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 S14. Information of rare variants identified in ALS patients.

Patient ID	ALS	HGVS						Het/Hom	Variant Type	dbSNP	Minor allele frequencies			HGMD	Clinical significance	Functional predictions						novel	ACMG	
		Gene	Chromosomal Position (hg19)	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
3495	ALS10	*TARDBP*	chr1:11080633	NM_007375.3	5	c.691T>C	p.Phe231Leu	Het	missense			.	0	-	-		0.656	3.72	-1.63	3.6	3/4	Y	PP2/PP3/PM1/	LP
812	ALS10	*TARDBP*	chr1:11082347	NM_007375.3	6	c.881G>T	p.Gly294Val	Het	missense	rs80356721	0	0	0	-	pathogenic	0.59	0.026	1.5	-3.02	3.6	1/5	N	PP2/PM1/PM2	P
913	ALS10	*TARDBP*	chr1:11082347	NM_007375.3	6	c.881G>T	p.Gly294Val	Het	missense	rs80356721	0	0	0	-	pathogenic	0.59	0.026	1.5	-3.02	3.6	1/5	N	PP2/PM1/PM2	P
2411	ALS10	*TARDBP*	chr1:11082347	NM_007375.3	6	c.881G>T	p.Gly294Val	Het	missense	rs80356721	0	0	0	-	pathogenic	0.59	0.026	1.5	-3.02	3.6	1/5	N	PP2/PM1/PM2	P
2414	ALS10	*TARDBP*	chr1:11082347	NM_007375.3	6	c.881G>T	p.Gly294Val	Het	missense	rs80356721	0	0	0	-	pathogenic	0.59	0.026	1.5	-3.02	3.6	1/5	N	PP2/PM1/PM2	P
2755	ALS10	*TARDBP*	chr1:11082347	NM_007375.3	6	c.881G>T	p.Gly294Val	Het	missense	rs80356721	0	0	0	-	pathogenic	0.59	0.026	1.5	-3.02	3.6	1/5	N	PP2/PM1/PM2	P
2858	ALS10	*TARDBP*	chr1:11082347	NM_007375.3	6	c.881G>T	p.Gly294Val	Het	missense	rs80356721	0	0	0	-	pathogenic	0.59	0.026	1.5	-3.02	3.6	1/5	N	PP2/PM1/PM2	P
523	ALS10	*TARDBP*	chr1:11082388	NM_007375.3	6	c.922G>A	p.Gly308Ser	**Hom**	missense		.	.	0	-	-	0.33	0.006	0.55	-2	22.9	2/5	Y	PP2/PM1/PM2	VUS
1468	ALS10	*TARDBP*	chr1:11082593	NM_007375.3	6	c.1127G>A	p.Gly376Asp	Het	missense		.	.	0	-	-	0.41	0.029	0	-2.24	22.7	2/5	N	PP2/PM1/PM2	LP
2983	ALS10	*TARDBP*	chr1:11082598	NM_007375.3	6	c.1132A>G	p.Asn378Asp	Het	missense		.	.	0	-	-	0.2	0.015	0.69	-1.98	22.6	2/5	N	PP2/PM1/PM2	LP
3026	ALS10	*TARDBP*	chr1:11082598	NM_007375.3	6	c.1132A>G	p.Asn378Asp	Het	missense		.	.	0	-	-	0.2	0.015	0.69	-1.98	22.6	2/5	N	PP2/PM1/PM2	LP
291	ALS10	*TARDBP*	chr1:11082599	NM_007375.3	6	c.1133A>G	p.Asn378Ser	Het	missense		.	.	0	-	-	0.64	0.001	-0.895	-1.98	17.4	1/5	N	PP2/PM1/PM2	LP
2249	ALS10	*TARDBP*	chr1:11082599	NM_007375.3	6	c.1133A>G	p.Asn378Ser	Het	missense		.	.	0	-	-	0.64	0.001	-0.895	-1.98	17.4	1/5	N	PP2/PM1/PM2	LP
1825	ALS10	*TARDBP*	chr1:11082613	NM_007375.3	6	c.1147A>G	p.Ile383Val	Het	missense	rs80356740	0	0	0	-	Pathogenic/Lik	0.47	0.001	1.5	-1.65	17.2	1/5	N	PP2/PM1/PM2	LP
3030	ALS10	*TARDBP*	chr1:11082613	NM_007375.3	6	c.1147A>G	p.Ile383Val	Het	missense	rs80356740	0	0	0	-	Pathogenic/Lik	0.47	0.001	1.5	-1.65	17.2	1/5	N	PP2/PM1/PM2	LP
3095	ALS10	*TARDBP*	chr1:11082613	NM_007375.3	6	c.1147A>G	p.Ile383Val	Het	missense	rs80356740	0	0	0	-	Pathogenic/Lik	0.47	0.001	1.5	-1.65	17.2	1/5	N	PP2/PM1/PM2	LP
1824	ALS10	*TARDBP*	chr1:11082623	NM_007375.3	6	c.1157G>A	p.Gly386Glu	Het	missense		.	.	0	-	-	0.34	0.145	1.04	-3.9	22.7	2/5	Y	PP2/PM1/PM2	VUS
2135	ALS10	*TARDBP*	chr1:11082623	NM_007375.3	6	c.1157G>A	p.Gly386Glu	Het	missense		.	.	0	-	-	0.34	0.145	1.04	-3.9	22.7	2/5	Y	PP2/PM1/PM2	VUS
1339	ALS12	*OPTN*	chr10:13152301	NM_021980.4	3	c.194T>C	p.Met65Thr	Het	missense		-	-	0	-	-	0.03	0.999	2.095	-2.25	26	5/5	Y	PP3/PM1/PM2	VUS
893	ALS12	*OPTN*	chr10:13160940	NM_021980.4	6	c.679G>A	p.Glu227Lys	Het	missense	rs368244180	0	0	0	-	-	0.15	0.932	2.36	-2.37	24.4	4/5	N	PP3/PM2	VUS
3670	ALS12	*OPTN*	chr10:13160940	NM_021980.4	6	c.679G>A	p.Glu227Lys	Het	missense	rs368244180	0	0	0	-	-	0.15	0.932	2.36	-2.37	24.4	4/5	N	PP3/PM2	VUS
2936	ALS12	*OPTN*	chr10:13166008	NM_021980.4	7	c.896T>C	p.Val299Ala	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.1	0.997	2.425	-2.36	24.3	4/5	Y	PP3/PM1/PM2	VUS
2356	ALS12	*OPTN*	chr10:13167981	NM_021980.4	10	c.1184A>G	p.Lys395Arg	Het	missense	-	-	-	0	[DM?][Amyotro	-	0.09	0.194	1.31	-2.3	13.2	1/5	N	PM1	VUS
757	ALS12	*OPTN*	chr10:13169854	NM_021980.4	11	c.1352T>C	p.Ile451Thr	Het	missense	rs772864480	0	0	0	[DM][Amyotro	-	0.02	0.358	2.045	-2.37	21.5	4/5	N	PP3/PM2/PS4	LP
1804	ALS12	*OPTN*	chr10:13169854	NM_021980.4	11	c.1352T>C	p.Ile451Thr	Het	missense	rs772864480	0	0	0	[DM][Amyotro	-	0.02	0.358	2.045	-2.37	21.5	4/5	N	PP3/PM2/PS4	LP
2148	ALS12	*OPTN*	chr10:13169899	NM_021980.4	11	c.1397delC	p.Ala466Val	**Hom**	frameshift		-	-	0	-	-	-	-	-	-	-	-	Y	PM2/PVS1	LP
2537	ALS12	*OPTN*	chr10:13174098	NM_021980.4	12	c.1433A>G	p.Glu478Gly	Het	missense	rs267606929	-	-	0	[DM][Amyotro	-	0.02	1	2.505	-4.81	31	5/5	N	PP3/PM2/PS4	LP
2996	ALS12	*OPTN*	chr10:13175550	NM_021980.4	13	c.1583_1584de	p.Ser528Ter	Het	frameshift	-	-	0	0	-	-	-	-	-	-	-	-	Y	PM2/PVS1	LP
2980	ALS6	*FUS*	chr16:31193937	NM_004960.3	3	c.142T>C	p.Ser48Pro	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.02	0.737	1.96	-3.13	23.9	5/5	Y	PP2/PP3/PM1/	LP
2863	ALS6	*FUS*	chr16:31195209	NM_004960.3	4	c.221G>A	p.Gly74Glu	Het	missense	-		-	0	-	-	0.01	0.522	2.005	-1.36	23.6	4/5	Y	PP2/PP3/PM1/	LP
814	ALS6	*FUS*	chr16:31196397	NM_004960.3	6	c.661_662insG	p.G231_Y232in	Het	nonframeshift	rs774111102	0	0	0	-	-	-	-		-	-	-	N	PM4	VUS
505	ALS6	*FUS*	chr16:31196402	NM_004960.3	6	c.666_667insG	p.G231_Y232in	Het	nonframeshift	rs372671599	0	0	0	-	Uncertain-Signi	-	-		-	-	-	N	PM4	VUS
709	ALS6	*FUS*	chr16:31196402	NM_004960.3	6	c.666_667insG	p.G231_Y232in	Het	nonframeshift	rs372671599	0	0	0	-	Uncertain-Signi	-	-		-	-	-	N	PM4	VUS
973	ALS6	*FUS*	chr16:31196402	NM_004960.3	6	c.666_667insG	p.G231_Y232in	Het	nonframeshift	rs372671599	0	0	0	-	Uncertain-Signi	-	-		-	-	-	N	PM4	VUS
1599	ALS6	*FUS*	chr16:31196402	NM_004960.3	6	c.666_667insG	p.G231_Y232in	Het	nonframeshift	rs372671599	0	0	0	-	Uncertain-Signi	-	-		-	-	-	N	PM4	VUS
2089	ALS6	*FUS*	chr16:31196402	NM_004960.3	6	c.666_667insG	p.G231_Y232in	Het	nonframeshift	rs372671599	0	0	0	-	Uncertain-Signi	-	-		-	-	-	N	PM4	VUS
2331	ALS6	*FUS*	chr16:31196402	NM_004960.3	6	c.666_667insG	p.G231_Y232in	Het	nonframeshift	rs372671599	0	0	0	-	Uncertain-Signi	-	-		-	-	-	N	PM4	VUS
3534	ALS6	*FUS*	chr16:31196402	NM_004960.3	6	c.666_667insG	p.G231_Y232in	Het	nonframeshift	rs372671599	0	0	0	-	Uncertain-Signi	-	-		-	-	-	N	PM4	VUS
2944	ALS6	*FUS*	chr16:31196415	NM_004960.3	6	c.679_687del	p.G229_G231d	Het	nonframeshift	rs767564995	0	0	0	-	Uncertain-Signi	-	-		-	-	-	N	PM4	VUS
3187	ALS6	*FUS*	chr16:31196421	NM_004960.3	6	c.685G>A	p.Gly229Ser	Het	missense	rs921253029	-	0	0	-	-	0.92	0.036	1.545	-3.8	14.3	1/5	N	PP2/PM1/PM2	VUS
773	ALS6	*FUS*	chr16:31196452	NM_004960.3	6	c.716A>G	p.Tyr239Cys	Het	missense	rs145013063	0	0	0	-	-	0.07	0.87	1.445	-5.16	24.1	2/5	N	PP2/PM1/PM2	VUS
1897	ALS6	*FUS*	chr16:31196472	NM_004960.3	6	c.736G>A	p.Gly246Ser	Het	missense	rs1240931401	0	0	0	-	-	0.15	0.998	1.245	-5.65	24.4	3/5	N	PP2/PP3/PM1/	LP
1248	ALS6	*FUS*	chr16:31201655	NM_004960.3	12	c.1228T>C	p.Phe410Leu	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.08	0.026	0.69	-3.91	22	2/5	N	PP2/PM1/PM2	VUS
995	ALS6	*FUS*	chr16:31202283	NM_004960.3	intron1	c.1394-1G>C	-	Het	splicing-accepte		-	-	0	-	-					34		Y	PM2/PVS1	LP
1373	ALS6	*FUS*	chr16:31202373	NM_004960.3	14	c.1483C>T	p.Arg495*	Het	stop-gain	rs387906627	0	0	0	[DM][Amyotro	pathogenic					35		N	PS4/PVS1	P
1994	ALS6	*FUS*	chr16:31202374	NM_004960.3	14	c.1483C>T	p.Arg495*	Het	stop-gain	rs387906627	0	0	0	[DM][Amyotro	pathogenic	1	0.003	1.59	-4.78	35	2/5	N	PS4/PVS1	P
952	ALS6	*FUS*	chr16:31202375	NM_004960.3	14	c.1483C>T	p.Arg495*	Het	stop-gain	rs387906627	0	0	0	[DM][Amyotro	pathogenic					35		N	PS4/PVS1	P
3146	ALS6	*FUS*	chr16:31202382	NM_004960.3	14	c.1492C>G	p.Arg498Gly	Het	missense	-	-	-	1/1866	-	-	0.52	0.14	1.15	-4.78	17.6	1/5	N	PP2/PM1	VUS
117	ALS6	*FUS*	chr16:31202739	NM_004960.3	15	c.1561C>T	p.Arg521Cys	Het	missense	rs121909668	0	0	0	[DM][Amyotro	pathogenic	0	0.001	1.7	-4.79	24.1	3/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
2324	ALS6	*FUS*	chr16:31202739	NM_004960.3	15	c.1561C>T	p.Arg521Cys	Het	missense	rs121909668	0	0	0	[DM][Amyotro	pathogenic	0	0.001	1.7	-4.79	24.1	3/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
2534	ALS6	*FUS*	chr16:31202739	NM_004960.3	15	c.1561C>T	p.Arg521Cys	Het	missense	rs121909668	0	0	0	[DM][Amyotro	pathogenic	0	0.001	1.7	-4.79	24.1	3/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
3263	ALS6	*FUS*	chr16:31202739	NM_004960.3	15	c.1561C>T	p.Arg521Cys	Het	missense	rs121909668	0	0	0	[DM][Amyotro	pathogenic	0	0.001	1.7	-4.79	24.1	3/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
3822	ALS6	*FUS*	chr16:31202739	NM_004960.3	15	c.1561C>T	p.Arg521Cys	Het	missense	rs121909668	0	0	0	[DM][Amyotro	pathogenic	0	0.001	1.7	-4.79	24.1	3/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
409	ALS6	*FUS*	chr16:31202740	NM_004960.3	15	c.1562G>A	p.Arg521His	Het	missense	rs121909671	0	0	1/1866	[DM][Amyotro	pathogenic	0.12	0.001	1.15	-4.78	23.2	2/5	N	PP2/PM1/PS3/	P
827	ALS6	*FUS*	chr16:31202740	NM_004960.3	15	c.1562G>A	p.Arg521His	Het	missense	rs121909671	0	0	1/1866	[DM][Amyotro	pathogenic	0.12	0.001	1.15	-4.78	23.2	2/5	N	PP2/PM1/PS3/	P
1893	ALS6	*FUS*	chr16:31202740	NM_004960.3	15	c.1562G>A	p.Arg521His	Het	missense	rs121909671	0	0	1/1866	[DM][Amyotro	pathogenic	0.12	0.001	1.15	-4.78	23.2	2/5	N	PP2/PM1/PS3/	P
2744	ALS6	*FUS*	chr16:31202740	NM_004960.3	15	c.1562G>A	p.Arg521His	Het	missense	rs121909671	0	0	1/1866	[DM][Amyotro	pathogenic	0.12	0.001	1.15	-4.78	23.2	2/5	N	PP2/PM1/PS3/	P
3217	ALS6	*FUS*	chr16:31202740	NM_004960.3	15	c.1562G>A	p.Arg521His	Het	missense	rs121909671	0	0	1/1866	[DM][Amyotro	pathogenic	0.12	0.001	1.15	-4.78	23.2	2/5	N	PP2/PM1/PS3/	P
3329	ALS6	*FUS*	chr16:31202740	NM_004960.3	15	c.1562G>T	p.Arg521Leu	Het	missense	rs121909671	0	0	0	[DM][Amyotro	pathogenic	0	0.02	1.7	-4.78	23.2	3/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
661	ALS6	*FUS*	chr16:31202752	NM_004960.3	15	c.1574C>T	p.Pro525Leu	Het	missense	rs886041390	0	0	0	[DM][Amyotro	-	0	0.04	0.805	-5.61	22.5	3/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
1997	ALS18	*PFN1*	chr17:4850008	NM_005022.3	2	c.240G>C	p.Gln80His	Het	missense		-	.	0		-	0.12	0.324	0.695	-2.05	22.3	2/5	Y	PP2/PM1/PM2	VUS
1922	ALS18	*PFN1*	chr17:4851616	NM_005022.3	1	c.74A>G	p.Tyr25Cys	Het	missense		-	.	0	-	-	0.05	0.035	1.755	-2.12	23.5	3/5	Y	PP2/PP3/PM1/	LP
1554	ALS8	*VAPB*	chr20:56993284	NM_004738.4	2	c.76G>C	p.Val26Leu	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.03	0.295	2.585	-0.06	25.2	3/5	Y	PP3/PM1/PM2	VUS
891	ALS8	*VAPB*	chr20:56993290	NM_004738.4	2	c.82A>G	p.Thr28Ala	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.2	0.017	0.7	-0.58	22.3	1/5	Y	PM1/PM2	VUS
1088	ALS8	*VAPB*	chr20:57016116	NM_004738.4	5	c.550C>T	p.Arg184Trp	Het	missense	rs750394268	0	0	0	-	-	0.02	0.01	2.74	1.51	24.9	3/5	N	PP3/PM1/PM2	VUS
318	ALS8	*VAPB*	chr20:57019156	NM_001195673	3	c.235G>A	p.Glu79Lys	Het	missense	rs748793394	0	0	1/1866	-	-	0.06	0.168		-0.63	15.5	0/4	N	PM1	VUS
460	ALS8	*VAPB*	chr20:57019259	NM_004738.4	6	c.700G>A	p.Val234Ile	Het	missense	rs149215094	0	0	0	[DM][Amyotro	-	1	0.003	-0.22	-0.29	13.2	0/4	N	PP3/PM1/PM2	LP
2713	ALS1	*SOD1*	chr21:33032095	NM_000454.4	1	c.13G>A	p.Ala5Thr	Het	missense	rs121912444	0	0	0	-	pathogenic	0	0.969	3.945	-6.9	25.1	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	P

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)

3001	ALS1	*SOD1*	chr21:33032096	NM_000454.4	1	c.14C>T	p.Ala5Val	Het	missense	rs121912442	0	0	0	-	pathogenic	0.01	0.98	3.49	-6.93	25.7	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
3512	ALS1	*SOD1*	chr21:33032098	NM_000454.4	1	c.16G>T	p.Val6Leu	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.817	3.165	-6.24	26.1	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	LP
2323	ALS1	*SOD1*	chr21:33032141	NM_000454.4	1	c.59A>G	p.Asn20Ser	Het	missense	rs768029813	0	0	0	-	likely-benign,u	0.4	0.009	0.5	-6.09	15.2	1/5	N	PP2/PM1/PM2	VUS
298	ALS1	*SOD1*	chr21:33036125	NM_000454.4	2	c.95T>C	p.Val32Ala	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.926	3.07	-6.56	22.5	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	LP
728	ALS1	*SOD1*	chr21:33036145	NM_000454.4	2	c.115C>G	p.Leu39Val	Het	missense	rs121912432	0	0	0	-	pathogenic	0.01	0.99	3.69	-6.95	8.7	4/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
1164	ALS1	*SOD1*	chr21:33036145	NM_000454.4	2	c.115C>G	p.Leu39Val	Het	missense	rs121912432	0	0	0	-	pathogenic	0.01	0.99	3.69	-6.95	8.7	4/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
1967	ALS1	*SOD1*	chr21:33036145	NM_000454.4	2	c.115C>G	p.Leu39Val	Het	missense	rs121912432	0	0	0	-	pathogenic	0.01	0.99	3.69	-6.95	8.7	4/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
1285	ALS1	*SOD1*	chr21:33036146	NM_000454.4	2	c.116T>G	p.Leu39Arg	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.999	4.975	-7.04	23.1	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
1405	ALS1	*SOD1*	chr21:33036155	NM_000454.4	2	c.125G>A	p.Gly42Asp	Het	missense	rs121912434	0	0	0	-	pathogenic	0.01	0.889	3.75	-6.81	24.4	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
912	ALS1	*SOD1*	chr21:33036161	NM_000454.4	2	c.131A>G	p.His44Arg	Het	missense	rs121912435	0	0	0	-	pathogenic	0.2	0.999	2.93	-6.54	22.4	4/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
2852	ALS1	*SOD1*	chr21:33036170	NM_000454.4	2	c.140A>G	p.His47Arg	Het	missense	rs121912443	0	0	0	-	pathogenic	0.01	0.956	4.69	-6.73	23.8	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
3377	ALS1	*SOD1*	chr21:33036170	NM_000454.4	2	c.140A>G	p.His47Arg	Het	missense	rs121912443	0	0	0	-	pathogenic	0.01	0.956	4.69	-6.73	23.8	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
3618	ALS1	*SOD1*	chr21:33036170	NM_000454.4	2	c.140A>G	p.His47Arg	Het	missense	rs121912443	0	0	0	-	pathogenic	0.01	0.956	4.69	-6.73	23.8	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
426	ALS1	*SOD1*	chr21:33036173	NM_000454.4	2	c.143T>C	p.Val48Ala	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.01	0.535	3.385	-7.61	24	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	LP
467	ALS1	*SOD1*	chr21:33038765	NM_000454.4	3	c.173G>A	p.Cys58Tyr	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.997	4.65	-6.53	31	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	LP
246	ALS1	*SOD1*	chr21:33038791	NM_000454.4	3	c.199C>A	p.Pro67Thr	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	1	4.32	-8.27	28.5	5/5	Y	PP2/PP3/PM1/	LP
949	ALS1	*SOD1*	chr21:33038791	NM_000454.4	3	c.199C>T	p.Pro67Ser	Het	missense	rs1356474292	-	-	0	-	-	0	1	5.01	-8.25	29.7	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
2373	ALS1	*SOD1*	chr21:33038791	NM_000454.4	3	c.199C>G	p.Pro67Ala	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.999	3.73	-8.23	26.3	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
3228	ALS1	*SOD1*	chr21:33038791	NM_000454.4	3	c.199C>G	p.Pro67Ala	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.999	3.73	-8.23	26.3	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
3860	ALS1	*SOD1*	chr21:33038791	NM_000454.4	3	c.199C>T	p.Pro67Ser	Het	missense	rs1356474292	-	-	0	-	-	0	1	5.01	-8.25	29.7	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
3582	ALS1	*SOD1*	chr21:33038800	NM_000454.4	3	c.208A>G	p.Arg70Gly	Het	missense	rs1457291290	-	-	0	-	-	0	0.038	-0.345	-6.17	24.3	3/5	N	PP2/PP3/PM1/	LP
3116	ALS1	*SOD1*	chr21:33038809	NM_000454.4	3	c.217G>A	p.Gly73Ser	Het	missense	rs121912455	0	0	0	-	pathogenic	0	0.811	3.735	-7.45	29.1	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
1392	ALS1	*SOD1*	chr21:33038810	NM_000454.4	3	c.218G>A	p.Gly73Asp	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.998	3.79	-7.45	29.1	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	LP
3670	ALS1	*SOD1*	chr21:33038810	NM_000454.4	3	c.218G>A	p.Gly73Asp	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.998	3.79	-7.45	29.1	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	LP
2043	ALS1	*SOD1*	chr21:33039581	NM_000454.4	4	c.250G>C	p.Asp84His	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	1	5.055	-7.34	24	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	LP
2893	ALS1	*SOD1*	chr21:33039581	NM_000454.4	4	c.250G>C	p.Asp84His	Het	missense				0	-	-	0	1	5.055	-7.34	24	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	LP
3218	ALS1	*SOD1*	chr21:33039586	NM_000454.4	4	c.255G>C	p.Leu85Phe	Het	missense	rs1315541036	-	-	0	-	pathogenic	0	0.993	3.245	-8.28	22.6	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
692	ALS1	*SOD1*	chr21:33039591	NM_000454.4	4	c.260A>T	p.Asn87Ile	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	1	4.95	-7.53	23.5	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	LP
2374	ALS1	*SOD1*	chr21:33039599	NM_000454.4	4	c.268G>A	p.Ala90Thr	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.23	0.982	2.525	-6.32	23.2	4/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
2718	ALS1	*SOD1*	chr21:33039599	NM_000454.4	4	c.268G>A	p.Ala90Thr	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.23	0.982	2.525	-6.32	23.2	4/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
3831	ALS1	*SOD1*	chr21:33039633	NM_000454.4	4	c.302 A>G	p.Glu101Gly	Het	missense	rs121912439	-	-	0	-	pathogenic	0.07	0.197	2.725	-7.19	14.8	2/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
2045	ALS1	*SOD1*	chr21:33039637	NM_000454.4	4	c.306T>G	p.Asp102Glu	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	1	3.575	-6.31	16.7	4/5	Y	PP2/PP3/PM1/	LP
786	ALS1	*SOD1*	chr21:33039650	NM_000454.4	4	c.319C>T	p.Leu107Phe	Het	missense	-	-	-	0	-	pathogenic	0	0.997	4.015	-6.73	24	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
425	ALS1	*SOD1*	chr21:33039666	NM_000454.4	4	c.335G>A	p.Cys112Tyr	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.199	0.345	-7.1	20.9	3/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
1488	ALS1	*SOD1*	chr21:33039666	NM_000454.4	4	c.335G>A	p.Cys112Tyr	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.199	0.345	-7.1	20.9	3/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
1756	ALS1	*SOD1*	chr21:33039672	NM_000454.4	4	c.341T>C	p.Ile114Thr	Het	missense	rs121912441	0	0	0	-	pathogenic	0	0.993	3.57	-6.47	26.7	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
1697	ALS1	*SOD1*	chr21:33040784	NM_000454.4	5	c.358G>T	p.Val120Phe	Het	missense	-	-	-	0	-	-		0.94	4.21	-6.64	32	4/4	N	PP2/PP3/PM1/	LP
2431	ALS1	*SOD1*	chr21:33040789	NM_000454.4	5	c.363T>G	p.His121Gln	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	1	4.675	-6.76	22.8	5/5	Y	PP2/PP3/PM1/	P
3534	ALS1	*SOD1*	chr21:33040809	NM_000454.4	5	c.383G>T	p.Gly128Val	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	1	3.7	-7.42	29.6	5/5	Y	PP2/PP3/PM1/	P
3416	ALS1	*SOD1*	chr21:33040815	NM_000454.4	5	c.389_390del	p.Gly131fs	Het	frameshift	-	-	-	0	-	-					-		Y	PM2/PM1/PVS	P
3186	ALS1	*SOD1*	chr21:33040830	NM_000454.4	5	c.404G>A	p.Ser135Asn	Het	missense	rs121912451	0	0	0	-	pathogenic	0	0.998	4.425	-7.44	28.2	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
505	ALS1	*SOD1*	chr21:33040869	NM_000454.4	5	c.443G>A	p.Gly148Asp	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.999	4.915	-8.11	27.7	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	LP
2691	ALS1	*SOD1*	chr21:33040881	NM_000454.4	5	c.455T>G	p.Ile152Ser	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.897	2.94	-7.25	28.4	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	LP
3362	ALS14	*VCP*	chr9:35061164	NM_007126.4	11	c.1207A>G	p.Thr403Ala	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.01	0.025	2.415	-3.64	23.8	4/5	Y	PP2/PP3/PM1/	LP
3146	ALS14	*VCP*	chr9:35065361	NM_007126.4	5	c.463C>T	p.Arg155Cys	Het	missense	rs121909330	-	-	0	-	pathogenic	0.01	0.971	3.84	-3.94	33	5/5	N	PP2/PP3/PM1/	P
1472	ALS14	*VCP*	chr9:35066738	NM_007126.4	4	c.379A>G	p.Thr127Ala	Het	missense	-	-	5.798E-05	0	-	-	0.39	0.007	2.51	-3.88	22.5	3/5	N	PP2/PP3/PM1	VUS
3339	ALS14	*VCP*	chr9:35066752	NM_007126.4	4	c.365C>T	p.Thr122Ile	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.19	0.959	3.72	-4.06	28	4/5	Y	PP2/PP3/PM1/	LP
3368	ALS14	*VCP*	chr9:35067922	NM_007126.4	3	c.268A>G	p.Asn90Asp	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.11	0.157	2.19	-1.64	23.1	3/5	Y	PP2/PP3/PM1/	LP
1593	ALS15	*UBQLN2*	X:56591766	NM_013444.3	1	c.1460C>T	p.Thr487Ile	**Hom**	missense	-	-	0	0	[DM][Amyotro	-	0.36	0.026	0	-2.02	20.7	2/5	N	PM2/PS4	LP
2064	ALS15	*UBQLN2*	X:56591766	NM_013444.3	1	c.1460C>T	p.Thr487Ile	Het	missense	-	-	0	0	[DM][Amyotro	-	0.36	0.026	0	-2.02	20.7	2/5	N	PM2/PS4	LP
3500	ALS15	*UBQLN2*	X:56591796	NM_013444.3	1	c.1490C>T	p.Pro497Leu	Het	missense	rs387906709	-	-	0	[DM][Neurodeg	pathogenic	0.44	0.001	0	-3.27	23.2	2/5	N	PM1/PM2/PS4	P
750	ALS15	*UBQLN2*	X:56591822	NM_013444.3	1	c.1516C>T	p.Pro506Ser	Het	missense	-	-	0	0	[DM][Amyotro	-	0.75	0.004	0	-3.01	20	2/5	N	PM1/PM2/PS4	P
2534	ALS15	*UBQLN2*	X:56591831	NM_013444.3	1	c.1525_1542del	p.Ile513_Pro51	Het	nonfnmeshift	rs747098763	0	9.44E-05	0	-	-					-		N	PM4	VUS
629	ALS15	*UBQLN2*	X:56591904	NM_013444.3	1	c.1598C>G	p.Pro533Arg	Het	missense	-	-	-	0	[DIFF][1598C>	-	0.29	0.011	0.895	-3.05	15.6	1/5	N	PM1/PM2	VUS
333	ALS-FTD1	*C9orf72*						Het																	P
488	ALS-FTD1	*C9orf72*						Het																	P
503	ALS-FTD1	*C9orf72*						Het																	P
663	ALS-FTD1	*C9orf72*						Het																	P
850	ALS-FTD1	*C9orf72*						Het																	P
1056	ALS-FTD1	*C9orf72*						Het																	P
1184	ALS-FTD1	*C9orf72*						Het																	P
1398	ALS-FTD1	*C9orf72*						Het																	P
1733	ALS-FTD1	*C9orf72*						Het																	P
1833	ALS-FTD1	*C9orf72*						Het																	P
2047	ALS-FTD1	*C9orf72*						Het																	P
2408	ALS-FTD1	*C9orf72*						Het																	P
2817	ALS-FTD1	*C9orf72*						Het																	P
2856	ALS-FTD1	*C9orf72*						Het																	P
2987	ALS-FTD1	*C9orf72*						Het																	P
3043	ALS-FTD1	*C9orf72*						Het																	P
3069	ALS-FTD1	*C9orf72*						Het																	P
3200	ALS-FTD1	*C9orf72*						Het																	P
3446	ALS-FTD1	*C9orf72*						Het																	P
2499	ALS-FTD1	*C9orf72*						Het																	P
414	ALS-FTD2	*CHCHD10*	chr22:24108416	NM_213720.2	3	c.308C>T	p.Ala103Val	Het	missense	-	-	0	0	-	-	0.28	0.025	2.03	-1.13	18	2/5	Y	PP2/PM1/PM2	VUS

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)

1243	ALS-FTD2	*CHCHD10*	chr22:24108418	NM_213720.2		c.306G>C	p.Gln102His	Het	missense	-	-	-	0	[DIFF][305A>C	-	-	-			5.5		N	PP2/PM1//PM2	LP
1390	ALS-FTD2	*CHCHD10*	chr22:24108449	NM_213720.2		c.275A>G	p.Tyr92Cys	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.53	0.091	0.205	0.68	18.4	0/5	N	PP2/PS4	VUS
2336	ALS-FTD2	*CHCHD10*	chr22:24108215	NM_213720.2	4	c.410-2A>G	-	Het	splicing	-	-	0	0	-	-					-		Y	PM2/PVS1	LP
3470	ALS-FTD4	*TBK1*	chr12:64882310	NM_013254.3	12	c.1384A>T	p.Thr462Ser	Het	missense	-	-	-	0		-		0.001	0.55	-0.14	17.2	0/4	Y	PP2/PM1/PM2	VUS
1579	ALS-FTD4	*TBK1*	chr12:64875728	NM_013254.3	8	c.919C>T	p.His307Tyr	Het	missense	-	-	-	0	[DIFF][919C>T	-		0.575	1.245	-0.22	25.5	2/4	N	PP2/PM1/PM2	LP
1631	ALS-FTD4	*TBK1*	chr12:64875728	NM_013254.3	8	c.919C>T	p.His307Tyr	Het	missense	-	-	-	0	[DIFF][919C>T	-		0.575	1.245	-0.22	25.5	2/4	N	PP2/PM1/PM2	LP
1658	ALS-FTD4	*TBK1*	chr12:64873890	NM_013254.3	7	c.800G>A	p.Cys267Tyr	Het	missense	-	-	-	0	-	-		0.996	2.615	-0.52	28.5	3/4	Y	PP2/PP3/PM1/	LP
1821	ALS-FTD4	*TBK1*	chr12:64882308	NM_013254.3	12	c.1382_1385del	p.Thr462Lys	Het	frameshift	-	-	-	0	[DM][Amyotro	-					-		N	PS4/PVS1	P
1937	ALS-FTD4	*TBK1*	chr12:64858158	NM_013254.3	4	c.273T>A	p.Cys91*	Het	stopgain	-	-	-	0	-	-					34		Y	PM2/PVS1	LP
2216	ALS-FTD4	*TBK1*	chr12:64891531	NM_013254.3	19	c.2063T>C	p.Leu688Pro	Het	missense	-	-	-	0	-	-		0.641	0.895	-0.45	26.6	2/4	Y	PP2/PM1/PM2	VUS
2263	ALS-FTD4	*TBK1*	chr12:64875688	NM_013254.3	8	c.879G>A	p.Trp293*	Het	stopgain	-	-	-	0	-	-					39		Y	PM2/PVS1	LP
2493	ALS-FTD4	*TBK1*	chr12:64889511	NM_013254.3	15	c.1676T>G	p.Met559Arg	Het	missense	-	-	-	0	[DM][Amyotro	-		0.011	0	2.54	24	1/4	N	PP2/PM1/PS4	LP
2564	ALS-FTD4	*TBK1*	chr12:64868152	NM_013254.3	6	c.683G>A	p.Arg228His	Het	missense	rs748622208	0	0	0	[DM?][Amyotro	-		0.997	2.255	-0.16	31	3/4	N	PP2/PP3/PM1/	LP
2572	ALS-FTD4	*TBK1*	chr12:64879233	NM_013254.3	intron9	c.1190-2A>T	-	Het	splicing	-	-	-	0	-	-					35		Y	PM2/PVS1	LP
2859	ALS-FTD4	*TBK1*	chr12:64860753	NM_013254.3	5	c.431T>C	p.Val144Ala	Het	missense	-	-	-	0	-	-		0.298	0.875	-0.26	23.8	1/4	Y	PP2/PM1/PM2	VUS
3240	ALS-FTD4	*TBK1*	chr12:64860863	NM_013254.3	intron5	c.540+1G>C	-	Het	splicing	-	-	-	0	[EXT][DM?][A	-					33		Y	PM2/PVS1	LP
1678	ALS24	*NEK1*	chr4:170400652	NM_012224.2	22	c.1957T>C	p.Ser653Pro	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.48	0.004	0.145	-0.39	18.4	0/5	Y	PM1/PM2	VUS
1994	ALS24	*NEK1*	chr4:170345856	NM_012224.2	29	c.2986T>G	p.Leu996Val	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.59	0.015	1.1	-0.38	14.8	0/5	Y	PM2	VUS
2230	ALS24	*NEK1*	chr4:170477230	NM_012224.2	16	c.1283G>T	p.Ser428Ile	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.2	0.007	0.805	-0.36	19.8	0/5	Y	PM1/PM2	VUS
2620	ALS24	*NEK1*	chr4:170322890	NM_012224.2	31	c.3412G>A	p.Val1138Met	Het	missense	-	-	-	1/1866	-	-	0.15	0.008	0.69	0.85	11.8	0/5	Y	BP4	Begin
465	ALS24	*NEK1*	chr4:170384477	NM_012224.2	25	c.2420C>T	p.Pro807Leu	Het	missense	rs368699255	0	0	0	-	-	0	0.955	2.175	-1.47	25.6	4/5	N	PP3/PM2/PS4	LP
682	ALS24	*NEK1*	chr4:170384477	NM_012224.2	25	c.2420C>T	p.Pro807Leu	Het	missense	rs368699255	0	0	0	-	-	0	0.955	2.175	-1.47	25.6	4/5	N	PP3/PM2/PS4	LP
876	ALS24	*NEK1*	chr4:170506666	NM_012224.2	9	c.641A>G	p.Lys214Arg	Het	missense	-	5.80114E-05	-	1/1866	-	-	0.13	1	0.935	-0.18	27.9	2/5	N	PM1/PS4	LP
1415	ALS24	*NEK1*	chr4:170506666	NM_012224.2	9	c.641A>G	p.Lys214Arg	Het	missense	-	5.80114E-05	-	1/1866	-	-	0.13	1	0.935	-0.18	27.9	2/5	N	PM1/PS4	LP
1467	ALS24	*NEK1*	chr4:170509800	NM_012224.2	7	c.551G>T	p.Ser184Ile	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.999	1.665	1.69	37		Y	PP3/PM1/PM2	VUS
1525	ALS24	*NEK1*	chr4:170506597	NM_012224.2	9	c.710delA	p.Gln237fs	Het	frameshift	-	-	-	0	-	-					-		Y	PM2/PVS1	LP
1558	ALS24	*NEK1*	chr4:170506666	NM_012224.2	9	c.641A>G	p.Lys214Arg	Het	missense	-	5.80114E-05	-	1/1866	-	-	0.13	1	0.935	-0.18	27.9	2/5	N	PM1/PS4	LP
1567	ALS24	*NEK1*	chr4:170384477	NM_012224.2	25	c.2420C>T	p.Pro807Leu	Het	missense	rs368699255	0	0	0	-	-	0	0.955	2.175	-1.47	25.6	4/5	N	PP3/PM2/PS4	LP
1649	ALS24	*NEK1*	chr4:170501993	NM_012224.2	10	c.868G>C	p.Ala290Pro	Het	missense	-	-	-	0	-	-		0.589	1.15	-0.48	35	2/4	Y	PM1/PM2	VUS
1864	ALS24	*NEK1*	chr4:170506666	NM_012224.2	9	c.641A>G	p.Lys214Arg	Het	missense	-	5.80114E-05	-	1/1866	-	-	0.13	1	0.935	-0.18	27.9	2/5	N	PM1/PS4	LP
1937	ALS24	*NEK1*	chr4:170523210	NM_012224.2	3	c.163T>G	p.Leu55Val	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.999	2.32	1.35	24.4	4/5	Y	PP3/PM1/PM2	VUS
1995	ALS24	*NEK1*	chr4:170322802	NM_012224.2	31	c.3499+1G>A	-	Het	splicing	-	-	-	0	-	-					33		Y	PM2/PVS1	LP
2107	ALS24	*NEK1*	chr4:170428268	NM_012224.2	21	c.1843C>T	p.Arg615Cys	Het	missense	-	-	0	0	[DIFF][1843C>T	-	0	0.863	2.175	-2.39	31	5/5	N	PP3/PM1/PM2	LP
2139	ALS24	*NEK1*	chr4:170322820	NM_012224.2	31	c.3482A>G	p.Asn1161Ser	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.997	2.175	0.01	23.7	4/5	Y	PP3/PM2	VUS
2190	ALS24	*NEK1*	chr4:170511936	NM_012224.2	5	c.337T>C	p.Cys113Arg	Het	missense	rs756261702	0	0	0	-	-	0	1	2.05	1.83	27.1	4/5	N	PP3/PM1/PM2	VUS
2383	ALS24	*NEK1*	chr4:170482706	NM_012224.2	15	c.1192-1G>T	-	Het	splicing	-	-	-	0	-	-					-		Y	PM2/PVS1	LP
2425	ALS24	*NEK1*	chr4:170523180	NM_012224.2	3	c.193C>T	p.Gln65*	Het	stopgain	-	-	-	0	-	-					-		Y	PM2/PVS1	LP
2438	ALS24	*NEK1*	chr4:170429929	NM_001199939	19	c.1607_1608del	p.K536Rfs*18	Het	frameshift	-	-	-	0	-	-					-		Y	PM2/PVS1	LP
2497	ALS24	*NEK1*	chr4:170315675	NM_012224.2	34	c.3764-1G>C	-	Het	splicing	-	-	-	0	-	-					34		Y	PM2/PVS1	LP
2581	ALS24	*NEK1*	chr4:170354790	NM_012224.2	27	c.2707C>G	p.Leu903Val	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.27	0.997	2.125	-1.24	21	3/5	Y	PM2	VUS
2599	ALS24	*NEK1*	chr4:170498103	NM_012224.2	11	c.996G>T	p.Lys332Asn	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.19	0.791	1.845	-0.45	24.9	2/5	Y	PM1/PM2	VUS
2660	ALS24	*NEK1*	chr4:170359315	NM_012224.2	26	c.2599G>C	p.Asp867His	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.03	0.401	2.015	-0.37	25.9	3/5	Y	PP3/PM2	VUS
2855	ALS24	*NEK1*	chr4:170498140	NM_012224.2	11	c.959C>A	p.Ala320Glu	Het	missense	rs567111510		0	1/1866	-	-	0.08	0.024	0.55	-0.32	20	1/5	N	PM1	VUS
2901	ALS24	*NEK1*	chr4:170520280	NM_012224.2	4	c.283C>G	p.Gln95Glu	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.02	0.992	1.19	1.87	24.6	3/5	Y	PP3/PM1/PM2	VUS
3202	ALS24	*NEK1*	chr4:170498223	NM_012224.2	11	c.876delA	p.Arg292Ser	Het	frameshift	-	-	-	0	-	-					-		Y	PM2/PVS1	LP
3242	ALS24	*NEK1*	chr4:170321671	NM_012224.2	32	c.3630+1G>T	-	Het	splicing	-	-	-	0	-	-					35		Y	PM2/PVS1	LP
3367	ALS24	*NEK1*	chr4:170354729	NM_012224.2	27	c.2768G>A	p.Trp923*	Het	stopgain	-	-	-	0	-	-					40		Y	PM2/PVS1	LP
3390	ALS24	*NEK1*	chr4:170429966	NM_001199939	19	c.1571G>A	p.Arg524Lys	Het	missense	-	-	-	0	-	-					24.6		Y	PM1/PM2	VUS
3399	ALS24	*NEK1*	chr4:170398624	NM_012224.2	23	c.2080G>C	p.Glu694Gln	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.15	0.556	1.995	-0.48	22.6	3/5	N	PP3/PM1/PM2	VUS
3506	ALS24	*NEK1*	chr4:170321671	NM_012224.2	32	c.3630+1G>T	-	Het	splicing	-	-	-	0	-	-					35		Y	PM1/PM2	VUS
383	ALS25	*KIF5A*	chr12:57965871	NM_004984.3	14	c.1390G>C	p.Glu464Gln	Het	missense			-	0		-	0.06	0.755	2.16	-1.47	24.4	3/5	Y	PP2/PP3/PM1/	LP
496	ALS25	*KIF5A*	chr12:57966417	NM_004984.3	15	c.1624C>A	p.His542Asn	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.29	0.339	1.52	-1.27	23.2	1/5	Y	PP2/PM1/PM2	VUS
728	ALS25	*KIF5A*	chr12:57970109	NM_004984.3	19	c.2146C>T	p.Arg716Trp	Het	missense	rs377539747	0	5.013E-05	0	[DM?][Spastic	VUS	0.01	0.881	2.24	-1.26	30	4/5	N	PP2/PP3/PM1	VUS
2106	ALS25	*KIF5A*	chr12:57975330	NM_004984.3	25	c.2888C>T	p.Pro963Leu	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.09	0.025	0	-0.83	22.6	1/5	Y	PP2/PM1/PM2	VUS
2722	ALS25	*KIF5A*	chr12:57976382	NM_004984.3	27	c.2993-3C>T	-	Het	splicing Candid	-	-	0	0	[DM][Amyotro	-					-		N	PS4/PVS1	P
2733	ALS25	*KIF5A*	chr12:57963461	NM_004984.3	11	c.1112G>T	p.Arg371Leu	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.999	2.82	-1.62	27.3	5/5	Y	PP2/PP3/PM1/	LP
3385	ALS25	*KIF5A*	chr12:57975667	NM_004984.3	26	c.2924G>A	p.Cys975Tyr	Het	missense			-	0	-	-	0.04	0.005	0.69	-0.74	22.3	2/5	N	PP2/PM1/PM2	VUS
3042	ALS23	*ANXA11*	chr10:81928787	NM_001157.2	4	c.499G>T	p.Val167Leu	Het	missense	-	-	6.909E-05	1/1866		-	0.67	0.001	1.04	3.69	7.5	0/5	N	BP4	benign
345	ALS23	*ANXA11*	chr10:81930608	NM_001157.2	3	c.119A>G	p.Asp40Gly	Het	missense	-	-	0	0	[DM][Amyotro	-	0.78	0.587	1.39	4.41	23.1	2/5	N	PM2/PS4	LP
811	ALS23	*ANXA11*	chr10:81930608	NM_001157.2	3	c.119A>G	p.Asp40Gly	Het	missense	-	-	0	0	[DM][Amyotro	-	0.78	0.587	1.39	4.41	23.1	2/5	N	PM2/PS4	LP
939	ALS23	*ANXA11*	chr10:81930590	NM_001157.2	3	c.137C>T	p.Ala46Val	Het	missense	rs762084152	0	0	0	[DM?][Amyotro	-	0.03	0.015	1.1	4.33	21.3	3/5	N	PM2/PS4	LP
1094	ALS23	*ANXA11*	chr10:81929054	NM_001157.2	4	c.232C>A	p.Pro78Thr	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.47	0.039	2.31	4.39	21.9	2/5	Y	PM2	VUS
1678	ALS23	*ANXA11*	chr10:81921748	NM_001157.2	11	c.1123G>C	p.Asp375His	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.985	3.66	3.45	29.9	4/5	Y	PP3/PM1/PM2	VUS
2320	ALS23	*ANXA11*	chr10:81930608	NM_001157.2	3	c.119A>G	p.Asp40Gly	Het	missense			0	0	[DM][Amyotro	-	0.78	0.587	1.39	4.41	23.1	2/5	N	PM2/PS4	LP
2599	ALS23	*ANXA11*	chr10:81923147	NM_001157.2	10	c.1044A>C	p.Glu348Asp	Het	missense	rs756614787	0	0	0	-	-	0.04	0.503	1.925	3.26	23.8	4/5	N	PP3/PM2/PS4	LP
3048	ALS23	*ANXA11*	chr10:81923147	NM_001157.2	10	c.1044A>C	p.Glu348Asp	Het	missense	rs756614787	0	0	0	-	-	0.04	0.503	1.925	3.26	23.8	4/5	N	PP3/PM2/PS4	LP
3223	ALS23	*ANXA11*	chr10:81929004	NM_001157.2	4	c.282delC	p.Ser95LeufsTe	Het	frameshift	rs777070421	0	0	0	-	-					-		N	PM2/PVS1	LP
3253	ALS23	*ANXA11*	chr10:81927003	NM_001157.2	5	c.628C>T	p.Arg210Trp	Het	missense	rs768664021	0	0	0	[DM?][Rett-like	-	0	0.997	3.585	3.75	31	4/5	N	PP3/PM2	VUS
3453	ALS23	*ANXA11*	chr10:81917432	NM_001157.2	14	c.1423C>T	p.Arg475Trp	Het	missense	rs368132715	0	0	0	-	-	0	0.993	3.485	3.85	28.2	4/5	N	PP3/PM1/PM2	VUS
3534	ALS23	*ANXA11*	chr10:81927002	NM_001157.2	5	c.629G>A	p.Arg210Gln	Het	missense	rs147610631	0	5.012E-05	0	[DIFF][629G>A	-	0.01	0.48	3.235	3.83	29.5	3/5	N	PP3/PS1	VUS
3618	ALS23	*ANXA11*	chr10:81928969	NM_001157.2	4	c.317A>T	p.Tyr106Phe	Het	missense	-	-	5.877E-05	1/1866	-	-	0.29	0.824	1.82	4.27	23.5	2/5	N	BP4	benign
3758	ALS23	*ANXA11*	chr10:81928969	NM_001157.2	4	c.317A>T	p.Tyr106Phe	Het	missense	-	-	5.877E-05	1/1866	-	-	0.29	0.824	1.82	4.27	23.5	2/5	N	BP4	benign

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)

2533	ALS20	*HNRNPA1*	chr12:54677007	NM_031157.3	8	c.896G>A	p.Gly299Asp	Het	missense	rs536226815	-	0	0	-	-	0.09	0.931	1.975	-2.23	26.2	4/5	N	BS2/PP3	VUS
2625	ALS20	*HNRNPA1*	chr12:54677706	NM_031157.3	9	c.1018C>T	p.Pro340Ser	Het	missense	-	-	-	0	[DM]|Flail arm	-	0.21	0.878	1.605	-2.02	23.8	3/5	N	PP3/PM1/PS1	LP
741	-	*DNAJC7*	chr17:40169363	NM_003315.3	6	c.562A>T	p.Met188Leu	Het	missense	-	-	-	0	-	-					16.9		Y	PM2	VUS
2253	-	*DNAJC7*	chr17:40141475	NM_003315.3	7	c.700G>A	p.Val234Ile	Het	missense	rs201946741	0	0	0	-	-	0.07	0.005	-0.345	-0.01	18.9	0/5	N	PM1/PM2	VUS
432	-	*DNAJC7*	chr17:40140769	NM_003315.3	8	c.899G>A	p.Arg300Gln	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.05	0.997	4.25	-0.13	32	4/5	Y	PP3/PM1/PM2	VUS
1107	-	*DNAJC7*	chr17:40169363	NM_003315.3	1	c.72delG	p.Lys25Arg	Het	frameshift	-	-	-	0	-	-					-		Y	PM2/PVS1	LP
1568	-	*DNAJC7*	chr17:40149189	NM_003315.3	3	c.235C>T	p.Arg79Trp	Het	missense	rs782149470	0	0	0	-	-	0	0.948	2.715	-1.03	32	4/5	N	PP3/PM1/PM2	VUS
1731	-	*DNAJC7*	chr17:40135592	NM_003315.3	10	c.1070_1073del	p.Thr357Arg	Het	frameshift	-	-	-	0	-	-					-		Y	PM2/PVS1	LP
2114	-	*DNAJC7*	chr17:40133978	NM_003315.3	12	c.1279A>T	p.Lys427*	Het	stopgain	-	-	0	0	-	-					39		Y	PM2/PVS1	LP
2114	-	*DNAJC7*	chr17:40133977	NM_003315.3	12	c.1280A>T	p.Lys427Met	Het	missense	-	-	0	0	-	-	0	0.854	1.605	1.3	29	3/5	Y	PP3/PM1/PM2	VUS
3584	-	*DNAJC7*	chr17:40141528	NM_003315.3	7	c.647G>A	p.Arg216Gln	Het	missense	rs781904749	0	0	0	-	-	0.05	0.978	3.005	-0.27	31	4/5	N	PP3/PM1/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

Patient ID	ALS	HGVS						Het/Hom	Variant Type	dbSNP	Minor allele frequencies			HGMD	Clinical significance	Functional predictions						Damaging
		Gene	Chromosomal Position (hg19)	Refseq ID	Exon	cDNA change	Amino Acid change				ExAC East Asia	gnomAD East Asia	In-house controls			SIFT	PPH2	MA	FATHMM	CADD	prediction	
694	-	*CCNF*	chr16:2487208	NM_001761.36	5	c.425A>G	p.Asn142Ser	Het	missense	rs781029092	0	0	0	-	-	0.46	0.064	1.87	1.9	15.4	0/5	N
744	-	*CCNF*	chr16:2506560	NM_001761.24	17	c.1900G>A	p.Gly634Ser	Het	missense	rs563777257	0	0	0	-	-	0.27	0.018	1.735	1.88	15.5	0/5	N
2330	-	*CCNF*	chr16:2499400	NM_001761.13	12	c.1336G>A	p.Ala446Thr	Het	missense	rs140563930	0	5.83E-05	1/1866	-	-	0.69	0.006	-0.805	1.99	0.005	0/5	N
2536	-	*CCNF*	chr16:2506731	NM_001761.4	17	c.2071C>T	p.Arg691Trp	Het	missense	rs745887382	0	0	0	-	-	0.02	0	0.345	1.7	11.1	1/5	N
3327	-	*CCNF*	chr16:2503472	NM_001761.12	15	c.1649C>T	p.Pro550Leu	Het	missense	rs754969037	0	0	0	-	-	0.01	0.006	0.345	1.92	12.9	1/5	N
10	-	*CCNF*	chr16:2503224	NM_001761.45	14	c.1501G>A	p.Ala501Thr	Het	missense		-	0	0	-	-	0.16	0.129	1.75	1.86	20.8	1/5	N
606	-	*CCNF*	chr16:2487264	NM_001761.47	5	c.481G>A	p.Gly161Arg	Het	missense	rs148159882	0	0	0	[DM]|Amyotro	-	0	0.996	2.24	1.4	27.9	4/5	Y
875	-	*CCNF*	chr16:2503475	NM_001761.32	15	c.1653dupT	p.Leu553fs	Het	frameshift		-	-	0	-	-					-		Y
931	-	*CCNF*	chr16:2503469	NM_001761.25	15	c.1646C>T	p.Pro549Leu	Het	missense		0	0	0	-	-	0.28	0.573	0.895	1.86	22.4	2/5	N
1268	-	*CCNF*	chr16:2499359	NM_001761.41	12	c.1295G>A	p.Ser432Asn	Het	missense	rs754760067	0	5.81E-05	1/1866	-	-	0.32	0.954	1.165	1.96	27.1	2/5	N
1321	-	*CCNF*	chr16:2481176	NM_001761.43	2	c.62G>A	p.Arg21Gln	Het	missense	rs200973445	0	0	0	-	-	0.01	0.839	0.895	1.69	24.8	3/5	Y
1599	-	*CCNF*	chr16:2499359	NM_001761.15	12	c.1295G>A	p.Ser432Asn	Het	missense	rs754760067	0	5.81E-05	1/1866	-	-	0.32	0.954	1.165	1.96	27.1	2/5	N
1771	-	*CCNF*	chr16:2503255	NM_001761.23	14	c.1532C>A	p.Thr511Asn	Het	missense			0	1/1866		-	0.12	0.963	2.075	1.95	22.2	3/5	Y
1901	-	*CCNF*	chr16:2503270	NM_001761.8	14	c.1547G>A	p.Arg516Gln	Het	missense	rs747695958	0	0	0	-	-	0.01	0.998	1.725	2	28.6	3/5	Y
2374	-	*CCNF*	chr16:2489423	NM_001761.2	7	c.664T>C	p.Ser222Pro	Het	missense	rs148159882	0	0	0	[DM]|Amyotro	-	0	0.461	2.14	1.38	22.5	3/5	Y
2588	-	*CCNF*	chr16:2506608	NM_001761.6	17	c.1948T>C	p.Cys650Arg	Het	missense		-	0	0	-	-	0.1	0.003	1.735	1.94	21.7	1/5	N
3017	-	*CCNF*	chr16:2503525	NM_001761.16	15	c.1702C>T	p.Arg568Trp	Het	missense	rs754920554	0	0	0	-	-	0	0.798	1.39	1.75	23.2	3/5	Y
3188	-	*CCNF*	chr16:2505503	NM_001761.9	16	c.1823G>T	p.Ser608Ile	Het	missense	rs758523853	0	0	0	-	-	0	0.756	1.845	1.5	25.1	3/5	Y
3199	-	*CCNF*	chr16:2503255	NM_001761.10	14	c.1532C>A	p.Thr511Asn	Het	missense		-	0	1/1866	-	-	0.12	0.963	2.075	1.95	22.2	3/5	Y
3457	-	*CCNF*	chr16:2503269	NM_001761.22	14	c.1546C>T	p.Arg516Trp	Het	missense		-	0	0	-	-	0	1	2.075	1.94	29.4	4/5	Y
1505	-	*CYLD*	chr16:50785580	NM_015247.2	5	c.570T>G	p.Asp190Glu	Het	missense	-	-	-	0	-	-	1	0.004	-0.195	-0.71	15.2	0/5	N
3344	-	*CYLD*	chr16:50784076	NM_015247.2	4	c.467G>A	p.Arg156Lys	Het	missense	-	-	0	0	-	-	0.38	0.987	1.1	-0.75	23.6	2/5	N
87	-	*CYLD*	chr16:50785618	NM_015247.2	5	c.608A>T	p.Glu203Val	Het	missense	-	-	5.563E-05	1/1866	-	-	0.15	0.998	1.915	-0.84	29.1	3/5	Y
1701	-	*CYLD*	chr16:50811844	NM_015247.2	9	c.1130T>A	p.Ile377Asn	Het	missense	-	-	-	1/1866	-	-	0.41	0.073	0.805	-3.5	22.5	2/5	N
3281	-	*CYLD*	chr16:50810149	NM_015247.2	8	c.982G>C	p.Asp328His	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.02	0.467	0.695	2.09	24.7	2/5	N
923	-	*GLT8D1*	chr3:52734322	NM_152932.2	3	c.71A>G	p.His24Arg	Het	missense	rs920518318	-	0	0	-	-	0.58	0	1.385	1.04	15.9	0/5	N
2704	-	*GLT8D1*	chr3:52728901	NM_152932.2	10	c.1076A>T	p.Asn359Ile	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.1	0.039	0	1.92	19.7	0/5	N
3550	-	*GLT8D1*	chr3:52734322	NM_152932.2	3	c.71A>G	p.His24Arg	Het	missense	rs920518318	-	0	0	-	-	0.58	0	1.385	1.04	15.9	0/5	N
543	-	*GLT8D1*	chr3:52729260	NM_152932.2	9	c.871G>A	p.Val291Ile	Het	missense	-	-	0	0	-	-	0.07	0.995	2.61	0.83	28.7	3/5	Y
544	-	*GLT8D1*	chr3:52729260	NM_152932.2	9	c.871G>A	p.Val291Ile	Het	missense	-	-	0	0	-	-	0.07	0.995	2.61	0.83	28.7	3/5	Y
3406	-	*GLT8D1*	chr3:52729485	NM_152932.2	8	c.764G>A	p.Arg255Gln	Het	missense	rs967215089	-	0	0	-	-	0.19	0.003	0.425	0.97	22.2	1/5	N
3664	-	*GLT8D1*	chr3:52731833	NM_152932.2	4	c.233G>C	p.Gly78Ala	Het	missense	rs760081278	0	0	0	[DIFF]|233G>C	-	0.58	0.999	2.045	0.02	25.6	3/5	Y
1168	-	*TIA1*	chr2:70443960	NM_00135151	8	c.641T>A	p.Phe214Tyr	Het	missense	-	-	-	0	-	-	1	0.001		2.95	19	0/4	N
1505	-	*TIA1*	chr2:70443611	NM_022173.3	9	c.604T>C	p.Tyr202His	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.27	0.832	2.08	1.77	26.7	3/5	Y
1578	-	*TIA1*	chr2:70439967	NM_022173.3	13	c.1045 T>C	p.Ser345Pro	Het	missense	-	-	-	0	[DM]|Amyotrophic lateral sclen		0.88		0.695	1.8	22.2	1/4	N
2043	-	*TIA1*	chr2:70444072	NM_022173.3	8	c.529A>G	p.Ile177Val	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.04	0.298	0.645	-1.04	22.8	2/5	N
3033	-	*TIA1*	chr2:70442589	NM_022173.3	11	c.802T>G	p.Ser268Ala	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.26	0.173	-0.825	2.48	22.2	2/5	N
2530	ALS21	*MATR3*	chr5:138643537	NM_199189.2	5	c.433C>T	p.Leu145Phe	Het	missense		-	-	0	-	-	0	0.986	0.695	-1.7	26.5	4/5	Y
2204	ALS21	*MATR3*	chr5:138650388	NM_199189.2	6	c.937G>C	p.Ala313Pro	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.52	0.006	-0.345	-0.12	22.9	1/5	N
2566	ALS21	*MATR3*	chr5:138658658	NM_199189.2	14	c.1134+2->GG		Het	splicing	-	-	0	0	-	-					-		Y
3318	ALS21	*MATR3*	chr5:138661270	NM_199189.2	16	c.2290G>A	p.Gly764Ser	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.77	0.969	0.55	-1.09	22.4	2/5	N
761	ALS22	*TUBA4A*	chr2:220115542	NM_006000.2	4	c.879T>A	p.Asn293Lys	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.016	2.015	-1.41	17.5	2/5	N
2704	ALS22	*TUBA4A*	chr2:220115880	NM_006000.2	4	c.541G>A	p.Val181Met	Het	missense	rs757373635	0	0	0	-	-	0	0.649	2.815	-0.55	26.7	4/5	Y
2049	ALS	*DAO*	chr12:109278897	NM_001917.4	2	c.115T>C	p.Phe39Leu	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.46	0.999	2.28	-1.45	25.7	3/5	Y
3327	ALS	*DAO*	chr12:109283320	NM_001917.4	4	c.385G>A	p.Gly129Ser	Het	missense	rs768551628	0	0	0	-	-	0.73	0	-1.025	-1.98	4.6	1/5	N
1328	ALS	*DAO*	chr12:109286789	NM_001917.4	6	c.484C>T	p.Arg162Trp	Het	missense	rs775708778	0	5.798E-05	0	-	-	0.03	0.448	3.125	-1.58	25.4	4/5	Y
3213	ALS	*DAO*	chr12:109286789	NM_001917.4	6	c.484C>T	p.Arg162Trp	Het	missense	rs775708778	0	5.798E-05	0	-	-	0.03	0.448	3.125	-1.58	25.4	4/5	Y
448	ALS	*DAO*	chr12:109288043	NM_001917.4	7	c.512C>A	p.Ala171Glu	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.28	0.848	2.165	-1.38	22.1	3/5	Y
3350	ALS	*DAO*	chr12:109288102	NM_001917.4	7	c.571C>T	p.Arg191*	Het	stopgain	rs760006596	0	0	0	-	-					38		Y
3761	ALS	*DAO*	chr12:109288102	NM_001917.4	7	c.571C>T	p.Arg191*	Het	stopgain	rs760006596	0	0	0	-	-					38		Y
1467	ALS	*DAO*	chr12:109293208	NM_001917.4	10	c.869G>A	p.Arg290Gln	Het	missense	rs372560295	0	5.814E-05	2/1866	-	-	0	0.993	3.915	-1.49	26.3	4/5	Y
2066	ALS	*DAO*	chr12:109293208	NM_001917.4	10	c.869G>A	p.Arg290Gln	Het	missense	rs372560295	0	5.814E-05	2/1866	-	-	0	0.993	3.915	-1.49	26.3	4/5	Y
3384	ALS9	*ANG*	chr14:21162016	NM_001145.4	2	c.293C>G	p.Ser98Cys	Het	missense	-	0	0	0	-	-	0	0.883	3.725	-0.84	18.1	3/5	Y

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)

1021	ALS9	*ANG*	chr14:21162159	NM_001145.4	2	c.436C>T	p.Arg146Cys	Het	missense	rs539098577	0	0	0	-	-	0	0.146	0	-2.27	16.4	2/5	N
3735	ALS2	*ALS2*	chr2:202568864	2q33.1 NM_02	33	c.4916T>G	p.Ile1639Arg	Het	missense	-	-	-	8/1866	-	-	0	0.986	1.5	1.55	29.1	3/5	Y
3558	ALS2	*ALS2*	chr2:202568864	2q33.1 NM_02	33	c.4916T>G	p.Ile1639Arg	Het	missense	-	-	-	8/1866	-	-	0	0.986	1.5	1.55	29.1	3/5	Y
1670	ALS2	*ALS2*	chr2:202568864	2q33.1 NM_02	33	c.4916T>G	p.Ile1639Arg	Het	missense	-	-	-	8/1866	-	-	0	0.986	1.5	1.55	29.1	3/5	Y
1190	ALS2	*ALS2*	chr2:202569913	2q33.1 NM_02	31	c.4637C>T	p.Thr1546Ile	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.35	0.002	0.895	0.4	24	1/5	N
2692	ALS2	*ALS2*	chr2:202574650	2q33.1 NM_02	27	c.4234G>A	p.Val1412Ile	Het	missense	rs41309056	-	0	0	-	-	0.03	0.574	1.735	1.52	24.6	3/5	Y
2163	ALS2	*ALS2*	chr2:202589136	2q33.1 NM_02	21	c.3394C>T	p.Arg1132Cys	Het	missense	rs149670991	0	5.119E-05	2/1866	-	-	0.02	1	2.41	0.76	29.3	4/5	Y
512	ALS2	*ALS2*	chr2:202589136	2q33.1 NM_02	21	c.3394C>T	p.Arg1132Cys	Het	missense	rs149670991	0	5.119E-05	2/1866	-	-	0.02	1	2.41	0.76	29.3	4/5	Y
2725	ALS2	*ALS2*	chr2:202589136	2q33.1 NM_02	21	c.3394C>T	p.Arg1132Cys	Het	missense	rs149670991	0	5.119E-05	2/1866	-	-	0.02	1	2.41	0.76	29.3	4/5	Y
1492	ALS2	*ALS2*	chr2:202589141	2q33.1 NM_02	21	c.3389A>C	p.Asn1130Thr	Het	missense	rs779339166	0	0	0	-	-	0.03	0.793	3.3	0.78	25.4	4/5	Y
3299	ALS2	*ALS2*	chr2:202591230	2q33.1 NM_02	19	c.3225G>A	p.Met1075Ile	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.39	0.007	0.515	0.6	21.2	1/5	N
2115	ALS2	*ALS2*	chr2:202591426	2q33.1 NM_02	18	c.3143C>T	p.Thr1048Ile	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.5	0.013	1.7	0.97	20.2	1/5	N
2407	ALS2	*ALS2*	chr2:202592476	2q33.1 NM_02	16	c.2864C>T	p.Pro955Leu	Het	missense	-	9.76563E-05	9.173E-05	1/1866	-	-	0	0.517	2.36	-0.01	27.9	4/5	Y
2579	ALS2	*ALS2*	chr2:202592476	2q33.1 NM_02	16	c.2864C>G	p.Pro955Arg	Het	missense	-	-	-	1/1866	-	-	0	0.757	2.36	0	27.4	4/5	Y
3457	ALS2	*ALS2*	chr2:202592476	2q33.1 NM_02	16	c.2864C>G	p.Pro955Arg	Het	missense	-	-	-	1/1866	-	-	0	0.757	2.36	0	27.4	4/5	Y
1919	ALS2	*ALS2*	chr2:202592476	2q33.1 NM_02	16	c.2864C>G	p.Pro955Arg	Het	missense	-	-	-	1/1866	-	-	0	0.757	2.36	0	27.4	4/5	Y
2579	ALS2	*ALS2*	chr2:202592476	2q33.1 NM_02	16	c.2864C>G	p.Pro955Arg	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.757	2.36	0	27.4	4/5	Y
3534	ALS2	*ALS2*	chr2:202593830	2q33.1 NM_02	14	c.2657G>A	p.Arg886Lys	Het	missense	rs557012879	0	0	0	-	-	0.38	0.003	0.46	-1.02	22.3	1/5	N
1631	ALS2	*ALS2*	chr2:202593862	2q33.1 NM_02	14	c.2625T>G	p.Tyr875*	Het	stopgain	-	-	-	0	-	-					-		Y
637	ALS2	*ALS2*	chr2:202598130	2q33.1 NM_02	13	c.2449C>G	p.Gln817Glu	Het	missense	rs756766239	0	0	1/1866	-	-	0.14	0.542	0.975	-1.09	22.7	2/5	N
425	ALS2	*ALS2*	chr2:202611422	2q33.1 NM_02	9	c.1865C>T	p.Ser622Phe	Het	missense	-	-	0	0	-	-	0	0.99	3.945	-2.29	28.4	5/5	Y
2691	ALS2	*ALS2*	chr2:202619364	2q33.1 NM_02	6	c.1502G>A	p.Arg501Gln	Het	missense	rs760216233	0	0	1/1866	-	-	0.45	0.347	0.805	0.39	24.3	1/5	N
985	ALS2	*ALS2*	chr2:202622220	2q33.1 NM_02	5	c.1376T>C	p.Met459Thr	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.46	0.039	0.805	0.49	23.2	1/5	N
2434	ALS2	*ALS2*	chr2:202622307	2q33.1 NM_02	5	c.1289G>A	p.Cys430Tyr	Het	missense	-	-	-	1/1866	-	-	0.08	0.024	0.695	0.5	21.7	1/5	N
1894	ALS2	*ALS2*	chr2:202625668	2q33.1 NM_02	4	c.1049G>A	p.Arg350Gln	Het	missense	rs763352024	0	0	1/1866	-	-	0.88	0	-0.205	0.57	3.7	0/5	N
355	ALS2	*ALS2*	chr2:202625669	2q33.1 NM_02	4	c.1048C>T	p.Arg350Trp	Het	missense	rs769268310	0	0	0	-	-	0.01	0.124	1.04	0.42	18.3	1/5	N
3241	ALS	*DCTN1*	chr2:74590262	NM_004082.4	29	c.3388C>G	p.His1130Asp	Het	missense	-	-	0	0	-	-	0.63	0.007	0.55	-1.05	22.3	1/5	N
2157	ALS	*DCTN1*	chr2:74595896	NM_004082.4	16	c.1813T>C	p.Cys605Arg	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.01	0.995	2.015	-1.67	28.7	5/5	Y
1917	ALS	*DCTN1*	chr2:74596530	NM_004082.4	14	c.1481C>T	p.Ala494Val	Het	missense	rs761331951	0	0	0	[DIFF][1481C>	-	0.03	0.825	1.235	-1.03	24.8	3/5	Y
2625	ALS	*DCTN1*	chr2:74597664	NM_004082.4	11	c.1056T>A	p.Asp352Glu	Het	missense	-	-	-	0		-	0.78	0.008	0.525	-1.11	17.6	0/5	N
2129	ALS	*DCTN1*	chr2:74597789	NM_004082.4	10	c.1007C>G	p.Thr336Ser	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.03	0.004	1.15	-1.06	21.4	2/5	N
1821	ALS	*DCTN1*	chr2:74597886	NM_004082.4	10	c.910A>G	p.Ile304Val	Het	missense	-	-	-	0		-	1	0.785	-0.125	-0.93	22.4	2/5	N
2926	ALS	*DCTN1*	chr2:74604825	NM_004082.4	3	c.308C>A	p.Thr103Asn	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.19	0.272	0.55	-1.88	25	2/5	N
3017	ALS17	*CHMP2B*	chr3:87276696	NM_014043.3	1	c.24A>C	p.Lys8Asn	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.29	0.141	2.72	-2.62	22.1	3/5	Y
1937	ALS17	*CHMP2B*	chr3:87289908	NM_014043.3	2	c.94C>T	p.Arg32*	Het	stop-gain	rs763615051	0	0	0	-	-					37		Y
1924	ALS17	*CHMP2B*	chr3:87302944	NM_014043.3	6	c.614G>A	p.Arg205Gln	Het	missense	rs750217435	0	0	0	[DIFF][614G>A	-	0.44	0.515	1.28	-2.37	24.4	3/5	Y
3122	ALS17	*CHMP2B*	chr3:87302944	NM_014043.3	6	c.614G>A	p.Arg205Gln	Het	missense	rs750217435	0	0	0	[DIFF][614G>A	-	0.44	0.515	1.28	-2.37	24.4	3/5	Y
2736	ALS-FTD3	*SQSTM1*	chr5:179247964	NM_003900.4	1	c.28C>T	p.Leu10Phe	Het	missense	rs771845079	0	0	0	-	-	0	0.998	1.975	-2.73	28.6	5/5	Y
2253	ALS-FTD3	*SQSTM1*	chr5:179250891	NM_003900.4	3	c.335C>T	p.Pro112Leu	Het	missense	rs761423892	0	0	0	-	-	0.07	0.007	1.445	-2.21	12.4	1/5	N
2743	ALS-FTD3	*SQSTM1*	chr5:179250900	NM_003900.4	3	c.344A>G	p.Gln115Arg	Het	missense	rs537503261	-	5.445E-05	0	[DIFF][344A>G	-	0.03	0.946	1.385	-2.2	23	4/5	Y
2923	ALS-FTD3	*SQSTM1*	chr5:179251299	NM_003900.4	4	c.649C>T	p.Arg217Cys	Het	missense	rs867275286	-	5.45E-05	0	-	-	0.28	0.332	1.7	-1.68	19.1	1/5	N
3564	ALS-FTD3	*SQSTM1*	chr5:179251323	NM_003900.4	4	c.673G>C	p.Ala225Pro	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.1	0.797	1.59	-1.74	24.6	3/5	Y
3045	ALS-FTD3	*SQSTM1*	chr5:179260096	NM_003900.4	6	c.819_820del	p.Ser275fs	Het	frameshift	-	-	-	0	[DM][Neurodeg	-					-		Y
660	ALS-FTD3	*SQSTM1*	chr5:179260628	NM_003900.4	7	c.1011C>G	p.Asp337Glu	Het	missense	-	-	-	0	-		0.25	0.28	1.1	-2.11	21.2	2/5	N
470	ALS-FTD3	*SQSTM1*	chr5:179260638	NM_003900.4	7	c.1021C>G	p.Leu341Val	Het	missense	rs756607693	0	0	0	-	-	0.17	0.28	1.7	-2.9	15.8	1/5	N
2153	ALS-FTD3	*SQSTM1*	chr5:179263441	NM_003900.4	8	c.1171G>A	p.Asp391Asn	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.416	1.68	-2.97	25.7	3/5	Y
3339	ALS-FTD3	*SQSTM1*	chr5:179263519	NM_003900.4	8	c.1249C>G	p.L417V	Het	missense	-	-	-	0	-		0	0.998	2.725	-2.63	25.7	5/5	Y
2867	ALS11	*FIG4*	chr6:110048372	NM_014845.5	4	c.350C>T	p.Ala117Val	Het	missense	rs551339249	0	0	0	-	uncertain-signif	0	1	3.465	0.17	27.8	4/5	Y
383	ALS11	*FIG4*	chr6:110048443	NM_014845.5	4	c.421C>T	p.Arg141Trp	Het	missense	rs750102036	0	0	0	-	-	0.03	0.999	2.725	0.35	31	4/5	Y
846	ALS11	*FIG4*	chr6:110056428	NM_014845.5	6	c.573delA	p.Glu192fs	Het	frameshift	-	-	-	1/1866	-	-					-		Y
3412	ALS11	*FIG4*	chr6:110064379	NM_014845.5	9	c.943G>A	p.Ala315Thr	Het	missense	-	-	-	0		-	0.47	0.091	0.4	0.36	21	1/5	N
2704	ALS11	*FIG4*	chr6:110064428	NM_014845.5	9	c.992A>G	p.Tyr331Cys	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.01	0.003	2.065	0.28	22.4	3/5	Y
2405	ALS11	*FIG4*	chr6:110064470	NM_014845.5	9	c.1034T>C	p.Ile345Thr	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.921	3.045	0.11	25.1	4/5	Y
787	ALS11	*FIG4*	chr6:110064938	NM_014845.5	10	c.1100G>C	p.Arg367Thr	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.06	0.971	2.365	0.24	26.6	3/5	Y
1182	ALS11	*FIG4*	chr6:110083405	NM_014845.5	12	c.1383T>A	p.Asp461Glu	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.7	0.014	0.805	0.67	22.2	1/5	N
1228	ALS11	*FIG4*	chr6:110085138	NM_014845.5	intron1	c.1389-2A>G		Het	splicing	-	-	-	0	-	-					-		Y
3627	ALS11	*FIG4*	chr6:110085168	NM_014845.5	13	c.1417delC	p.Thr474fs	Het	frameshift	-	-	-	0	-	-							Y
2215	ALS11	*FIG4*	chr6:110107549	NM_014845.5	18	c.1993C>T	p.His665Tyr	Het	missense	-	0	0	0	-	-	0.03	0.079	0.345	0.69	22.3	2/5	N
3401	ALS11	*FIG4*	chr6:110110873	NM_014845.5	19	c.2174dupT	p.Leu726fs	Het	frameshift	-	0	5.80E-05	0	-	-					-		Y
2303	ALS11	*FIG4*	chr6:110112583	NM_014845.5	20	c.2185A>G	p.Lys729Glu	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.51	0.344	0.975	0.64	24.9	1/5	N
635	ALS11	*FIG4*	chr6:110113798	NM_014845.5	21	c.2390C>T	p.Pro797Leu	Het	missense	rs760745228	-	-	0	-	-	0.24	0.006	0.55	0.72	22.3	1/5	N
2468	ALS11	*FIG4*	chr6:110113823	NM_014845.5	21	c.2415_2426del	p.D808_S811de	Het	infra	rs762589192	0	0	0	-	-					-		N
2429	ALS11	*FIG4*	chr6:110146458	NM_014845.5	23	c.2714G>A	p.Arg905His	Het	missense	rs780921285	0	0	0	-	-	0.12	0.893	0.805	0.47	28.8	2/5	N
3031	ALS11	*FIG4*	chr6:110146458	NM_014845.5	23	c.2714G>A	p.Arg905His	Het	missense	rs780921285	0	0	0	-	-	0.12	0.893	0.805	0.47	28.8	2/5	N
2093	ALS4	*SETX*	chr9:135139928	NM_015046.6	26	c.7732C>G	p.Pro2578Ala	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.13	0.007	2.015	-3.04	9.5	2/5	N
341	ALS4	*SETX*	chr9:135139933	NM_015046.6	26	c.7727G>C	p.Gly2576Ala	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.14	0.007	2.14	-3.11	10.5	2/5	N
1457	ALS4	*SETX*	chr9:135140365	NM_015046.6	26	c.7295A>T	p.Gln2432Leu	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.06	0.055	1.7	-2.83	19.2	1/5	N
2212	ALS4	*SETX*	chr9:135150737	NM_015046.6	23	c.7006G>A	p.Asp2336Asn	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.04	0.645	0.96	-2.99	25.9	3/5	Y
903	ALS4	*SETX*	chr9:135153641	NM_015046.6	21	c.6658G>T	p.Ala2220Ser	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.998	1.795	-1.63	26.6	4/5	Y
523	ALS4	*SETX*	chr9:135158773	NM_015046.6	19	c.6424A>G	p.Ser2142Gly	Het	missense	-	-	-	0		-	0.35	0.085	1.05	-1.64	22.5	2/5	N
2445	ALS4	*SETX*	chr9:135163661	NM_015046.6	17	c.6286C>T	p.Arg2096Trp	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.999	2.765	-2.79	32	5/5	Y
2391	ALS4	*SETX*	chr9:135163985	NM_015046.6	16	c.6160A>G	p.Ser2054Gly	Het	missense	-	-	-	0	[DIFF][6160A>	-	0.08	0.013	2.215	-1.7	22.7	3/5	Y

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)

2556	ALS4	*SETX*	chr9:135171289	NM_015046.6	15	c.6076G>T	p.Glu2026*	Het	stopgain	-	-	-	0	-	-					-		Y
2493	ALS4	*SETX*	chr9:135171366	NM_015046.6	15	c.5999A>C	p.Gln2000Pro	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.24	0.033	0.2	-1.19	18	0/5	N
3030	ALS4	*SETX*	chr9:135172287	NM_015046.6	14	c.5936G>A	p.Arg1979His	Het	missense	rs761031238	0	0	0	-	-	0.33	0.681	0.645	-1.59	25.5	3/5	Y
2414	ALS4	*SETX*	chr9:135173603	NM_015046.6	13	c.5645C>T	p.Ser1882Phe	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.999	1.1	-2.86	28.2	4/5	Y
3304	ALS4	*SETX*	chr9:135173613	NM_015046.6	13	c.5635G>A	p.Val1879Ile	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.14	0.083	1.1	-2.76	22.2	2/5	N
818	ALS4	*SETX*	chr9:135173675	NM_015046.6	13	c.5573delA	p.Tyr1858Ser	Het	frameshift	-	-	-	0	-	-					-		Y
1802	ALS4	*SETX*	chr9:135201973	NM_015046.6	10	c.5012G>A	p.Gly1671Asp	Het	missense	rs775112319	0	0	0	-	-	0.45	0.004	0.69	-2.09	7	1/5	N
2330	ALS4	*SETX*	chr9:135202024	NM_015046.6	10	c.4961A>G	p.Asn1654Ser	Het	missense	-	-	0	0	-	-	1	0.003	-0.35	-1.97	0	1/5	N
334	ALS4	*SETX*	chr9:135203117	NM_015046.6	10	c.3868A>G	p.Lys1290Glu	Het	missense	rs768507561	0	0	0	-	-	0	0.998	2.175	-2.48	25.7	5/5	Y
1107	ALS4	*SETX*	chr9:135203287	NM_015046.6	10	c.3698T>C	p.Ile1233Thr	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.08	0.001	0.755	-2.28	0.3	1/5	N
2863	ALS4	*SETX*	chr9:135203351	NM_015046.6	10	c.3634A>T	p.Ile1212Phe	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.28	0.004	0.55	-2.25	10.2	1/5	N
898	ALS4	*SETX*	chr9:135203353	NM_015046.6	10	c.3632G>A	p.Arg1211His	Het	missense	rs774817290	0	0	1/1866	-	-	0.08	0.057	0	-2.15	15.9	1/5	N
2471	ALS4	*SETX*	chr9:135203353	NM_015046.6	10	c.3632G>A	p.Arg1211His	Het	missense	rs774817290	0	0	1/1866	-	-	0.08	0.057	0	-2.15	15.9	1/5	N
3355	ALS4	*SETX*	chr9:135203422	NM_015046.6	10	c.3563C>A	p.Thr1188Asn	Het	missense	rs569695031	0	0	0	-	-	0.05	0.001	0	-2.28	0	2/5	N
2266	ALS4	*SETX*	chr9:135203797	NM_015046.6	10	c.3188A>C	p.Lys1063Thr	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.03	0.387	0.975	-2.45	12	2/5	N
3352	ALS4	*SETX*	chr9:135203871	NM_015046.6	10	c.3114A>C	p.Lys1038Asn	Het	missense	-	0	5.799E-05	0	-	-	0.13	0.066	1.04	-2.31	13.2	1/5	N
1509	ALS4	*SETX*	chr9:135204017	NM_015046.6	10	c.2968A>G	p.Lys990Glu	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.01	0.864	0.975	-3.03	23.2	4/5	Y
629	ALS4	*SETX*	chr9:135204061	NM_015046.6	10	c.2924C>T	p.Thr975Met	Het	missense	rs200722368	0	0	0	-	-	0.11	0.255	0	-2.19	11.4	1/5	N
2730	ALS4	*SETX*	chr9:135204239	NM_015046.6	10	c.2746C>A	p.Leu916Ile	Het	missense			-	0	[DM][Amyotro	-	0.39	0.037	0.345	-2.12	6.9	1/5	N
3065	ALS4	*SETX*	chr9:135204681	NM_015046.6	10	c.2304G>C	p.Lys768Asn	Het	missense	-	-	-	1/1866	-	-	0.02	0.936	0.975	-2.46	23.3	4/5	Y
3531	ALS4	*SETX*	chr9:135204782	NM_015046.6	10	c.2203G>C	p.Gly735Arg	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.01	0.605	0.895	-2.17	17.1	3/5	Y
629	ALS4	*SETX*	chr9:135205166	NM_015046.6	10	c.1819G>T	p.Asp607Tyr	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.977	0.805	-2.63	24.5	4/5	Y
2939	ALS4	*SETX*	chr9:135205315	NM_015046.6	10	c.1670G>A	p.Arg557Gln	Het	missense	rs548433078	0	0	0	[DIFF][1670G>	-	1	0.011	-0.255	-1.35	16.6	0/5	N
3349	ALS4	*SETX*	chr9:135205315	NM_015046.6	10	c.1670G>A	p.Arg557Gln	Het	missense	rs548433078	0	0	0	[DIFF][1670G>	-	1	0.011	-0.255	-1.35	16.6	0/5	N
3678	ALS4	*SETX*	chr9:135205315	NM_015046.6	10	c.1670G>A	p.Arg557Gln	Het	missense	rs548433078	0	0	0	[DIFF][1670G>	-	1	0.011	-0.255	-1.35	16.6	0/5	N
1982	ALS4	*SETX*	chr9:135205617	NM_015046.6	10	c.1368A>T	p.Glu456Asp	Het	missense			-	0	-	-	0	0.997	1.04	-2.01	22.5	4/5	Y
2241	ALS4	*SETX*	chr9:135205640	NM_015046.6	10	c.1345G>A	p.Ala449Thr	Het	missense	rs761745573	0	0	1/1866	-	-	0.05	0.73	0.805	-1.51	19.6	3/5	Y
906	ALS4	*SETX*	chr9:135205655	NM_015046.6	10	c.1330C>T	p.Leu444Phe	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.999	1.04	-2.22	26.4	4/5	Y
3449	ALS4	*SETX*	chr9:135205712	NM_015046.6	10	c.1273G>T	p.Gly425Cys	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	1	0.975	-2.56	27.8	4/5	Y
3569	ALS4	*SETX*	chr9:135205819	NM_015046.6	10	c.1166T>C	p.Leu389Ser	Het	missense	rs29001584	-	-	0	[DM][Amyotro	pathogenic	0	0.999	1.04	-2.24	26.4	4/5	Y
2070	ALS4	*SETX*	chr9:135210035	NM_015046.6	7	c.798T>G	p.Phe266Leu	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.02	0.994	0.895	-0.05	23.6	3/5	Y
2040	ALS4	*SETX*	chr9:135211691	NM_015046.6	6	c.710A>G	p.Tyr237Cys	Het	missense	rs138538492	0	0	0	-	VUS	0	0.998	0.975	-0.07	28.4	3/5	Y
2820	ALS4	*SETX*	chr9:13523997	NM_015046.6	10	c.2998_3000de	p.Ala1000delin	Het	frameshift	-	-	-	0	-	-					-		Y
2145	ALS16	*SIGMAR1*	chr9:34637079	NM_001282203	3	c.383C>T	p.Tyr128Ile	Het	missense	-	-	5.798E-05	1/1866	-	-					12.4		N
1107	ALS16	*SIGMAR1*	chr9:34637079	NM_001282203	3	c.383C>T	p.Tyr128Ile	Het	missense	-	-	5.798E-05	1/1866	-	-					12.4		N
3450	ALS16	*SIGMAR1*	chr9:34637543	NM_001282203	1	c.151+1G>T	-	Het	splicing	rs796065352	-	-	0	[DM][Distal mo	pathogenic					-		Y
763	-	*EWSR1*	chr22:29674045	NM_001163285	5	c.253G>C	p.Ala85Pro	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.02	0.996	1.735	-1.14	27.5	3/5	Y
1852	-	*EWSR1*	chr22:29693933	NM_001163285	13	c.1408C>T	p.Arg470Cys	Het	missense	rs138287627	0	5.055E-05	0	[DM?][Essentia	-	0.06	0.001	1.04	-4.25	22.8	2/5	N
2887	-	*EWSR1*	chr22:29694825	NM_001163285	14	c.1517G>A	p.Gly506Glu	Het	missense	rs750873132	0	0	0	-	-	0.18	0.431	1.245	-4.31	25.1	2/5	N
1363	-	*EWSR1*	chr22:29695678	NM_001163285	16	c.1765G>A	p.Gly589Ser	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.02	0.76	2.125	-4.19	24.6	5/5	Y
1907	-	*EWSR1*	chr22:29695820	NM_001163285	16	c.1907G>A	p.Gly636Glu	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.02	0.792	1.59	-4.07	26.9	4/5	Y
830	-	*EWSR1*	chr22:29696149	NM_001163285	17	c.1966_1967ins	p.X656delinsX	Het	nonframeshift	-	-	5.8E-05	0	-	-					-		N
3181	-	*EWSR1*	chr22:29696149	NM_001163285	17	c.1966_1967ins	p.X656delinsX	Het	nonframeshift	-	-	5.8E-05	0	-	-					-		N
11	-	*EWSR1*	chr22:29696149	NM_001163285	17	c.1966_1967ins	p.X656delinsX	Het	nonframeshift	-	-	5.8E-05	0	-	-					-		N
1354	-	*PNPLA6*	chr19:7601093	NM_006702.4	5	c.132T>G	p.Asp44Glu	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.69	0.001	-0.62	3.91	0.35	0/5	N
1416	-	*PNPLA6*	chr19:7605902	NM_006702.4	10	c.772A>G	p.Thr258Ala	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.16	0.004	-0.65	-2.98	22.1	2/5	N
3031	-	*PNPLA6*	chr19:7607714	NM_006702.4	15	c.1313C>T	p.Ser438Leu	Het	missense	rs140929996	0	5.034E-05	1/1866	-	uncertain-signif	0.16	0.011	1.01	3.68	17.2	0/5	N
2873	-	*PNPLA6*	chr19:7607789	NM_006702.4	15	c.1388A>G	p.Glu463Gly	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.09	0.033	1.5	3.53	26.4	1/5	N
1618	-	*PNPLA6*	chr19:7620644	NM_006702.4	27	c.2974G>A	p.Ala992Thr	Het	missense	-	-	0	0	-	-	0.01	0.287	1.585	-1.2	26	2/5	N
2108	-	*PNPLA6*	chr19:7620512	NM_006702.4	27	c.2842G>A	p.Val948Ile	Het	missense	-	-	0	1/1866	-	-	0.54	0.031	1.225	-1.47	17.5	0/5	N
2759	-	*PNPLA6*	chr19:7622087	NM_006702.4	30	c.3200C>T	p.Thr1067Met	Het	missense	-	-	0	0	-	-	0	0.886	2.31	-1.09	24	4/5	Y
2575	-	*PNPLA6*	chr19:7622087	NM_006702.4	30	c.3200C>T	p.Thr1067Met	Het	missense	-	-	0	0	-	-	0	0.886	2.31	-1.09	24	4/5	Y
2443	-	*PNPLA6*	chr19:7624026	NM_006702.4	31	c.3574G>A	p.Asp1192Asn	Het	missense	rs747752100	0	0	0	-	-	0.09	0.599	2.17	-1.07	27.7	3/5	Y
2100	-	*PNPLA6*	chr19:7626198	NM_006702.4	34	c.3904G>A	p.Glu1302Lys	Het	missense	rs376402887	0	5.403E-05	0	-	-	0.06	0.308	0.55	3.66	25.4	1/5	N
1228	-	*PRPH*	chr12:49689046	NM_006262.3	1	c.63delC	p.Phe21fs	Het	frameshift	-	-	-	0	-	-					-		Y
1628	-	*PRPH*	chr12:49690783	NM_006262.3	4	c.814T>C	p.Tyr272His	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.999	3.12	-3.11	32	5/5	Y
2368	-	*PRPH*	chr12:49690788	NM_006262.3	4	c.819G>C	p.Glu273Asp	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.04	0.914	1.925	-2.87	23.4	5/5	Y
923	-	*PRPH*	chr12:49690959	NM_006262.3	5	c.899G>A	p.Arg300Gln	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.01	0.994	1.995	-2.44	28.7	5/5	Y
1830	-	*PRPH*	chr12:49691193	NM_006262.3	6	c.1050G>C	p.Glu350Asp	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.15	0.436	1.56	-2.55	22.6	2/5	N
2579	-	*PRPH*	chr12:49691502	NM_006262.3	7	c.1260G>C	p.Lys420Asn	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.02	0.028	1.59	-1.84	23.3	3/5	Y
2460	-	*PRPH*	chr12:49691504	NM_006262.3	7	c.1262C>T	p.Thr421Met	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.01	0.172	1.39	-1.84	23.8	3/5	Y
2170	-	*PRPH*	chr12:49691776	NM_006262.3	8	c.1303C>T	p.Arg435Trp	Het	missense	rs146828143	0	0	0	-	-	0.01	0.889	1.795	-4.32	27.1	4/5	Y
1960	-	*PRPH*	chr12:49692098	NM_006262.3	9	c.1375C>T	p.Arg459Cys	Het	missense	rs772341743	0	0	1/1866	-	-	0.01	0.443	0.895	-1.85	26.1	3/5	Y
2350	-	*NEFH*	chr22:29876373	NM_021076.3	1	c.122C>G	p.Ala41Gly	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.16	0.051	0.345	-1.51	11.8	1/5	N
812	-	*NEFH*	chr22:29876474	NM_021076.3	1	c.223G>C	p.Asp75His	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.01	0.098	0.55	-1.62	19	2/5	N
2405	-	*NEFH*	chr22:29876753	NM_021076.3	1	c.502C>T	p.Arg168Cys	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.025	1.67	-2.48	23.6	3/5	Y
1959	-	*NEFH*	chr22:29876819	NM_021076.3	1	c.568C>G	p.Arg190Gly	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.03	0.951	1.225	-2.4	22.9	4/5	Y
936	-	*NEFH*	chr22:29876957	NM_021076.3	1	c.706G>A	p.Glu236Lys	Het	missense	-	-	0	0	-	-	0	0.686	3.275	-2.71	24.8	5/5	Y
2522	-	*NEFH*	chr22:29879382	NM_021076.3	2	c.902C>T	p.Ser301Leu	Het	missense	rs770564187	0	0	0	-	-	0	0.968	2.85	-2.49	29	5/5	Y
2249	-	*NEFH*	chr22:29879486	NM_021076.3	2	c.1006A>G	p.Lys336Glu	Het	missense	-	-	-	1/1866	-	-	0	0.87	1.85	-2.61	24.7	4/5	Y
1209	-	*NEFH*	chr22:29879486	NM_021076.3	2	c.1006A>G	p.Lys336Glu	Het	missense	-	-	-	1/1866	-	-	0	0.87	1.85	-2.61	24.7	4/5	Y
911	-	*NEFH*	chr22:29879495	NM_021076.3	2	c.1015A>G	p.Lys339Glu	Het	missense	-	-	-	1/1866	-	-	0.01	0.824	2.87	-2.53	25.3	5/5	Y

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)

1999	-	*NEFH*	chr22:29881730	NM_021076.3	3	c.1102G>A	p.Asp368Asn	Het	missense	rs777766167	0	0	1/1866	-	-	0	0.991	2.285	-2.52	29.7	5/5	Y
2783	-	*NEFH*	chr22:29881775	NM_021076.3	3	c.1147C>T	p.Arg383*	Het	stopgain	-	-	-	0	-	-					39		Y
2624	-	*NEFH*	chr22:29881789	NM_021076.3	3	c.1161C>A	p.Asp387Glu	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.26	0.493	0.735	-2.3	18.7	1/5	N
2579	-	*NEFH*	chr22:29885049	NM_021076.3	4	c.1420_1422del	p.E475del	Het	nonframeshift	rs745503331	0	0	0	-	-					-		N
697	-	*NEFH*	chr22:29885574	NM_021076.3	4	c.1945_1946ins	p.S654_P655in	Het	nonframeshift	-	-	0	0	-	-					-		N
3238	-	*NEFH*	chr22:29885728	NM_021076.3	4	c.2099A>C	p.Glu700Ala	Het	missense	-	-	5.798E-05	1/1866	-	-	0.3	0.193	2.175	-1.7	16.5	2/5	N
418	-	*NEFH*	chr22:29885728	NM_021076.3	4	c.2099A>C	p.Glu700Ala	Het	missense	-	-	5.798E-05	1/1866	-	-	0.3	0.193	2.175	-1.7	16.5	2/5	N
3493	-	*NEFH*	chr22:29885728	NM_021076.3	4	c.2099A>C	p.Glu700Ala	Het	missense	-	-	5.798E-05	1/1866	-	-	0.3	0.193	2.175	-1.7	16.5	2/5	N
2065	-	*NEFH*	chr22:29885829	NM_021076.3	4	c.2200G>A	p.Glu734Lys	Het	missense	rs753504288	0	5.013E-05	0	-	-	0.03	0.079	1.575	-1.66	17.6	2/5	N
966	-	*NEFH*	chr22:29885917	NM_021076.3	4	c.2288C>T	p.Ser763Phe	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0		1.78	-1.8	25	3/4	Y
3021	-	*NEFH*	chr22:29885934	NM_021076.3	4	c.2305C>G	p.Pro769Ala	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0		2.25	-1.78	17.6	3/4	Y
952	-	*NEFH*	chr22:29886222	NM_021076.3	4	c.2593_2613del	p.K867_K873d	Het	nonframeshift	-	-	-	0	-	-					-		N
3177	-	*NEFH*	chr22:29886342	NM_021076.3	4	c.2714dupC	p.Glu907Arg	Het	frameshift	-	-	-	0	-	-					-		Y
2144	-	*NEFH*	chr22:29886465	NM_021076.3	4	c.2836_2838del	p.E946del	Het	nonframeshift	-	-	-	0	-	-					-		N
776	-	*GRN*	chr17:42426617	NM_152932.3	2	c.86dupC	p. Cys30fs	Het	frameshift	rs764167030	0.000061	0	0	[DM][Frontoter	rs764167030					-		Y
2477	-	*GRN*	chr17:42426630	NM_152932.2	2	c.98A>G	p. Asp33Gly	Het	missense		-	-	1/1866	[DIFF][98A>G][GAC-GGC][As		0.39	0.006	1.24	-0.95	21	1/5	N
779	-	*GRN*	chr17:42426641	NM_152932.2	2	c.109G>A	p. Ala37Thr	Het	missense		-	-	0	-	-	0.27	0.026	0.345	-0.95	20.2	1/5	N
1287	-	*GRN*	chr17:42426802	NM_152932.3	3	c.147G>A	p. Trp49*	Het	stopgain		0	0	0	[DM][Frontotemporal dementia, right temporal lobe variant][GRN][NM_002087.3][M][147G>A][						33		Y
1550	-	*GRN*	chr17:42426860	NM_152932.3	3	c.205G>A	p. Ala69Thr	Het	missense	rs199944486	0	5.798E-05	0	-	-	0.63	0.001	1.1	-0.83	4.2	0/5	N
3443	-	*GRN*	chr17:42427038	NM_152932.2	4	c.268G>A	p. Val90Met	Het	missense	rs200019356	0	5.799E-05	0	-	uncertain-signif	0.15	0.459	2.2	-0.91	22.2	1/5	N
1299	-	*GRN*	chr17:42427068	NM_152932.2	4	c.298C>T	p. Pro100Ser	Het	missense		-	-	0	-	-	0.15	1	2.915	-1.53	23.6	4/5	Y
1295	-	*GRN*	chr17:42427095	NM_152932.2	4	c.325G>A	p. Gly109Arg	Het	missense	rs766292113	0	0	0	-	-	0.05	1	1.92	-0.68	23.2	4/5	Y
490	-	*GRN*	chr17:42427676	NM_152932.3	5	c.430G>A	p. Asp144Asn	Het	missense	rs200591137	0	0	1/1866	-	-	0.15	0.997	1.97	-0.61	25.9	3/5	Y
3202	-	*GRN*	chr17:42427702	NM_152932.3	5	c.456G>A	p. Met152Ile	Het	missense	rs777991848	0	0	0	-	-	0.39	0.052	1.33	-0.54	21.9	1/5	N
2125	-	*GRN*	chr17:42427876	NM_152932.2	6	c.529C>T	p. Arg177Cys	Het	missense	rs751651838	0	0	0	[DIFF][529C>T][CGC-TGC][A		0.24	0.984	2.63	-0.69	24	3/5	Y
2112	-	*GRN*	chr17:42428499	NM_152932.3	8	c.803C>T	p. Thr268Met	Het	missense	rs202006119	0	0	0	[DM?][Alzheim	uncertain-signif	0.15	0.001	0	-0.52	0.3	0/5	N
666	-	*GRN*	chr17:42429441	NM_152932.3	11	c.1238A>C	p. Glu413Ala	Het	missense		0	5.801E-05	0	-	-	0.47	0.257	0.235	-0.51	11.4	0/5	N
1257	-	*GRN*	chr17:42429441	NM_152932.2	11	c.1238A>C	p. Glu413Ala	Het	missense		0	5.801E-05	0	-	-	0.47	0.257	0.235	-0.51	11.4	0/5	N
3045	-	*GRN*	chr17:42429755	NM_152932.3	12	c.1460C>T	p. Thr487Ile	Het	missense	rs772784579	0	0	0	-	-	0.4	0.511	1.04	-0.67	25.4	2/5	N
2367	-	*GRN*	chr17:42429892	NM_152932.3	12	c.1597T>C	p. Cys533Arg	Het	missense		-	-	0	-	-	0.04	1	3.45	-2.46	27.7	5/5	Y
2885	-	*GRN*	chr17:42430089	NM_152932.3	13	c.1705G>A	p. Gly569Ser	Het	missense	rs758558626	0	0	0	-	-	0.44	0.988	1.555	-0.63	23.1	2/5	N
2865	-	*MAPT*	chr17:44039728	NM_005910.5	2	c.25G>A	p. Glu9Lys	Het	missense	rs762595428	0	0	0	-	-	0.04	0.029	0	1.58	14.8	1/5	N
2685	-	*MAPT*	chr17:44073818	NM_005910.5	8	c.610G>A	p. Gly204Ser	Het	missense	rs577501443	0	0	0	-	-	0.3	0.998	2.005	2.14	25.8	3/5	Y
766	-	*MAPT*	chr17:44073818	NM_005910.5	8	c.610G>A	p. Gly204Ser	Het	missense	rs577501443	0	0	0	-	-	0.3	0.998	2.005	2.14	25.8	3/5	Y
2871	ALS5	*SPG11*	chr15:44912526	NM_025137.3	15	c.2696G>A	p.Trp899*	Het	stopgain	-	-	-	0	[EXT][2696G>]	-					38		Y
2871	ALS5	*SPG11*	chr15:44912527	NM_025137.3	15	c.2695T>A	p.Trp899Arg	Het	missense	-	-	-	0	[DIFF][2695T>	-	0	0.999	2.32	-3.25	27.4	5/5	Y
1433	-	*ELP3*	chr8:27954832	NM_018091.5	2	c.116A>G	p.Asn39Ser	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.15	0.045	2.81	2.805	26.1	3/5	Y
682	-	*ELP3*	chr8:27957424	NM_018091.5	3	c.199C>T	p.Gln67*	Het	stopgain	-	-	-	0	-	-					-		Y
908	-	*ELP3*	chr8:27965453	NM_018091.5	5	c.353C>G	p.Ser118Cys	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.01	0.992	3.63		25.8	4/4	Y
3119	-	*ELP3*	chr8:27989893	NM_018091.5	9	c.878G>A	p.Gly293Glu	Het	missense	-	-	0	0	-	-	0.06	0.493	2.945	-1.34	26.7	2/5	N
715	-	*ELP3*	chr8:28013518	NM_018091.5	11	c.1160C>T	p.Ala387Val	Het	missense	-	-	-	1/1866	-	-	0.92	0.078	0.945		23.3	1/4	N
367	-	*ELP3*	chr8:28019515	NM_018091.5	14	c.1487G>T	p.Gly496Val	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	1	4.82	0.06	32	4/5	Y
570	-	*ELP3*	chr8:28047199	NM_018091.5	15	c.1601G>C	p.Gly534Ala	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	0.896	4.81	0.65	26	4/5	Y
3204	ALS19	*ERBB4*	chr2:212578283	NM_005235.2	8	c.974C>T	p.Pro325Leu	Het	missense			0	0	-	-	0.06	0.989	2.07	-1.88	25.1	4/5	Y
3206	ALS19	*ERBB4*	chr2:212578292	NM_005235.2	8	c.965T>A	p.Met322Lys	Het	missense	-	-	-	1/1866	-	-	1	0	0.67	-1.66	17.4	1/5	N
3288	ALS19	*ERBB4*	chr2:212543783	NM_005235.2	13	c.1616A>C	p.Tyr539Ser	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0.01	0.175	0.805	-1.92	22.7	3/5	Y
3946	ALS19	*ERBB4*	chr2:212537947	NM_005235.2	14	c.1658T>G	p.Val553Gly	Het	missense			0	0	-	-	0.003	0.156	1.395	-2.11	24.6	3/5	Y
1908	ALS19	*ERBB4*	chr2:212426720	NM_005235.2	20	c.2395A>G	p.Met799Val	Het	missense	-	-	5.437E-05	2/1866	-	-	0	0.983	0.475	0.03	25.2	3/5	Y
1972	ALS19	*ERBB4*	chr2:212426669	NM_005235.2	20	c.2446G>A	p.Gly816Arg	Het	missense	-	-	-	0	-	-	0	1	0.86	0.04	31	3/5	Y
2060	ALS19	*ERBB4*	chr2:212251595	NM_005235.2	27	c.3464G>A	p.Arg1155Gln	Het	missense	rs1044752647	-	1.554E-05	0	-	-	0.62	0.008	0	-0.83	22.6	1/5	N
2428	ALS19	*ERBB4*	chr2:212251595	NM_005235.2	27	c.3464G>A	p.Arg1155Gln	Het	missense	rs1044752647	-	1.554E-05	0	-	-	0.62	0.008	0	-0.83	22.6	1/5	N
3048	ALS19	*ERBB4*	chr2:212248450	NM_005235.2	28	c.3817C>T	p.Arg1273Trp	Het	missense	-	-	0	0	-	-	0.08	0.849	1.39	-0.99	25.1	2/5	N

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