



2020 Next-Generation Sequencing (NGS) - Germline Survey Gene List

| 2020 NGS-A Mailing Gene List | 2020 NGS-B Mailing Gene List |
|------------------------------|------------------------------|
| <i>ABCA4</i> | <i>ACTA1</i> |
| <i>ABCB11</i> | <i>ACTA2</i> |
| <i>ACADM</i> | <i>ACTC1</i> |
| <i>ACADVL</i> | <i>ACTG1</i> |
| <i>ADA</i> | <i>ACTN2</i> |
| <i>ADSL</i> | <i>ACTN4</i> |
| <i>AHI1</i> | <i>ACY1</i> |
| <i>AIP</i> | <i>ALG13</i> |
| <i>ALDH7A1</i> | <i>ALK</i> |
| <i>ALK</i> | <i>ALPL</i> |
| <i>AMT</i> | <i>AMPD1</i> |
| <i>ANO5</i> | <i>AP3B1</i> |
| <i>APC</i> | <i>APC</i> |
| <i>APOB</i> | <i>AR</i> |
| <i>ARHGEF9</i> | <i>ARX</i> |
| <i>ATM</i> | <i>ASH1L</i> |
| <i>ATP8B1</i> | <i>ASPA</i> |
| <i>ATRX</i> | <i>ASPM</i> |
| <i>BAP1</i> | <i>ATL1</i> |
| <i>BBS1</i> | <i>ATM</i> |
| <i>BBS2</i> | <i>ATP1A2</i> |
| <i>BBS4</i> | <i>ATP7B</i> |
| <i>BBS5</i> | <i>ATP6AP2</i> |
| <i>BBS9</i> | <i>BAG3</i> |
| <i>BBS10</i> | <i>BARD1</i> |
| <i>BLM</i> | <i>BIN1</i> |
| <i>BRCA1</i> | <i>BMPR1A</i> |
| <i>BTK</i> | <i>BRAF</i> |
| <i>CACNA1C</i> | <i>BRCA2</i> |
| <i>CACNA1S</i> | <i>BRIP1</i> |
| <i>CC2D2A</i> | <i>BSCL2</i> |
| <i>CCDC78</i> | <i>CACNA1A</i> |
| <i>CDH1</i> | <i>CACNA2D1</i> |
| <i>CDH23</i> | <i>CAPN3</i> |



| 2020 NGS-A Mailing Gene List | 2020 NGS-B Mailing Gene List |
|------------------------------|------------------------------|
| <i>CDK4</i> | <i>CASR</i> |
| <i>CDKL5</i> | <i>CAV3</i> |
| <i>CDKN2A</i> | <i>CC2D2A</i> |
| <i>CEP290</i> | <i>CCDC40</i> |
| <i>CHEK2</i> | <i>CEBPA</i> |
| <i>CLN3</i> | <i>CENPJ</i> |
| <i>CLN6</i> | <i>CFTR</i> |
| <i>COL1A1</i> | <i>CHAT</i> |
| <i>COL1A2</i> | <i>CHD2</i> |
| <i>COL3A1</i> | <i>CHD7</i> |
| <i>COL4A5</i> | <i>CHD8</i> |
| <i>COL5A1</i> | <i>CHEK2</i> |
| <i>CTSD</i> | <i>CLCN5</i> |
| <i>CYBA</i> | <i>CLN5</i> |
| <i>DES</i> | <i>CLN8</i> |
| <i>DICER1</i> | <i>COG4</i> |
| <i>DMD</i> | <i>COG6</i> |
| <i>DOK7</i> | <i>CSRP3</i> |
| <i>DSC2</i> | <i>CTRC</i> |
| <i>DSP</i> | <i>DHCR7</i> |
| <i>DYNC2H1</i> | <i>DNAI1</i> |
| <i>DYNC2LI1</i> | <i>DNAH5</i> |
| <i>EEF1A2</i> | <i>DNM1</i> |
| <i>ELOVL4</i> | <i>DOCK8</i> |
| <i>EPCAM</i> | <i>DSG2</i> |
| <i>EYS</i> | <i>DSP</i> |
| <i>FANCA</i> | <i>EFEMP2</i> |
| <i>FANCC</i> | <i>ELANE</i> |
| <i>FANCF</i> | <i>EPCAM</i> |
| <i>FANCL</i> | <i>EVC</i> |
| <i>FBN1</i> | <i>EYA1</i> |
| <i>FBN2</i> | <i>FGFR1</i> |
| <i>FGFR2</i> | <i>FGFR3</i> |
| <i>FH</i> | <i>FMR1</i> |
| <i>FKRP</i> | <i>FOXRED1</i> |
| <i>FKTN</i> | <i>G6PC</i> |



| 2020 NGS-A Mailing Gene List | 2020 NGS-B Mailing Gene List |
|------------------------------|------------------------------|
| <i>GAA</i> | <i>GAA</i> |
| <i>GABRG2</i> | <i>GALT</i> |
| <i>GATA2</i> | <i>GAMT</i> |
| <i>GATM</i> | <i>GARS</i> |
| <i>GBA</i> | <i>GBE1</i> |
| <i>GCK</i> | <i>GCK</i> |
| <i>GDAP1</i> | <i>GDNF</i> |
| <i>GFM1</i> | <i>GJB1</i> |
| <i>GJB2</i> | <i>GLA</i> |
| <i>GNAS</i> | <i>GPR98</i> |
| <i>GPC3</i> | <i>GRIA3</i> |
| <i>GRIA3</i> | <i>HEXA</i> |
| <i>GYS2</i> | <i>HDAC8</i> |
| <i>HNF1A</i> | <i>HNF1B</i> |
| <i>HNF4A</i> | <i>HRAS</i> |
| <i>HPS5</i> | <i>HSPD1</i> |
| <i>HRAS</i> | <i>JAG1</i> |
| <i>HSPB1</i> | <i>JAK3</i> |
| <i>IL2RG</i> | <i>KCNQ1</i> |
| <i>IL7R</i> | <i>KCTD7</i> |
| <i>INF2</i> | <i>KRAS</i> |
| <i>JUP</i> | <i>LAMA2</i> |
| <i>KCND3</i> | <i>LAMP2</i> |
| <i>KCNE1</i> | <i>LCA5</i> |
| <i>KCNH2</i> | <i>LDB3</i> |
| <i>KCNJ2</i> | <i>LIAS</i> |
| <i>KCNJ5</i> | <i>MAP2K1</i> |
| <i>KCNT1</i> | <i>MAX</i> |
| <i>KCNQ2</i> | <i>MBD5</i> |
| <i>KIF5A</i> | <i>MED12</i> |
| <i>KIF7</i> | <i>MEN1</i> |
| <i>KRAS</i> | <i>MET</i> |
| <i>LAMB2</i> | <i>MKKS</i> |
| <i>LDLR</i> | <i>MKS1</i> |
| <i>LMNA</i> | <i>MLH1</i> |
| <i>LTBP4</i> | <i>MPV17</i> |



| 2020 NGS-A Mailing Gene List | 2020 NGS-B Mailing Gene List |
|------------------------------|------------------------------|
| <i>LYST</i> | <i>MPZ</i> |
| <i>MAP2K2</i> | <i>MRE11A</i> |
| <i>MCOLN1</i> | <i>MSH2</i> |
| <i>MECP2</i> | <i>MSH6</i> |
| <i>MEFV</i> | <i>MUTYH</i> |
| <i>MET</i> | <i>MYL2</i> |
| <i>MFN2</i> | <i>NDUFS1</i> |
| <i>MLH1</i> | <i>NEFL</i> |
| <i>MOGS</i> | <i>NF2</i> |
| <i>MSH2</i> | <i>NHP2</i> |
| <i>MSH6</i> | <i>NLRP3</i> |
| <i>MTM1</i> | <i>NOTCH2</i> |
| <i>MYBPC3</i> | <i>NPHP4</i> |
| <i>MYH6</i> | <i>NPHS1</i> |
| <i>MYH7</i> | <i>NPHS2</i> |
| <i>MYH11</i> | <i>NRAS</i> |
| <i>MYL3</i> | <i>OPHN1</i> |
| <i>MYO7A</i> | <i>PKD2</i> |
| <i>NAGLU</i> | <i>PKHD1</i> |
| <i>NBN</i> | <i>PLOD1</i> |
| <i>NEXN</i> | <i>POLD1</i> |
| <i>NHEJ1</i> | <i>POLE</i> |
| <i>NKX2.5</i> | <i>POLG</i> |
| <i>NPHP1</i> | <i>PRF1</i> |
| <i>NR2E3</i> | <i>PRKAG2</i> |
| <i>OTC</i> | <i>PRKDC</i> |
| <i>OTOF</i> | <i>PTEN</i> |
| <i>PAH</i> | <i>PTPN11</i> |
| <i>PALB2</i> | <i>RAC2</i> |
| <i>PAX2</i> | <i>RAD21</i> |
| <i>PCDH19</i> | <i>RAD51</i> |
| <i>PCSK9</i> | <i>RAF1</i> |
| <i>PDX1</i> | <i>RAG2</i> |
| <i>PEX6</i> | <i>RANGRF</i> |
| <i>PHOX2B</i> | <i>RET</i> |
| <i>PKP2</i> | <i>RPGRIP1</i> |



| 2020 NGS-A Mailing Gene List | 2020 NGS-B Mailing Gene List |
|------------------------------|------------------------------|
| <i>PLN</i> | <i>RPL35A</i> |
| <i>PLP1</i> | <i>RPL5</i> |
| <i>POT1</i> | <i>RPS10</i> |
| <i>PRKAR1A</i> | <i>RUNX1</i> |
| <i>PTEN</i> | <i>RYR2</i> |
| <i>PTPN11</i> | <i>SBDS</i> |
| <i>RAD51D</i> | <i>SCN2A</i> |
| <i>RAG1</i> | <i>SCN2B</i> |
| <i>RB1</i> | <i>SCN5A</i> |
| <i>RBM20</i> | <i>SDHAF2</i> |
| <i>RET</i> | <i>SDHB</i> |
| <i>RPGRIP1L</i> | <i>SDHC</i> |
| <i>RUNX1</i> | <i>SDHD</i> |
| <i>RYR1</i> | <i>SGCG</i> |
| <i>SCN1A</i> | <i>SERPINA1</i> |
| <i>SCN1B</i> | <i>SLC25A22</i> |
| <i>SCNN1G</i> | <i>SLC26A4</i> |
| <i>SDHA</i> | <i>SLC2A1</i> |
| <i>SFTP B</i> | <i>SLMAP</i> |
| <i>SGCD</i> | <i>SMAD3</i> |
| <i>SGCG</i> | <i>SMAD4</i> |
| <i>SLC25A19</i> | <i>SMARCA4</i> |
| <i>SLC26A2</i> | <i>SMPD1</i> |
| <i>SMAD4</i> | <i>SNTA1</i> |
| <i>SMARCB1</i> | <i>SOS1</i> |
| <i>SPTAN1</i> | <i>SOX9</i> |
| <i>SPRED1</i> | <i>SPAST</i> |
| <i>STK11</i> | <i>SPG7</i> |
| <i>TAZ</i> | <i>SPINK1</i> |
| <i>TCAP</i> | <i>SPRED1</i> |
| <i>TCF4</i> | <i>STAT3</i> |
| <i>TCF12</i> | <i>STK11</i> |
| <i>TCTN2</i> | <i>STXBP1</i> |
| <i>TECTA</i> | <i>SUFU</i> |
| <i>TGFBR1</i> | <i>TCAP</i> |
| <i>TMEM237</i> | <i>TCTN2</i> |



| 2020 NGS-A Mailing Gene List | 2020 NGS-B Mailing Gene List |
|------------------------------|------------------------------|
| <i>TNNC1</i> | <i>TCTN3</i> |
| <i>TNNT2</i> | <i>TGFBR2</i> |
| <i>TNXB</i> | <i>TIMM8A</i> |
| <i>TP53</i> | <i>TMEM216</i> |
| <i>TRPM4</i> | <i>TMEM43</i> |
| <i>TSC1</i> | <i>TMEM67</i> |
| <i>TSC2</i> | <i>TNNI3</i> |
| <i>TTC8</i> | <i>TNNC1</i> |
| <i>TTC21B</i> | <i>TRIM32</i> |
| <i>TTR</i> | <i>TP53</i> |
| <i>TWIST1</i> | <i>TPM1</i> |
| <i>UBAP1</i> | <i>TSC1</i> |
| <i>VHL</i> | <i>TSC2</i> |
| <i>VPS13B</i> | <i>TTN</i> |
| <i>VPS33B</i> | <i>TTR</i> |
| <i>WAS</i> | <i>VHL</i> |
| <i>WDR62</i> | <i>UBE3A</i> |
| <i>WRN</i> | <i>USH2A</i> |
| <i>WT1</i> | <i>VCL</i> |
| <i>XPC</i> | <i>WAS</i> |
| <i>XRCC2</i> | <i>XIAP</i> |
| <i>XYLT1</i> | <i>XPA</i> |