

Mutation Number	Mutation	Consequence	Exon	Domain
001	c:95A>G	p.K12R	3	
002	c:107G>A	p.R36Q	3	
003	c:125AA>	p.E41XK47	3	
004	c:171C>G	p.Y7Y	3	
005	c:340G>A	p.V114I	3	
006	c:356_366del11	p.S118Gx125	5	exoncleave
007	c:356_2A>C	exon 5 skip	5	exoncleave
008	c:375A>T	p.K125N	5	exoncleave
009	c:403A>G	p.K135E	5	exoncleave
010	c:406G>A	p.A139I	5	exoncleave
011	c:474delT	p.F166X161	5	exoncleave
012	c:487_488delGATaaC	p.T162X166	5	exoncleave
013	c:502_503delAA	p.K167Gx177	5	exoncleave
014	c:655_IG>A c:655_724del79	p.Y218Gx227	7	exoncleave
015	c:867_874delAGAAATATC	p.L258Lx301	9	
016	c:970A>G	p.T324A	9	
017	c:986A>G	p.Q329R	9	
018	c:1027G>A	p.E343K	9	
019	c:1105C>T	p.R369X	9	
020	c:1123_1124delGAAaaC	p.F374Gx379	9	
021	c:1147G>T	p.L283F	9	
022	c:1161G>A	p.A619I	9	
023	c:1165delA	p.E386X392	9	
024	c:1250_1251delTTGC	p.D416Gx436	9	
025	c:1278_1279aaTCT	p.S246Gx430	10	
026	c:1389T>A	p.Y463X	11	
027	c:1462G>T	p.E483X	12	
028	c:1486A>T	p.K496X	12	
029	c:1486_1489delAAAA	p.L496Gx555	12	
030	c:1598A>T	p.N533X	14	
031	c:1674_1677delTTCA	p.S576Gx560	14	helicase
032	c:1799_1800delCT	p.L996Gx609	15	helicase
033	c:1835C>G	p.S612C	16	helicase
034	c:1909A>T	p.R637>W	17	helicase
035	c:2003delAT (ms. AC)	p.D668Gx674	18	helicase
036	c:2098_2099aa105	p.M696Gx709	18-19	helicase
037	c:2098_2099del26	p.M696Gx705	19-21	helicase
038	c:2102_2103delGCA	p.V700Gx830	19	helicase
039	c:2103_2104delGAC	p.V700Gx830	19	helicase
040	c:2128C>T	p.S788F	19	helicase
041	c:2141C>T	p.R711W	19	helicase
042	c:2179aaqT	p.T726Gx731	19	helicase
043	c:2194C>T	p.R732X	19	helicase
044	c:2252S>T	p.Q748X	19	helicase
045	c:2292G>A	p.W761X	20	helicase
046	c:2342C>T	p.T781I	20	helicase
047	c:2444>IG>T c:2274_2444del	p.T777Gx760	IVS20	helicase
048	c:2495C>T	p.R834C	21	helicase
049	c:2505C>T	p.Q816X	21	helicase
050	c:2665C>T	p.R889X	22	
051	c:2735T>G	p.F912S	23	
052	c:2773delG	p.K924Gx973	23	
053	c:2828_IG>C c:2828_2967del142	p.S941Gx975	IVS23	RQC
054	c:2884C>T	p.Q962X	24	RQC
055	c:2990C>T	p.R987X	24	RQC
056	c:3028_3031delGAAA	p.D1009Gx1021	25	RQC
057	c:3030_3033delAACA	p.D1009Gx1021	25	RQC
058	c:3033_3034delGAG	p.Q1010Gx1024	25	RQC
059	c:3034_3035delGGA	p.T1011Gx1024	25	RQC
060	c:3110delGA	p.L1043G1048	25	RQC
061	c:3119_IG>C c:3119_3233del95	p.K1046G1060	IVS25	
062	c:3222G>T	p.L1074F	26	
063	c:3233_IG>C c:3119_3233del95	p.K1046G1060	IVS26	
064	c:3233>IG>T c:3110_3233del74	p.K1101Gx1139	IVS28	
065	c:3236C>G	p.S1079E		
066	c:3234_3235delGGT	p.V1082Gx1091	28	
067	c:3319G>T	p.E1107X		
068	c:3397T>G	p.S1133A	29	
069	c:3446delA	p.Q1486Gx1461	29	
070	c:3460_7T>A	p.Q1436Gx1463	IVS29	
071	c:3460_2A>G	p.Q1436Gx1458	IVS29	HRDC
072	c:3498C>T	p.Q1465X	30	HRDC
073	c:3498A>T	p.K1468X	30	HRDC
074	c:3572>T>A c:3460_3572del113	p.Q1436Gx1458	IVS30	HRDC
075	c:3587delA	p.V1195Gx1498	31	HRDC
076	c:3665T>G	p.F1222C	31	HRDC
077	c:3688_3691delACAG	p.Q1296Gx1246	IVS31/32	
078	c:3690_3693delGAC	p.T1230Gx1246	32	
079	c:3789C>G	p.Y1263X (ms.W)	32	
080	c:3913C>T	p.R1305X	33	
081	c:3915delA	p.R1305Gx1318	33	
082	c:3963C>T	R1321X	33	
083	c:4015G>A	p.V1339I	34	
084	c:4099T>C	p.C1367R	35	
085	c:4236C>T	p.R1468X	36	