

Supplemental Table S1. List of Genes Tested by Both Invitae and Blueprint Genetics

<i>ABCA4</i>	<i>CA4</i>	<i>COL9A1</i>	<i>HK1</i>	<i>MKKS</i>	<i>PEX10</i>	<i>RCBTB1</i>	<i>TCTN1</i>	<i>VPS13B</i>
<i>ABCC6</i>	<i>CABP4</i>	<i>COL9A2</i>	<i>HMX1</i>	<i>MKS1</i>	<i>PEX11B</i>	<i>RD3</i>	<i>TCTN2</i>	<i>WDPCP</i>
<i>ABHD12</i>	<i>CACNA1F</i>	<i>COL9A3</i>	<i>IDH3A</i>	<i>MTTP</i>	<i>PEX12</i>	<i>RDH11</i>	<i>TCTN3</i>	<i>WDR19</i>
<i>ACO2</i>	<i>CACNA2D4</i>	<i>CRB1</i>	<i>IDH3B</i>	<i>MYO7A</i>	<i>PEX13</i>	<i>RDH12</i>	<i>TEAD1</i>	<i>WFS1</i>
<i>ADAM9</i>	<i>CAPN5</i>	<i>CRX</i>	<i>IFT140</i>	<i>NAGLU</i>	<i>PEX14</i>	<i>RDH5</i>	<i>TIMM8A</i>	<i>ZNF408</i>
<i>ADAMTS18</i>	<i>CC2D2A</i>	<i>CSPP1</i>	<i>IFT172</i>	<i>NDP</i>	<i>PEX16</i>	<i>REEP6</i>	<i>TIMP3</i>	<i>ZNF423</i>
<i>ADGRV1</i>	<i>CDH23</i>	<i>CTNNA1</i>	<i>IFT27</i>	<i>NEK2</i>	<i>PEX19</i>	<i>RGR</i>	<i>TMEM107</i>	<i>ZNF513</i>
<i>ADIPOR1</i>	<i>CDH3</i>	<i>CTSD</i>	<i>IFT81</i>	<i>NMNAT1</i>	<i>PEX2</i>	<i>RGS9</i>	<i>TMEM126A</i>	
<i>AGBL5</i>	<i>CDHR1</i>	<i>CWC27</i>	<i>IMPDH1</i>	<i>NPHP1</i>	<i>PEX26</i>	<i>RGS9BP</i>	<i>TMEM138</i>	
<i>AHI1</i>	<i>CEP164</i>	<i>CYP4V2</i>	<i>IMPG1</i>	<i>NPHP3</i>	<i>PEX3</i>	<i>RHO</i>	<i>TMEM216</i>	
<i>AIPL1</i>	<i>CEP19</i>	<i>DHDDS</i>	<i>IMPG2</i>	<i>NPHP4</i>	<i>PEX5</i>	<i>RIMS1</i>	<i>TMEM231</i>	
<i>ALMS1</i>	<i>CEP250</i>	<i>DHX38</i>	<i>INPP5E</i>	<i>NR2E3</i>	<i>PEX6</i>	<i>RLBP1</i>	<i>TMEM237</i>	
<i>ARHGEF18</i>	<i>CEP290</i>	<i>DRAM2</i>	<i>INVS</i>	<i>NR2F1</i>	<i>PEX7</i>	<i>ROM1</i>	<i>TMEM67</i>	
<i>ARL13B</i>	<i>CEP41</i>	<i>DTHD1</i>	<i>IQCB1</i>	<i>NRL</i>	<i>PHYH</i>	<i>RP1</i>	<i>TOPORS</i>	
<i>ARL2BP</i>	<i>CEP78</i>	<i>EFEMP1</i>	<i>JAG1</i>	<i>NYX</i>	<i>PLA2G5</i>	<i>RP1L1</i>	<i>TPP1</i>	
<i>ARL3</i>	<i>CEP83</i>	<i>ELOVL4</i>	<i>KCNJ13</i>	<i>OAT</i>	<i>PLK4</i>	<i>RP2</i>	<i>TRAF3IP1</i>	
<i>ARL6</i>	<i>CERKL</i>	<i>EMC1</i>	<i>KCNV2</i>	<i>OCA2</i>	<i>PNPLA6</i>	<i>RPE65</i>	<i>TREX1</i>	
<i>ARMC9</i>	<i>CHM</i>	<i>EXOSC2</i>	<i>KIAA0586</i>	<i>OFD1</i>	<i>POC1B</i>	<i>RPGR</i>	<i>TRIM32</i>	
<i>ARSG</i>	<i>CIB2</i>	<i>EYS</i>	<i>KIAA1549</i>	<i>OPA1</i>	<i>POMGNT1</i>	<i>RPGRIP1</i>	<i>TRPM1</i>	
<i>ATF6</i>	<i>CISD2</i>	<i>FAM161A</i>	<i>KIF11</i>	<i>OPA3</i>	<i>PPT1</i>	<i>RPGRIP1L</i>	<i>TSPAN12</i>	
<i>ATOH7</i>	<i>CLN3</i>	<i>FLVCR1</i>	<i>KIF7</i>	<i>OPN1SW</i>	<i>PRCD</i>	<i>RS1</i>	<i>TTC21B</i>	
<i>B9D1</i>	<i>CLN5</i>	<i>FRMD7</i>	<i>KIZ</i>	<i>OTX2</i>	<i>PRDM13</i>	<i>RTN4IP1</i>	<i>TTC8</i>	
<i>BBIP1</i>	<i>CLN6</i>	<i>FZD4</i>	<i>KLHL7</i>	<i>P3H2</i>	<i>PROM1</i>	<i>SAG</i>	<i>TTL5</i>	
<i>BBS1</i>	<i>CLN8</i>	<i>GNAT1</i>	<i>LCA5</i>	<i>PAX2</i>	<i>PRPF3</i>	<i>SAMD11</i>	<i>TTPA</i>	
<i>BBS10</i>	<i>CLRN1</i>	<i>GNAT2</i>	<i>LRAT</i>	<i>PCDH15</i>	<i>PRPF31</i>	<i>SCLT1</i>	<i>TUB</i>	
<i>BBS12</i>	<i>CNGA1</i>	<i>GNB3</i>	<i>LRIT3</i>	<i>PCYT1A</i>	<i>PRPF4</i>	<i>SDCCAG8</i>	<i>TUBGCP4</i>	
<i>BBS2</i>	<i>CNGA3</i>	<i>GNPTG</i>	<i>LRP2</i>	<i>PDE6A</i>	<i>PRPF6</i>	<i>SEMA4A</i>	<i>TUBGCP6</i>	
<i>BBS4</i>	<i>CNGB1</i>	<i>GPR143</i>	<i>LRP5</i>	<i>PDE6B</i>	<i>PRPF8</i>	<i>SGSH</i>	<i>TULP1</i>	
<i>BBS5</i>	<i>CNGB3</i>	<i>GPR179</i>	<i>LZTFL1</i>	<i>PDE6C</i>	<i>PRPH2</i>	<i>SLC24A1</i>	<i>TYR</i>	
<i>BBS7</i>	<i>CNNM4</i>	<i>GRM6</i>	<i>MAK</i>	<i>PDE6D</i>	<i>PRPS1</i>	<i>SLC45A2</i>	<i>TYRP1</i>	
<i>BBS9</i>	<i>COL11A1</i>	<i>GUCA1A</i>	<i>MERTK</i>	<i>PDE6G</i>	<i>RAB28</i>	<i>SLC7A14</i>	<i>USH1C</i>	
<i>BEST1</i>	<i>COL11A2</i>	<i>GUCY2D</i>	<i>MFN2</i>	<i>PDE6H</i>	<i>RAX2</i>	<i>SNRNP200</i>	<i>USH1G</i>	
<i>CIQTNF5</i>	<i>COL18A1</i>	<i>HARS</i>	<i>MFRP</i>	<i>PDZD7</i>	<i>RBP3</i>	<i>SPATA7</i>	<i>USH2A</i>	
<i>C8orf37</i>	<i>COL2A1</i>	<i>HGSNAT</i>	<i>MFSD8</i>	<i>PEX1</i>	<i>RBP4</i>	<i>SPP2</i>	<i>VCAN</i>	

Supplemental Table S2. List of Genes Tested by Invitae Only and BG Only

Invitae Only	BG Only
<i>ACBD5</i>	<i>ABCD1</i>
<i>ADAMTSL4</i>	<i>AMACR</i>
<i>ADGRA3</i>	<i>ARR3</i>
<i>AHR</i>	<i>B9D2</i>
<i>ASRGL1</i>	<i>C21ORF2</i>
<i>C10orf11</i>	<i>C2ORF71</i>
<i>C12orf65</i>	<i>C5ORF42</i>
<i>CCT2</i>	<i>CEP104</i>
<i>CFAP410</i>	<i>CEP120</i>
<i>CLCC1</i>	<i>COQ2</i>
<i>CLUAP1</i>	<i>CPE</i>
<i>CPLANE1</i>	<i>CTC1</i>
<i>DHX32</i>	<i>CTNNB1</i>
<i>DNAJC17</i>	<i>DFNB31</i>
<i>DSCAML1</i>	<i>DNAJC5</i>
<i>ERCC6</i>	<i>DYNC2H1</i>
<i>FBLN5</i>	<i>ESPN</i>
<i>FSCN2</i>	<i>FDXR</i>
<i>GDF6</i>	<i>GRK1</i>
<i>GNS</i>	<i>ISPD</i>
<i>GPR45</i>	<i>KIAA0556</i>
<i>GRN</i>	<i>KIAA0753</i>
<i>GUCA1B</i>	<i>LAMA1</i>
<i>HMCN1</i>	<i>MMACHC</i>
<i>IFT43</i>	<i>MT-ATP6</i>
<i>IFT74</i>	<i>MT-ATP8</i>
<i>IFT80</i>	<i>MT-CO1</i>
<i>IFT88</i>	<i>MT-CO2</i>
<i>ITM2B</i>	<i>MT-CO3</i>
<i>LYST</i>	<i>MT-CYB</i>
<i>MAPKAPK3</i>	<i>MT-ND1</i>
<i>MIR204</i>	<i>MT-ND2</i>
<i>MPDZ</i>	<i>MT-ND3</i>
<i>MTPAP</i>	<i>MT-ND4</i>
<i>NBAS</i>	<i>MT-ND4L</i>
<i>NEUROD1</i>	<i>MT-ND5</i>

<i>OR2W3</i>	<i>MT-ND6</i>
<i>PAX6</i>	<i>MT-RNR1</i>
<i>PCARE</i>	<i>MT-RNR2</i>
<i>PITP</i>	<i>MT-TA</i>
<i>POC5</i>	<i>MT-TC</i>
<i>RBP1</i>	<i>MT-TD</i>
<i>RP9</i>	<i>MT-TE</i>
<i>SIX6</i>	<i>MT-TF</i>
<i>SLC24A5</i>	<i>MT-TG</i>
<i>TMED7</i>	<i>MT-TH</i>
<i>TRNT1</i>	<i>MT-TI</i>
<i>UNC119</i>	<i>MT-TK</i>
<i>WDR34</i>	<i>MT-TL1</i>
<i>WHRN</i>	<i>MT-TL2</i>
	<i>MT-TM</i>
	<i>MT-TN</i>
	<i>MT-TP</i>
	<i>MT-TQ</i>
	<i>MT-TR</i>
	<i>MT-TS1</i>
	<i>MT-TS2</i>
	<i>MT- TT</i>
	<i>MT-TV</i>
	<i>MT-TW</i>
	<i>MT-TY</i>
	<i>MVK</i>
	<i>PANK2</i>
	<i>PDSS1</i>
	<i>PDSS2</i>
	<i>PISD</i>
	<i>PITPNM3</i>
	<i>SCAPER</i>
	<i>SLC25A46</i>
	<i>SRD5A3</i>
	<i>TUBB4B</i>
	<i>YME1L1</i>

Supplemental Table S3. Frequency of Genes found to be pathogenic, likely pathogenic and VUS in Invitae Gene Panel

Invitae			
	Pathogenic	Likely Pathogenic	VUS
ABCA4	9	4	7
USH2A	8	1	13
EYS	4	0	10
CRB1	3	1	7
RP1	3	1	4
BBS7	3	1	3
ABCC6	3	0	1
CYP4V2	3	0	1
OCA2	3	0	1
MYO7A	2	0	12
VPS13B	2	0	11
ADGRV1	2	0	9
PROM1	2	1	5
CEP290	2	0	5
BEST1	2	0	3
ARSG	2	1	3
ROM1	2	1	7
CNGA3	2	0	1
FAM161A	2	0	1
TYR	2	0	1
LRP5	1	0	7
ALMS1	1	0	5
CNGB1	1	0	3
JAG1	1	0	3
PDE6B	1	0	3
ARMC9	1	0	2
CLN3	1	0	2
CSPP1	1	0	2
KIAA0586	1	0	2
NR2E3	1	1	2
RBP3	1	0	2
CNGB3	1	0	1
COL2A1	1	0	1
COL9A3	1	0	2

CWC27	1	0	2
ERCC6	1	0	1
IMPDH1	1	0	1
MFRP	1	0	1
MTTP	1	0	1
TMEM231	1	0	1
VCAN	0	0	8
CACNA2D4	0	0	8
RPGRIP1L	0	0	7
KIF7	0	0	6
PCDH15	0	0	5
CDH23	0	0	5
IFT140	0	0	5
ARHGEF18	0	0	4
ATF6	0	0	4
BBS9	0	0	4
CEP164	0	0	4
COL18A1	0	0	4
DHX38	0	0	4
FSCN2	0	0	4
GUCY2D	0	0	4
NPHP4	0	0	4
RIMS1	0	0	4
RP1L1	0	0	4
SAMD11	0	0	4
SDCCAG8	0	0	4
TUBGCP6	0	0	4
ADAM9	0	0	3
CDHR1	0	0	3
CEP250	0	0	3
CEP41	0	0	3
CNNM4	0	0	3
EMC1	0	0	3
HMCN1	0	0	3
IFT172	0	0	3
IFT81	0	0	3
INPP5E	0	0	3
MERTK	0	0	3
PEX5	0	0	3

PRPF3	0	0	4
RAX2	0	0	3
SEMA4A	0	0	3
SLC24A1	0	0	3
SLC7A14	0	0	3
TRPM1	0	0	3
TTC21B	0	0	3
TTLL5	0	0	3
TUB	0	0	3
TUBGCP4	0	0	3
UNC119	0	0	3
WDR19	0	0	3
ADGRA3	0	0	2
ARL13B	0	0	2
BBS1	0	0	2
BBS10	0	0	3
BBS12	0	0	2
CACNA1F	0	0	2
CLUAP1	0	0	2
COL9A1	0	0	2
CPLANE1	0	0	2
DRAM2	0	0	2
DTHD1	0	0	2
GNAT1	0	0	2
GNAT2	0	0	2
GPR179	0	0	2
GUCA1B	0	0	2
KCNJ13	0	0	2
KCNV2	0	0	2
KIAA1549	0	0	2
KIF11	0	0	2
LRIT3	0	0	2
MKKS	0	0	2
NPHP1	0	0	3
NPHP3	0	0	2
P3H2	0	0	2
PDZD7	0	0	2
PITPNM3	0	0	2
PLK4	0	0	2

RBP4	0	0	2
RDH11	0	0	2
SAG	0	1	2
USH1G	0	0	2
WFS1	0	0	3
WHRN	0	0	2
ZNF513	0	0	2
ACBD5	0	0	1
ADAMTS18	0	0	1
ADIPOR1	0	0	1
AGBL5	0	0	1
AHR	0	0	1
AIPL1	0	0	1
ASRGL1	0	0	1
BBS2	0	0	1
CA4	0	0	2
CAPN5	0	0	1
CEP83	0	0	1
CERKL	0	0	1
CFAP410	0	0	1
CIB2	0	0	1
CLN5	0	0	1
CNGA1	0	0	1
COL11A1	0	0	1
COL11A2	0	0	1
CRX	0	0	1
CTNNA1	0	0	1
DNAJC17	0	0	1
EFEMP1	0	0	1
ELOVL4	0	0	1
FBLN5	0	0	1
FLVCR1	0	0	1
FRMD7	0	0	1
FZD4	0	0	1
GDF6	0	0	1
GNPTG	0	0	1
GPR143	0	0	1
GPR45	0	0	1
GRM6	0	0	1

GUCA1A	0	0	1
HGSNAT	0	0	1
HMX1	0	0	1
IDH3B	0	0	1
IMPG1	0	0	1
IQCB1	0	0	1
LRP2	0	0	1
LYST	0	0	1
MAPKAPK3	0	0	1
MFN2	0	0	1
MFSD8	0	0	1
MKS1	0	0	1
MPDZ	0	0	1
MTPAP	0	0	1
NAGLU	0	0	1
NBAS	0	0	1
NMNAT1	0	0	1
PDE6A	0	0	1
PEX10	0	0	1
PEX12	0	0	1
PEX19	0	0	1
PEX3	0	0	1
PHYH	0	0	1
POC1B	0	0	1
PRCD	0	0	1
PRPF31	0	0	1
PRPF6	0	0	1
PRPF8	0	0	1
REEP6	0	0	1
RGR	0	0	1
RGS9	0	0	1
RPE65	0	0	1
RPGR	0	0	1
RS1	0	0	1
SPATA7	0	0	1
TCTN2	0	0	1
TCTN3	0	0	1
TIMP3	0	0	1
TMEM216	0	0	1

TMEM237	0	0	1
TMEM67	0	0	1
TPP1	0	0	1
TRAF3IP1	0	0	1
TRIM32	0	0	1
TRNT1	0	0	1
TTPA	0	0	1
WDPCP	0	0	1
WFS	0	0	3
ZNF408	0	0	1

Supplemental Table S4. Frequency of Genes found to be pathogenic, likely pathogenic and VUS in Blueprint Genetics Panel

	Pathogenic	Likely Pathogenic	VUS
<i>ABCA4</i>	10	4	10
<i>RHO</i>	6	0	1
<i>EYS</i>	4	2	9
<i>USH2A</i>	4	0	10
<i>CLN3</i>	3	0	1
<i>RPGR</i>	3	1	3
<i>CERKL</i>	2	1	1
<i>RLBP1</i>	2	1	0
<i>ABCC6</i>	1	0	1
<i>AIPL1</i>	1	0	0
<i>ALMS1</i>	1	0	0
<i>BBS12</i>	1	0	1
<i>BBS2</i>	1	0	1
<i>BBS7</i>	1	0	1
<i>BEST1</i>	1	0	0
<i>CDHR1</i>	1	0	1
<i>CNNM4</i>	1	0	0
<i>CRX</i>	1	0	0
<i>CYP4V2</i>	1	0	1
<i>FLVCR1</i>	1	0	1
<i>HGSNAT</i>	1	1	0
<i>HK1</i>	1	0	1
<i>MFRP</i>	1	0	0
<i>MMACHC</i>	1	0	0
<i>MT-ATP6</i>	1	0	0
<i>MT-ND1</i>	1	0	0
<i>MYO7A</i>	1	2	0
<i>NR2E3</i>	1	1	2
<i>OCA2</i>	1	0	0
<i>PCDH15</i>	1	0	0
<i>PEX11B</i>	1	0	0
<i>PEX12</i>	1	0	0

<i>RP1</i>	1	0	1
<i>RP1L1</i>	1	0	4
<i>RP2</i>	1	0	0
<i>TMEM231</i>	1	0	2
<i>TREX1</i>	1	0	0
<i>TTC21B</i>	1	0	0
<i>RCBTB1</i>	1	1	1
<i>KIAA1549</i>	0	0	7
<i>AGBL5</i>	0	0	5
<i>CNGB1</i>	0	0	4
<i>IFT140</i>	0	0	4
<i>PDE6A</i>	0	1	4
<i>CACNA1F</i>	0	0	3
<i>GUCY2D</i>	0	0	3
<i>IFT172</i>	0	0	4
<i>PCARE</i>	0	0	3
<i>PRPH2</i>	0	0	3
<i>RBP3</i>	0	0	3
<i>RIMS1</i>	0	0	3
<i>SAG</i>	0	2	3
<i>ARHGEF18</i>	0	0	2
<i>CAPN5</i>	0	0	2
<i>CNGA1</i>	0	1	2
<i>CRB1</i>	0	0	2
<i>DHX38</i>	0	0	2
<i>GUCA1A</i>	0	0	2
<i>MFSD8</i>	0	0	2
<i>PDE6B</i>	0	3	3
<i>RPGRIP1</i>	0	1	2
<i>SEMA4A</i>	0	0	2
<i>SLC7A14</i>	0	0	2
<i>TULP1</i>	0	0	2
<i>ADAM9</i>	0	0	1
<i>ADGRV1</i>	0	2	2
<i>ARSG</i>	0	0	1
<i>ATF6</i>	0	0	1

<i>BBS10</i>	0	0	1
<i>C2ORF71</i>	0	0	1
<i>CA4</i>	0	0	1
<i>CABP4</i>	0	0	1
<i>CACNA2D4</i>	0	0	1
<i>CC2D2A</i>	0	0	1
<i>CEP250</i>	0	0	1
<i>CFAP418</i>	0	0	1
<i>CLRN1</i>	0	0	1
<i>COL9A1</i>	0	0	1
<i>COL9A3</i>	0	1	1
<i>CPLANE1</i>	0	0	1
<i>CWC27</i>	0	0	1
<i>DFNB31</i>	0	0	1
<i>DYNC2H1</i>	0	0	1
<i>FAM161A</i>	0	0	1
<i>GRK1</i>	0	0	1
<i>IDH3B</i>	0	0	1
<i>IFT17</i>	0	0	4
<i>IMPG1</i>	0	0	1
<i>JAG1</i>	0	0	1
<i>KCNV2</i>	0	0	1
<i>KIZ</i>	0	0	1
<i>LAMA1</i>	0	0	1
<i>LCA5</i>	0	0	1
<i>MAK</i>	0	0	1
<i>MERTK</i>	0	0	1
<i>MFN2</i>	0	0	1
<i>MTTP</i>	0	0	1
<i>NEK2</i>	0	0	1
<i>OPN1SW</i>	0	0	1
<i>OTX2</i>	0	0	1
<i>P3H2</i>	0	0	1
<i>PANK2</i>	0	0	1
<i>PNPLA6</i>	0	0	1
<i>POC1B</i>	0	0	1

<i>POMGNT1</i>	0	0	1
<i>PROM1</i>	0	0	1
<i>RAX2</i>	0	0	1
<i>RGR</i>	0	0	1
<i>TUB</i>	0	2	1
<i>USH1C</i>	0	0	1
<i>VCAN</i>	0	0	1
<i>VPS13B</i>	0	1	1
<i>WDR19</i>	0	0	1