	13	c.2340T>A	p.Asn780Lys	Het	missense		-				1	0.004	1.1	-0.99	16.23	0/5	N
TP19D0347	ALS5	*SPG11*	chr15	44918531	NM_025137.3	11	c.2242A>G	p.Met748Val	Het	missense	rs778447918	0	0			0.01	0.994	2.28	-1.44	25.6	4/5	Y
NP19S2959	ALS5	*SPG11*	chr15	44918630	NM_025137.3	11	c.2143G>A	p.Ala715Thr	Het	missense		-				0.22	0.982	2.19	-1.18	24.3	3/5	Y
NP21S2824	ALS5	*SPG11*	chr15	44920971	NM_025137.3	10	c.1963A>G	p.Ile655Val	Het	missense	rs1358019412	-				0.76	0.393	1.935	-1.08	22	2/5	N
NT20Y586	ALS5	*SPG11*	chr15	44943896	NM_025137.3	6	c.1249C>T	p.His417Tyr	Het	missense	rs1239463294	-	5.80E-05			0.33	0.013	1.59	-1.06	14.11	0/5	N
NT20Y525	ALS5	*SPG11*	chr15	44944043	NM_025137.3	6	c.1102C>T	p.His368Tyr	Het	missense		-				0.04	0.774	1.905	-1.34	21.5	4/5	Y
NP21S4955	ALS5	*SPG11*	chr15	44944114	NM_025137.3	6	c.1030dupT	p.Ser344Phe	Het	D-frameshift		-										Y
NP21S2022	ALS5	*SPG11*	chr15	44944415	NM_025137.3	5	c.919A>G	p.Ile307Val	Het	missense		-				0.23	0.006	1.32	-1.03	12.07	0/5	N
NT20Y405	ALS5	*SPG11*	chr15	44944466	NM_025137.3	5	c.870-2A>G	-	Het	D-splicing		-								33		Y
NT20Y667	ALS5	*SPG11*	chr15	44949429	NM_025137.3	4	c.733A>T	p.Met245Leu	Het	missense		-				0.65	0.001	1.61	-0.9	2.936	0/5	N
NP21F4843	ALS5	*SPG11*	chr15	44952651	NM_025137.3	2	c.421C>T	p.Leu141Phe	Het	missense		-				0.01	0.962	2.045	-1.37	25.9	4/5	Y
NP21F2824	ALS5	*SPG11*	chr15	44955766	NM_025137.3	1	c.80C>A	p.Pro27Gln	Het	missense		-				0.02	0.948	1.935	-1.07	22.7	4/5	Y
NT20Y498	ALS5	*SPG11*	chr15	44955806	NM_025137.3	1	c.40G>T	p.Gly14Cys	Het	missense		-				0.01	0.005	0.69	-1.26	12.92	1/5	N
NP19F0004	ALS5	*SPG11*	chr15	44955808	NM_025137.3	1	c.38C>G	p.Ala13Gly	Het	missense		-				0.37	0.001	0	-1.14	12.48	0/5	N
NL20Y167	-	*PRPH*	chr12	49689173	NM_006262.3	1	c.190C>G	p.Arg64Gly	Het	missense		-				0.35	0.018	1.32	-1.69	17.07	1/5	N
NT20Y428	-	*PRPH*	chr12	49689231	NM_006262.3	1	c.248C>T	p.Ala83Val	Het	missense	rs748951608	0	0			0.21	0.893	2.395	-1.99	24.6	4/5	Y
NL20Y170	-	*PRPH*	chr12	49689383	NM_006262.3	1	c.400G>A	p.Gly134Ser	Het	missense	rs774567980	0	0			0.09	0.461	1.365	-2.38	25.4	2/5	N
NP19S1852	-	*PRPH*	chr12	49691476	NM_006262.3	7	c.1234C>G	p.His412Asp	Het	missense		-				0.24	0.028	1.845	-1.71	23	2/5	N
NT20Y318	-	*PRPH*	chr12	49691796	NM_006262.3	8	c.1323G>C	p.Lys441Asn	Het	missense		-				0	0.883	2.42	-5.23	26.5	5/5	Y
NT20Y598	-	*PRPH*	chr12	49692098	NM_006262.3	9	c.1375C>T	p.Arg459Cys	Het	missense	rs772341743	0	0			0.01	0.443	0.895	-1.85	26.1	3/5	Y
NP21S2626	ALS19	*ERBB4*	chr2	212248363	NM_005235.2	28	c.3904A>G	p.Arg1302Gly	Het	missense	rs1466199554	-				0	0.966	1.5	-1.52	26.9	4/5	Y
NP19E1519	ALS19	*ERBB4*	chr2	212251853	NM_005235.2	27	c.3206G>C	p.Gly1069Ala	Het	missense	rs1235299802	-	0			0.12	0.112	1.355	-0.82	21.6	1/5	N
TP19D2371	ALS19	*ERBB4*	chr2	212252710	NM_005235.2	26	c.3141T>C	p.Ile1048Thr	Het	missense	rs1222680082	-	5.798E-05			1	0.039	0	-0.85	18.69	0/5	N
NP21S4561	ALS19	*ERBB4*	chr2	212286809	NM_005235.2	24	c.2887A>T	p.Ser963Cys	Het	missense		-				0.21	0.881	1.115	-1.73	24.7	3/5	Y
NL20Y120	ALS19	*ERBB4*	chr2	212288916	NM_005235.2	23	c.2830A>G	p.Ile944Val	Het	missense	rs1435419609	-	5.798E-05			0.1	0.005	0.425	-1.6	20.8	2/5	N
NL20Y197	ALS19	*ERBB4*	chr2	212426720	NM_005235.2	20	c.2395A>G	p.Met799Val	Het	missense		-	5.80E-05			0	0.983	0.475	0.03	25.2	3/5	Y
NP20S529	ALS19	*ERBB4*	chr2	212426720	NM_005235.2	20	c.2395A>G	p.Met799Val	Het	missense	rs753682457	-	5.798E-05			0	0.983	0.475	0.03	25.2	3/5	Y
NL21Y0430	ALS19	*ERBB4*	chr2	212522516	NM_005235.2	16	c.1909C>T	p.Pro637Ser	Het	missense		-				0.73	0.02	0.31	-0.92	19.5	0/5	N
NP21S4560	ALS19	*ERBB4*	chr2	212530194	NM_005235.2	15	c.1725C>G	p.Asn575Glu	Het	missense		-				0	0.002	1.925	-2.07	17.49	3/5	Y
NP19S3758	ALS19	*ERBB4*	chr2	212560728	NM_005235.2	12	c.1453A>G	p.Ile485Val	Het	missense		-				0.32	0	0.245	-0.77	19.6	0/5	N
NT20Y336	ALS19	*ERBB4*	chr2	212578292	NM_005235.2	8	c.965T>A	p.Met322Lys	Het	missense		-				1	0	0.67	-1.66	17.38	1/5	N
TP21ID0287	ALS19	*ERBB4*	chr2	212812301	NM_005235.2	3	c.275A>G	p.Asn92Ser	Het	missense		-				0.05	0.98	1.865	-1.67	24	4/5	Y

SIFT score cutoff=0.05, <0.05 deleterious; PPH2 score cutoff=0.5, >0.5 deleterious; FATHMM score cutoff=-1.5, smaller than -1.5 is predicted as "D(AMAGING)"; MA, MutationAssessor, H>3.5, 1.9<M<3.5, 0.8<L<1.9,N<0.8
HGVS: Human Genome Variation Society; HGMD: Human Gene Mutation Database; SIFT: Sorting Intolerant from Tolerant; PolyPhen-2: Polymorphism Phenotyping v2; FATHMM: Functional Analysis through Hidden Markov Models; CADD: Combined Annotation Dependent Depletion