

## **Supplementary Materials**

### **Pathogenic and likely pathogenic germline variation in patients with myeloid malignancies and their unrelated HLA-matched hematopoietic stem cell donors**

**Alyssa Clay-Gilmour<sup>1</sup>, Julia Cooper<sup>2</sup>, Junke Wang<sup>3</sup>, Qianqian Zhu<sup>4</sup>, Loreall Pooler<sup>5</sup>, Xin Sheng<sup>5</sup>, Christopher Haiman<sup>5</sup>, Stephen R. Spellman<sup>6</sup>, Marcelo Pasquini<sup>7</sup>, Philip McCarthy<sup>8</sup>, Pamela L. Brock<sup>2</sup>, Leigha Senter-Jamieson<sup>2</sup>, Theresa Hahn<sup>9</sup>, Lara Sucheston-Campbell<sup>3,10</sup>**

<sup>1</sup>Department of Epidemiology and Biostatistics, University of South Carolina, Columbia, SC 29208, USA.

<sup>2</sup>College of Medicine, The Ohio State University, Columbus, OH 43210, USA.

<sup>3</sup>College of Pharmacy, The Ohio State University, Columbus, OH 43210, USA.

<sup>4</sup>Department of Biostatistics and Bioinformatics, Roswell Park Comprehensive Cancer Center, Buffalo, NY 14263, USA.

<sup>5</sup>Department of Preventive Medicine, University of Southern California, Los Angeles, CA 90032, USA.

<sup>6</sup>Center for International Blood and Marrow Transplant Research, National Marrow Donor Program/Be The Match, Minneapolis, MN 55401, USA.

<sup>7</sup>Center for International Blood and Marrow Transplant Research, Medical College of Wisconsin, Milwaukee, WI 53226, USA.

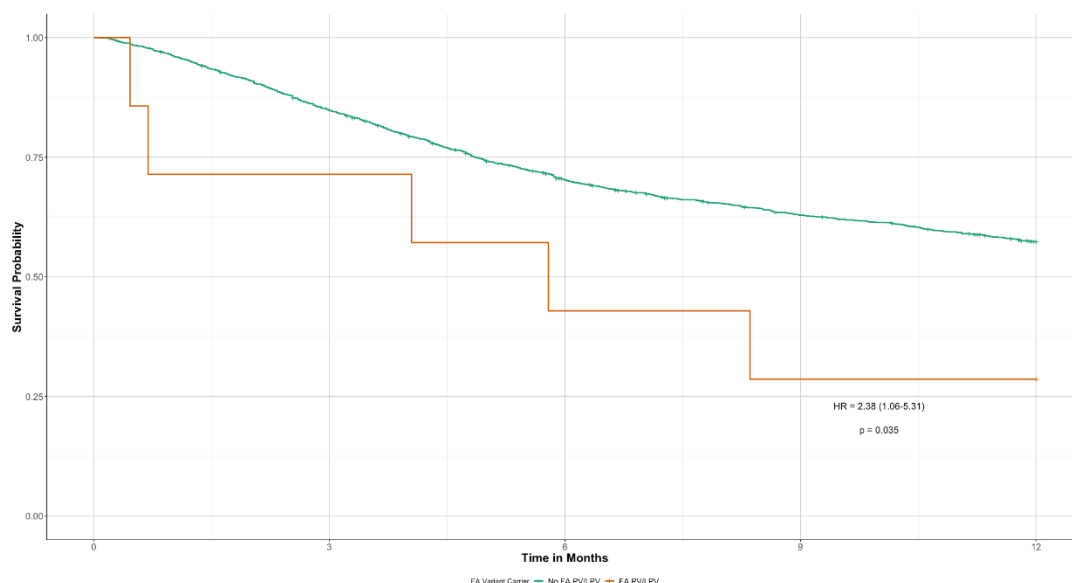
<sup>8</sup>Department of Medicine, Roswell Park Comprehensive Cancer Center, Buffalo, NY 14263, USA.

<sup>9</sup>Department of Cancer Prevention & Control, Roswell Park Comprehensive Cancer Center, Buffalo, NY 14263, USA.

<sup>10</sup>College of Veterinary Medicine, The Ohio State University, Columbus, OH 43210, USA.

**Correspondence to:** Lara Sucheston-Campbell, PhD, The Ohio State University, 496 W 12th Ave, Columbus, OH 43210, USA. E-mail: [Sucheston-Campbell.1@buckeyemail.osu.edu](mailto:Sucheston-Campbell.1@buckeyemail.osu.edu)

**Supplemental Figure 1.** Overall Survival of Myeloid Leukemia Transplant Recipients by Donor FA Pathogenic/Likely Pathogenic Variant Status One Year Following BMT



**Supplementary Table 1. Cancer-Related Genes Selected for Analysis (ClinVar accessed 5/2023)**

Gene Symbol	GeneID	Total submissions	Total alleles	Submissions reporting this gene	Alleles reported Pathogenic/Likely pathogenic	Number Uncertain Significance	Number with conflicts
<i>ABCB11</i>	8647	1648	1126	1612	169	228	98
<i>ABCD1</i>	215	2315	1459	2055	361	366	85
<i>ABLI</i>	25	489	420	419	46	102	3
<i>ABL2</i>	27	52	51	23	1	20	0
<i>ACD</i>	65057	1290	978	1255	3	524	17
<i>ACSL6</i>	23305	30	29	9	-	9	0
<i>ACTR5</i>	79913	30	30	20	-	20	0
<i>ACVR1B</i>	91	22	22	11	3	8	0
<i>ADA</i>	100	953	540	938	127	133	22
<i>AIMP1</i>	9255	126	110	100	10	47	2
<i>AKT1</i>	207	921	721	848	6	264	12
<i>AKT2</i>	208	170	144	155	3	49	3
<i>AKT3</i>	10000	361	308	185	24	70	5
<i>ALAS2</i>	212	444	333	304	34	59	15
<i>ALDH2</i>	217	56	49	31	-	14	0
<i>ALK</i>	238	5924	4131	5870	35	2333	123
<i>ALOX12B</i>	242	440	325	401	136	101	14

<i>ANKRD26</i>	22852	1061	649	1037	20	299	41
<i>APC</i>	324	24197	12308	23250	1697	6574	503
<i>AR</i>	367	873	616	724	272	101	14
<i>ARHGAP26</i>	23092	54	53	20	3	17	0
<i>ARID1A</i>	8289	1120	830	1088	86	309	47
<i>ARID1B</i>	57492	2566	1632	2389	437	477	89
<i>ASCC1</i>	51008	189	159	173	22	43	1
<i>ASXL1</i>	171023	1038	740	999	102	264	25
<i>ATM</i>	472	32458	14392	32411	2638	6990	777
<i>ATR</i>	545	4255	2709	4227	72	1394	73
<i>ATRX</i>	546	2650	1883	2484	111	533	102
<i>AURKA</i>	6790	23	22	6	1	5	0
<i>AXIN1</i>	8312	127	118	53	7	40	0
<i>AXIN2</i>	8313	5441	3100	5426	111	1809	112
<i>B2M</i>	567	113	58	47	7	25	0
<i>BACH1</i>	571	87	81	26	-	30	0
<i>BAP1</i>	8314	4168	2349	4150	257	1066	105
<i>BARD1</i>	580	7370	3471	7339	424	1875	183
<i>BAX</i>	581	26	25	13	3	7	0
<i>BCAP31</i>	10134	400	367	150	20	64	3
<i>BCL10</i>	8915	124	117	107	18	45	0
<i>BCL11B</i>	64919	531	497	502	46	193	7
<i>BCL2</i>	596	97	94	2	2	4	0
<i>BCL3</i>	602	28	28	18	-	18	0
<i>BCL6</i>	604	70	70	20	1	14	0
<i>BCOR</i>	54880	830	651	655	82	204	31
<i>BCORL1</i>	63035	381	353	197	6	152	0
<i>BCR</i>	613	261	251	98	36	87	0
<i>BIRC3</i>	330	49	48	22	-	23	0
<i>BLM</i>	641	6590	3639	6539	418	1886	148
<i>BMPRIA</i>	657	3805	2066	3749	229	946	120
<i>BRAF</i>	673	2206	1089	2081	153	442	55
<i>BRCA1</i>	672	40020	13813	39979	3996	1712	2652
<i>BRCA2</i>	675	56709	17251	56622	4828	3190	4977
<i>BRCA3</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>BRCC3</i>	79184	276	261	9	6	23	0
<i>BRIP1</i>	83990	10322	4859	10285	648	2630	236
<i>BTG1</i>	694	15	15	2	-	4	0
<i>BTG2</i>	7832	21	19	4	-	7	0
<i>BTK</i>	695	846	667	665	266	120	17
<i>BUB1</i>	699	961	939	901	10	558	1
<i>BUB1B</i>	701	1834	1421	1806	57	773	24

<i>C16orf57</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>CACNA1S</i>	779	2959	1850	2915	92	581	180
<i>CALR</i>	811	63	56	35	2	17	0
<i>CARD11</i>	84433	1002	833	940	39	360	23
<i>CASP10</i>	843	561	451	520	5	245	14
<i>CASP8</i>	841	365	315	331	16	150	7
<i>CBFB</i>	865	53	49	14	3	14	0
<i>CBL</i>	867	2074	1297	2036	29	676	87
<i>CBLB</i>	868	56	55	23	-	19	0
<i>CBLC</i>	23624	24	24	12	-	13	0
<i>CBP</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>CCND1</i>	595	29	25	17	-	7	0
<i>CCND2</i>	894	176	138	113	11	29	2
<i>CCND3</i>	896	22	22	9	-	7	0
<i>CD101</i>	9398	56	56	43	-	31	0
<i>CD58</i>	965	18	18	7	-	3	0
<i>CD70</i>	970	21	21	9	3	9	0
<i>CD79A</i>	973	178	147	164	6	72	3
<i>CD79B</i>	974	170	159	155	2	55	1
<i>CD82</i>	3732	36	36	13	-	16	0
<i>CDC73</i>	79577	1980	1339	1943	126	573	40
<i>CDH1</i>	999	8651	3799	8604	426	1874	202
<i>CDK4</i>	1019	1471	904	1452	5	508	29
<i>CDKN1B</i>	1027	1303	830	1256	56	470	50
<i>CDKN1C</i>	1028	1276	1057	1239	100	461	20
<i>CDKN2A</i>	1029	2706	1268	2598	145	621	113
<i>CDKN2B</i>	1030	120	117	18	-	19	0
<i>CEBPA</i>	1050	1013	864	996	58	516	14
<i>CHD2</i>	1106	2354	1790	2274	276	577	74
<i>CHEK2</i>	11200	7840	3525	7792	754	1775	151
<i>CHGA</i>	1113	32	32	8	-	11	0
<i>CHIC2</i>	26511	21	21	1	-	3	0
<i>CHRNA3</i>	1136	110	97	86	9	30	0
<i>CHRNA5</i>	1138	50	46	26	-	12	0
<i>CMM</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>CNOT3</i>	4849	196	172	169	26	64	5
<i>COL7A1</i>	1294	4944	3712	4929	694	857	209
<i>CREBBP</i>	1387	2599	1745	2445	440	517	79
<i>CRLF2</i>	64109	145	141	-	2	12	0
<i>CRLF2</i>	64109	145	141	-	2	12	0
<i>CRTC1</i>	23373	30	30	19	-	14	0
<i>CSF1R</i>	1436	925	676	883	61	238	31

<i>CSF2</i>	1437	29	28	8	-	3	0
<i>CSF3R</i>	1441	620	500	603	42	267	13
<i>CSFR3</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>CTC1</i>	80169	1808	1277	1778	90	697	52
<i>CTCF</i>	10664	341	257	290	62	84	9
<i>CTHRC1</i>	115908	60	60	15	1	19	0
<i>CTLA4</i>	1493	281	231	240	36	108	8
<i>CTNNA1</i>	1495	3184	2405	3151	15	1319	61
<i>CTNNB1</i>	1499	1059	600	906	204	169	14
<i>CTR9</i>	9646	466	445	453	8	177	4
<i>CUL3</i>	8452	485	365	443	56	141	13
<i>CUX1</i>	1523	243	223	187	29	112	4
<i>CXCR4</i>	7852	202	153	184	15	72	5
<i>CYLD</i>	1540	519	264	484	42	97	2
<i>CYP2A6</i>	1548	49	41	25	1	12	0
<i>DARS</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>DCC</i>	1630	262	226	185	49	84	1
<i>DDB2</i>	1643	173	138	154	10	54	8
<i>DDR2</i>	4921	458	337	424	21	149	21
<i>DDX18</i>	8886	37	37	18	-	12	0
<i>DDX3X</i>	1654	910	710	735	246	127	14
<i>DDX41</i>	51428	458	340	391	54	123	11
<i>DEC1</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>DEK</i>	7913	30	30	9	-	12	0
<i>DHCR7</i>	1717	1875	771	1857	194	198	91
<i>DICER1</i>	23405	8465	5473	8435	609	2728	195
<i>DIRC2</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>DIS3</i>	22894	110	108	37	1	38	0
<i>DIS3L2</i>	129563	2258	2001	2215	93	1110	43
<i>DKC1</i>	1736	690	525	472	26	106	15
<i>DLC1</i>	10395	414	379	304	5	143	2
<i>DLEC1</i>	9940	97	97	76	-	61	0
<i>DNAH9</i>	1770	1483	1284	1464	65	554	20
<i>DNAJC21</i>	134218	401	330	369	27	162	10
<i>DNMT1</i>	1786	1759	1183	1741	18	461	78
<i>DNMT3A</i>	1788	619	488	561	116	142	21
<i>DNMT3B</i>	1789	723	573	701	26	286	32
<i>DOCK8</i>	81704	3353	2660	2924	171	1127	66
<i>DROSHA</i>	29102	76	76	41	2	30	0
<i>EBF1</i>	1879	30	30	6	1	8	0
<i>EED</i>	8726	122	117	90	9	34	1
<i>EGFR</i>	1956	2870	2498	2778	104	1217	36

<i>EGR2</i>	1959	536	364	514	18	210	14
<i>EHBP1</i>	23301	61	61	41	2	41	0
<i>ELAC2</i>	60528	1057	900	1038	45	395	12
<i>ELANE</i>	1991	700	499	647	76	198	24
<i>ELF1</i>	1997	67	67	19	1	23	0
<i>EP300</i>	2033	1561	1148	1488	188	359	37
<i>EPCAM</i>	4072	925	676	873	109	293	6
<i>EPHB2</i>	2048	86	79	73	3	23	0
<i>ERBB2</i>	2064	671	554	575	36	228	1
<i>ERBB3</i>	2065	163	117	112	15	38	1
<i>ERBB4</i>	2066	497	444	432	20	147	3
<i>ERCC1</i>	2067	182	151	155	11	35	4
<i>ERCC2</i>	2068	2084	1460	2038	84	680	59
<i>ERCC3</i>	2071	708	520	676	37	228	28
<i>ERCC4</i>	2072	1133	719	1092	43	403	37
<i>ERCC5</i>	2073	783	473	666	42	166	32
<i>ERCC6</i>	2074	2635	1619	2531	264	489	100
<i>ERG</i>	2078	84	79	8	5	12	0
<i>ESR1</i>	2099	287	203	106	12	60	1
<i>ETV6</i>	2120	311	245	262	20	84	8
<i>EXT1</i>	2131	994	831	929	372	213	18
<i>EXT2</i>	2132	869	653	831	165	219	33
<i>EZH2</i>	2146	633	520	545	45	145	9
<i>EZR</i>	7430	83	76	53	-	28	1
<i>FAH</i>	2184	994	594	969	124	134	38
<i>FAM126A</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>FAM175A</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>FAM175B</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>FAM46C</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>FANCA</i>	2175	6801	4350	6706	951	1415	229
<i>FANCB</i>	2187	880	617	692	33	222	29
<i>FANCC</i>	2176	3488	1680	3435	230	743	87
<i>FANCD1</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>FANCD2</i>	2177	1931	1244	1857	136	539	59
<i>FANCD5</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>FANCE</i>	2178	817	522	799	30	285	25
<i>FANCF</i>	2188	646	428	608	28	253	15
<i>FANCG</i>	2189	1199	780	1113	120	241	27
<i>FANCI</i>	55215	2211	1494	2081	97	748	54
<i>FANCJ</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>FANCL</i>	55120	745	534	715	53	251	13
<i>FANCM</i>	57697	2932	1979	2904	147	1202	47

<i>FANCN</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>FANCO</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>FANCP</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>FANCQ</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>FANCR</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>FANCS</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>FANCT</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>FANCU</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>FANCV</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>FAND2</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>FAS</i>	355	498	378	466	86	148	6
<i>FASLG</i>	356	227	191	201	2	87	8
<i>FBXO11</i>	80204	819	735	764	105	236	12
<i>FBXW7</i>	55294	286	110	67	28	23	0
<i>FGF23</i>	8074	344	224	284	11	94	12
<i>FGF3</i>	2248	142	103	129	17	39	1
<i>FGFR1</i>	2260	1606	799	1513	126	304	51
<i>FGFR1OP</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>FGFR2</i>	2263	1616	661	1520	133	199	36
<i>FGFR3</i>	2261	1712	882	1555	55	277	51
<i>FGFR4</i>	2264	103	96	33	6	21	1
<i>FH</i>	2271	3206	1745	3131	378	674	141
<i>FLCN</i>	201163	3655	2044	3534	309	813	146
<i>FLT3</i>	2322	246	227	167	44	19	0
<i>FLT4</i>	2324	425	320	370	30	91	2
<i>FMRI</i>	2332	391	346	188	24	46	1
<i>FOXE1</i>	2304	105	83	66	4	19	0
<i>FOXL2</i>	668	296	223	257	127	51	2
<i>FOXP1</i>	27086	875	663	825	137	218	25
<i>FYN</i>	2534	45	45	15	1	14	0
<i>G6PC3</i>	92579	329	263	314	26	139	10
<i>GALNT12</i>	79695	1617	1181	1580	-	747	24
<i>GALNT3</i>	2591	373	299	298	33	129	7
<i>GATA1</i>	2623	477	405	298	49	101	8
<i>GATA2</i>	2624	1676	1307	1663	207	593	48
<i>GATA3</i>	2625	417	328	372	67	106	5
<i>GBA</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>GJB2</i>	2706	2193	562	2133	202	145	50
<i>GJC2</i>	57165	421	318	363	53	153	13
<i>GLI3</i>	2737	1786	920	1739	141	298	50
<i>GNA11</i>	2767	357	280	322	16	72	2
<i>GNA13</i>	10672	24	24	8	-	7	0

<i>GNAQ</i>	2776	110	88	58	10	9	0
<i>GNAS</i>	2778	888	543	842	165	151	13
<i>GNAS1</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>GNB1</i>	2782	494	372	338	46	67	12
<i>GPC3</i>	2719	1202	984	1006	86	381	21
<i>GREM1</i>	26585	322	303	293	3	123	2
<i>GRIN2A</i>	2903	2515	1779	2405	242	701	129
<i>H19</i>	283120	64	61	6	6	10	0
<i>HABP2</i>	3026	252	223	222	-	100	1
<i>HAX1</i>	10456	461	319	448	38	118	6
<i>HFE</i>	3077	417	230	396	27	86	12
<i>HGF</i>	3082	288	228	261	4	78	11
<i>HIKESHI</i>	51501	78	74	46	3	24	1
<i>HIP1</i>	3092	107	106	56	-	47	0
<i>HIPK2</i>	28996	21	21	3	1	5	0
<i>HLAVA</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>HMBS</i>	3145	661	480	611	134	165	19
<i>HMGA2</i>	8091	35	30	22	5	7	0
<i>HMMR</i>	3161	62	62	34	2	29	0
<i>HNF1A</i>	6927	1829	787	1803	240	269	81
<i>HNF1B</i>	6928	1200	681	1065	224	137	93
<i>HOXB13</i>	10481	2195	1591	2180	3	1307	12
<i>HPCX</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>HRAS</i>	3265	1280	616	1193	49	267	21
<i>HSPD1</i>	3329	355	265	315	6	104	9
<i>ID3</i>	3399	14	14	3	-	8	0
<i>IDH1</i>	3417	464	363	380	8	178	0
<i>IDH2</i>	3418	321	233	267	10	81	6
<i>IFNGR1</i>	3459	396	306	378	27	163	6
<i>IGF1</i>	3479	216	192	203	6	124	3
<i>IGF1R</i>	3480	1056	883	954	44	463	33
<i>IGF2R</i>	3482	120	118	91	7	60	0
<i>IKBKB</i>	3551	456	423	407	14	176	5
<i>IKBKG</i>	8517	451	374	155	78	50	5
<i>IKZF1</i>	10320	222	190	198	16	109	11
<i>IKZF2</i>	22807	38	38	11	-	16	0
<i>IKZF3</i>	22806	33	33	18	1	17	0
<i>IL1B</i>	3553	32	30	16	-	7	0
<i>IL1RN</i>	3557	298	223	275	10	95	10
<i>IL7R</i>	3575	583	425	555	48	184	20
<i>ING1</i>	3621	129	129	23	3	25	0
<i>INSR</i>	3643	1365	604	1346	55	239	34



<i>INTS12</i>	57117	26	26	10	-	12	0
<i>INVS</i>	27130	1035	705	986	61	382	38
<i>IRAK4</i>	51135	344	307	325	27	153	7
<i>IRF1</i>	3659	26	25	7	2	6	0
<i>IRF4</i>	3662	273	265	206	-	94	0
<i>IRF8</i>	3394	342	315	291	3	139	4
<i>ITK</i>	3702	529	455	505	12	217	17
<i>JAK1</i>	3716	461	431	426	8	164	2
<i>JAK2</i>	3717	459	386	265	15	89	9
<i>JAK3</i>	3718	971	763	940	60	320	40
<i>JARID2</i>	3720	136	132	92	12	58	0
<i>JMJD1C</i>	221037	1209	1154	1186	6	703	8
<i>KCNQ1OT1</i>	10984	464	308	2	17	51	0
<i>KDM2B</i>	84678	76	75	43	2	44	0
<i>KDM5A</i>	5927	152	151	77	3	68	1
<i>KDM5C</i>	8242	898	707	720	125	184	23
<i>KDM6A</i>	7403	1042	850	856	126	258	17
<i>KDR</i>	3791	132	107	96	3	43	1
<i>KDSR</i>	2531	115	111	21	4	12	0
<i>KIT</i>	3815	3559	2435	3493	117	1231	71
<i>KL</i>	9365	501	377	450	1	201	14
<i>KLF6</i>	1316	59	57	20	6	4	0
<i>KLHDC8B</i>	200942	51	51	38	1	22	0
<i>KLHL6</i>	89857	47	46	10	1	12	0
<i>KLLN</i>	100144748	488	334	40	10	270	1
<i>KMT2A</i>	4297	2373	1974	2282	336	856	44
<i>KMT2C</i>	58508	1469	1273	1306	85	491	29
<i>KMT2D</i>	8085	5724	4110	5643	796	1148	286
<i>KMT2E</i>	55904	638	587	602	73	269	13
<i>KRAS</i>	3845	939	470	894	82	194	19
<i>L2HGDH</i>	79944	329	245	310	37	109	9
<i>LCORL</i>	254251	55	55	11	-	17	0
<i>LEF1</i>	51176	32	33	17	4	11	0
<i>LIG4</i>	3981	882	618	775	43	328	20
<i>LILRA3</i>	11026	35	35	6	-	14	0
<i>LMO1</i>	4004	27	26	4	1	8	0
<i>LMO2</i>	4005	30	30	7	-	10	0
<i>LPP</i>	4026	138	133	75	9	42	1
<i>LRRK2</i>	120892	3259	2616	3228	10	1386	41
<i>LTB</i>	4050	16	16	3	-	5	0
<i>LUC7L2</i>	51631	50	49	3	1	9	0
<i>LYL1</i>	4066	47	42	12	-	19	0

<i>LZTR1</i>	8216	4200	2805	3760	373	1250	99
<i>LZTS1</i>	11178	269	255	192	2	96	1
<i>MAD1L1</i>	8379	110	110	32	8	44	0
<i>MALT1</i>	10892	447	414	367	20	172	3
<i>MAML2</i>	84441	66	63	37	-	40	0
<i>MAP2K1</i>	5604	878	476	820	60	159	14
<i>MAP2K2</i>	5605	1314	703	1275	29	265	33
<i>MAP2K5</i>	5607	30	28	7	1	6	0
<i>MAP3K1</i>	4214	304	239	279	16	79	8
<i>MAP3K14</i>	9020	409	389	397	2	217	2
<i>MAP3K8</i>	1326	157	153	141	-	63	0
<i>MAX</i>	4149	621	459	604	35	202	11
<i>MC1R</i>	4157	699	508	638	4	286	22
<i>MCC</i>	4163	141	138	74	4	77	0
<i>MDM2</i>	4193	135	131	124	1	67	1
<i>MECOM</i>	2122	264	230	233	19	108	4
<i>MED12</i>	9968	2175	1510	2014	60	516	79
<i>MEF2B</i>	100271849	27	27	2	-	16	0
<i>MEN1</i>	4221	3384	2093	3364	499	811	114
<i>MET</i>	4233	5009	3050	4965	21	1740	178
<i>MFHAS1</i>	9258	190	190	46	-	52	0
<i>MHS2</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>MHS4</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>MHS6</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>MINPP1</i>	9562	76	67	43	12	15	0
<i>MITF</i>	4286	905	515	871	74	233	25
<i>MKL1</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>MLF1</i>	4291	43	43	12	-	14	0
<i>MLH1</i>	4292	11237	5058	11209	1685	1866	281
<i>MLH3</i>	27030	2834	2042	2815	5	1275	60
<i>MLL</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>MLL2</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>MLLT10</i>	8028	43	43	25	1	27	0
<i>MMD2</i>	221938	58	58	11	-	21	0
<i>MMR</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>MN1</i>	4330	187	155	157	21	78	4
<i>MPL</i>	4352	876	550	855	143	139	24
<i>MPO</i>	4353	122	75	104	14	29	3
<i>MPZ</i>	4359	1176	595	1134	166	284	46
<i>MRE11A</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>MSH2</i>	4436	14472	6733	14383	1964	2320	839
<i>MSH3</i>	4437	5734	3788	5696	338	2108	110

<i>MSH6</i>	2956	18869	8252	18707	1677	3876	732
<i>MSMB</i>	4477	78	78	3	-	20	0
<i>MSR1</i>	4481	148	139	55	8	36	1
<i>MST1R</i>	4486	68	65	56	2	38	0
<i>MTAP</i>	4507	253	245	163	2	77	0
<i>MUTYH</i>	4595	5939	2433	5916	279	1179	168
<i>MXI1</i>	4601	38	38	14	6	11	0
<i>MXRA5</i>	25878	339	330	112	2	85	0
<i>MYB</i>	4602	39	39	24	4	9	0
<i>MYC</i>	4609	86	71	14	11	4	0
<i>MYCN</i>	4613	232	185	194	56	53	3
<i>MYD88</i>	4615	158	140	139	5	66	2
<i>NAF1</i>	92345	137	126	94	4	54	2
<i>NAPRT1</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>NBN</i>	4683	7979	3310	7933	467	1617	214
<i>NBS1</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>NDUFA13</i>	51079	64	59	51	5	28	1
<i>NEK1</i>	4750	926	659	850	54	241	50
<i>NF1</i>	4763	22625	12246	22432	3903	4616	577
<i>NF2</i>	4771	2532	1718	2492	220	796	65
<i>NFIX1</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>NHP2</i>	55651	242	195	202	3	94	4
<i>NKX2-1</i>	7080	365	273	319	78	82	10
<i>NLRP1</i>	22861	830	715	791	6	400	13
<i>NOLA2</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>NOLA3</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>NOP10</i>	55505	144	100	113	1	44	3
<i>NOTCH1</i>	4851	6473	3072	6363	100	1017	338
<i>NOTCH2</i>	4853	1543	1067	1494	68	527	71
<i>NOTCH3</i>	4854	2252	1301	2156	227	487	84
<i>NPM1</i>	4869	75	71	46	12	19	0
<i>NQO1</i>	1728	232	227	194	3	93	0
<i>NQO2</i>	4835	63	63	9	-	10	0
<i>NR5A1</i>	2516	287	229	252	80	46	7
<i>NRAS</i>	4893	605	277	567	34	126	14
<i>NRDC</i>	4898	25	25	10	-	12	0
<i>NSD1</i>	64324	2768	1636	2678	544	462	103
<i>NTHL1</i>	4913	2273	1365	2183	103	739	58
<i>NTRK1</i>	4914	1954	1228	1851	133	420	80
<i>NTRK2</i>	4915	553	492	508	7	197	6
<i>NUMA1</i>	4926	117	114	95	1	81	0
<i>NUP214</i>	8021	168	161	129	3	91	0

<i>NUP98</i>	4928	88	88	55	2	47	0
<i>OCA2</i>	4948	1684	1180	1366	175	314	80
<i>OGG1</i>	4968	85	81	20	1	34	0
<i>OPCML</i>	4978	115	115	3	6	17	0
<i>P2RY8</i>	286530	121	117	2	1	11	0
<i>PALB2</i>	79728	12470	5120	12424	1050	2552	271
<i>PALLD</i>	23022	1894	1603	1838	2	909	32
<i>PAPD5</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>PARK2</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>PARN</i>	5073	731	623	703	57	266	10
<i>PAX5</i>	5079	241	199	162	5	33	2
<i>PAX5</i>	5079	241	199	162	5	33	2
<i>PBX1</i>	5087	109	96	85	42	16	2
<i>PCAP</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>PDCD1</i>	5133	96	92	22	-	16	0
<i>PDGFRA</i>	5156	3935	2778	3895	20	1519	118
<i>PDGFRB</i>	5159	675	506	654	20	132	13
<i>PDGFRL</i>	5157	98	98	16	2	20	0
<i>PDS5B</i>	23047	83	83	30	-	31	0
<i>PDSS2</i>	57107	295	220	260	7	94	7
<i>PHB</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>PHF12</i>	57649	34	34	19	1	20	0
<i>PHF6</i>	84295	363	311	182	39	51	5
<i>PHOX2B</i>	8929	1466	929	1445	65	452	27
<i>PICALM</i>	8301	88	85	54	-	20	0
<i>PIK3CA</i>	5290	2221	1104	1968	108	418	14
<i>PIK3CD</i>	5293	837	699	785	13	272	9
<i>PIK3R1</i>	5295	582	446	549	56	169	7
<i>PIK3R2</i>	5296	448	334	422	16	118	5
<i>PKP3</i>	11187	100	100	50	-	49	0
<i>PLA2G2A</i>	5320	25	23	4	1	9	0
<i>PML</i>	5371	68	67	32	-	23	0
<i>PMP22</i>	5376	776	484	657	111	147	23
<i>PMS1</i>	5378	136	115	92	4	30	0
<i>PMS2</i>	5395	10809	4633	10743	797	2363	271
<i>POLD1</i>	5424	7772	4298	7751	7	2301	159
<i>POLE</i>	5426	13721	7983	13673	364	4206	358
<i>POLH</i>	5429	439	357	423	26	198	13
<i>POLR1C</i>	9533	2306	1792	298	133	831	20
<i>POLR3A</i>	11128	1389	1011	1361	97	396	52
<i>POLR3B</i>	55703	690	484	671	52	184	22
<i>POT1</i>	25913	2512	1696	2482	132	886	59

<i>POU2AF1</i>	5450	38	37	14	-	13	0
<i>POU2F2</i>	5452	28	25	11	-	11	0
<i>POU6F2</i>	11281	77	77	44	4	32	0
<i>PPM1D</i>	8493	252	216	222	52	65	6
<i>PPP2R1B</i>	5519	67	66	22	1	44	0
<i>PRCC</i>	5546	29	25	10	-	14	0
<i>PRDM1</i>	639	65	61	27	-	23	0
<i>PRDM9</i>	56979	102	101	45	3	35	0
<i>PRDX2</i>	7001	28	24	3	-	6	0
<i>PRF1</i>	5551	791	494	775	76	239	40
<i>PRKARIA</i>	5573	1611	1099	1384	110	443	29
<i>PRKCA</i>	5578	48	48	20	-	12	0
<i>PRPF40B</i>	25766	32	32	22	-	25	0
<i>PRPF8</i>	10594	1408	1213	1313	39	417	47
<i>PRSS1</i>	5644	1025	694	923	24	353	21
<i>PTCH1</i>	5727	7005	4337	6929	540	1703	392
<i>PTCH2</i>	8643	898	775	881	3	443	7
<i>PTEN</i>	5728	5420	2905	5335	841	1274	113
<i>PTHLH</i>	5744	94	89	63	13	27	0
<i>PTPN1</i>	5770	23	23	8	-	5	0
<i>PTPN11</i>	5781	2589	820	2575	175	307	49
<i>PTPN12</i>	5782	46	46	21	1	26	0
<i>PTPRJ</i>	5795	88	84	48	1	42	0
<i>PYCR2</i>	29920	177	141	140	20	43	5
<i>RAD21</i>	5885	430	339	366	43	83	8
<i>RAD50</i>	10111	6006	3944	5979	443	2138	94
<i>RAD51</i>	5888	355	317	343	8	136	3
<i>RAD51B</i>	5890	145	125	122	3	30	3
<i>RAD51C</i>	5889	4060	1788	4041	288	940	79
<i>RAD51D</i>	5892	3434	1552	3423	208	752	109
<i>RAD54B</i>	25788	89	87	51	2	19	0
<i>RAD54L</i>	8438	748	730	735	7	421	4
<i>RAF1</i>	5894	1802	963	1743	48	436	54
<i>RAG1</i>	5896	994	629	970	107	323	29
<i>RAG2</i>	5897	699	447	676	79	182	28
<i>RAP1GDS1</i>	5910	42	42	18	-	24	0
<i>RARA</i>	5914	26	24	17	-	7	1
<i>RARS</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>RASA1</i>	5921	1323	1017	1282	174	383	36
<i>RASSF1</i>	11186	23	23	11	-	12	0
<i>RB1</i>	5925	3977	2825	3861	597	1093	112
<i>RB1CC1</i>	9821	114	114	49	8	48	0

<i>RBBP4</i>	5928	16	16	2	-	3	0
<i>RBBP8</i>	5932	396	317	355	10	133	9
<i>RBM10</i>	8241	343	317	176	32	60	5
<i>RBM15</i>	64783	47	47	27	-	23	0
<i>RECQL</i>	5965	1791	1249	1746	10	764	56
<i>RECQL3</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>RECQL4</i>	9401	5362	4252	5273	311	2455	96
<i>REST</i>	5978	537	480	511	15	267	6
<i>RET</i>	5979	6402	3027	6368	134	1451	236
<i>REV7</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>RHBDF2</i>	79651	274	199	257	2	75	14
<i>RHOA</i>	387	58	28	12	11	5	0
<i>RINT1</i>	60561	1591	1158	1565	35	677	49
<i>RIT1</i>	6016	545	262	521	33	115	14
<i>RMRP</i>	6023	1228	797	1148	212	465	18
<i>RNASEL</i>	6041	135	130	99	3	89	1
<i>RNF139</i>	11236	66	66	14	1	20	0
<i>RNF43</i>	54894	593	491	574	4	289	7
<i>RNF6</i>	6049	59	59	24	3	15	0
<i>RORC</i>	6097	264	246	254	4	120	0
<i>RPL10</i>	6134	300	275	46	9	39	1
<i>RPL11</i>	6135	203	155	190	40	41	5
<i>RPL15</i>	6138	126	117	107	5	42	1
<i>RPL23</i>	9349	28	25	17	-	8	1
<i>RPL26</i>	6154	102	86	83	5	32	0
<i>RPL27</i>	6155	41	37	32	1	12	0
<i>RPL31</i>	6160	58	56	29	-	18	0
<i>RPL35A</i>	6165	169	148	113	13	41	2
<i>RPL36</i>	25873	21	21	1	-	7	0
<i>RPL5</i>	6125	348	245	330	69	80	8
<i>RPS10</i>	6204	176	137	163	9	42	2
<i>RPS15</i>	6209	49	47	6	-	10	0
<i>RPS17</i>	6218	51	44	25	7	5	1
<i>RPS19</i>	6223	282	210	267	70	58	6
<i>RPS2</i>	6187	65	62	6	-	18	0
<i>RPS24</i>	6229	205	157	185	13	47	5
<i>RPS26</i>	6231	177	127	163	27	33	2
<i>RPS27</i>	6232	36	31	16	3	10	0
<i>RPS27A</i>	6233	37	37	14	-	14	0
<i>RPS28</i>	6234	28	25	18	1	3	0
<i>RPS29</i>	6235	55	49	43	4	14	0
<i>RPS7</i>	6201	219	185	184	7	68	5

<i>RRAS2</i>	22800	84	69	63	12	22	0
<i>RSPO1</i>	284654	57	54	43	3	20	1
<i>RTEL1</i>	51750	3674	2562	3600	180	946	47
<i>RUNX1</i>	861	1883	1352	1810	155	701	12
<i>RUNX1T1</i>	862	55	55	21	3	14	0
<i>RYR1</i>	6261	12910	6045	12849	600	2617	416
<i>SAMD9</i>	54809	911	693	888	29	452	24
<i>SAMD9L</i>	219285	843	653	820	16	430	13
<i>SBDS</i>	51119	240	114	215	33	31	2
<i>SDHA</i>	6389	4303	2431	4144	182	1205	126
<i>SDHAF2</i>	54949	727	478	712	25	258	21
<i>SDHB</i>	6390	2255	1219	2223	258	524	45
<i>SDHC</i>	6391	1192	771	1156	84	372	30
<i>SDHD</i>	6392	1170	659	1146	134	300	22
<i>SERPINA1</i>	5265	773	417	705	68	111	40
<i>SETBP1</i>	26040	1447	1136	1378	80	420	52
<i>SF1</i>	7536	40	38	24	1	27	0
<i>SF3A1</i>	10291	35	34	8	-	10	0
<i>SF3B1</i>	23451	101	77	33	18	7	1
<i>SFRS2</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>SGK1</i>	6446	32	32	12	2	9	0
<i>SH2B3</i>	10019	96	76	79	5	30	1
<i>SH2D1A</i>	4068	341	294	160	37	44	5
<i>SH3GL1</i>	6455	45	44	23	1	16	0
<i>SHOC2</i>	8036	714	443	688	4	205	20
<i>SLC22A18</i>	5002	66	63	36	3	23	0
<i>SLC25A13</i>	10165	957	640	935	127	155	40
<i>SLX4</i>	84464	3121	1950	3057	101	1102	72
<i>SMAD3</i>	4088	1610	902	1579	147	377	59
<i>SMAD4</i>	4089	3880	1880	3793	245	833	88
<i>SMAD7</i>	4092	72	69	25	-	24	0
<i>SMARCA2</i>	6595	1481	1079	1282	96	253	30
<i>SMARCA4</i>	6597	8263	4873	8228	230	2084	294
<i>SMARCB1</i>	6598	1421	1015	1288	82	400	46
<i>SMARCE1</i>	6605	1015	739	1002	41	335	43
<i>SMCIA</i>	8243	1150	917	968	169	261	31
<i>SMC3</i>	9126	593	433	563	50	121	22
<i>SMO</i>	6608	179	146	141	12	39	1
<i>SOCS1</i>	8651	83	72	45	9	34	0
<i>SOS1</i>	6654	3319	1460	3276	64	722	93
<i>SOX17</i>	64321	129	114	99	4	42	2
<i>SOX2</i>	6657	249	200	207	77	39	4

<i>SOX9</i>	6662	453	349	425	111	108	11
<i>SPI1</i>	6688	35	26	19	7	4	0
<i>SPRTN</i>	83932	70	66	29	4	13	0
<i>SPRY4</i>	81848	80	69	59	1	29	2
<i>SRC</i>	6714	75	67	53	2	8	0
<i>SRGAP1</i>	57522	69	64	58	2	30	0
<i>SRP72</i>	6731	561	442	539	1	201	10
<i>SRPK2</i>	6733	60	60	22	1	21	0
<i>SRSF2</i>	6427	22	22	5	1	6	0
<i>SRY</i>	6736	118	114	52	35	19	0
<i>ST11</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>ST3</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>STAG1</i>	10274	297	269	258	40	95	4
<i>STAG2</i>	10735	608	570	415	24	144	2
<i>STAT3</i>	6774	798	626	784	86	212	26
<i>STAT5A</i>	6776	31	30	21	-	14	0
<i>STAT5B</i>	6777	399	351	388	20	149	8
<i>STAT6</i>	6778	45	42	35	-	21	0
<i>STK11</i>	6794	5658	2351	5592	328	961	198
<i>STK17B</i>	9262	40	40	7	-	8	0
<i>STN1</i>	79991	228	217	207	2	109	2
<i>STXBP2</i>	6813	1114	832	1028	43	370	38
<i>SUFU</i>	51684	1847	1256	1825	84	593	58
<i>SUZ12</i>	23512	126	117	75	30	40	0
<i>SWAP70</i>	23075	31	31	13	1	16	0
<i>TAL1</i>	6886	28	28	19	-	15	0
<i>TAL2</i>	6887	48	47	4	-	10	0
<i>TBL1XR1</i>	79718	577	481	521	75	158	15
<i>TBX3</i>	6926	405	334	390	18	153	11
<i>TCAB1</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>TCF3</i>	6929	806	731	765	17	295	9
<i>TCF4</i>	6925	1390	1029	1284	230	320	32
<i>TCL1A</i>	8115	31	28	3	-	5	0
<i>TCL1B</i>	9623	30	30	6	-	9	0
<i>TCL4</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>TERC</i>	7012	410	355	372	50	272	2
<i>TERF2IP</i>	54386	619	589	572	3	323	2
<i>TERT</i>	7015	4366	2793	4221	111	1132	162
<i>TET1</i>	80312	82	81	61	-	46	0
<i>TET2</i>	54790	361	306	327	12	166	3
<i>TFAP2A</i>	7020	256	197	218	40	60	1
<i>TFE3</i>	7030	230	211	54	15	30	0



<i>TGCT1</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>TGFBR1</i>	7046	1641	868	1592	80	439	58
<i>TGFBR2</i>	7048	1910	926	1880	98	440	63
<i>TINF2</i>	26277	595	407	566	18	214	13
<i>TIRAP</i>	114609	81	73	11	-	7	0
<i>TLR2</i>	7097	73	70	42	-	22	1
<i>TMEM127</i>	55654	1227	823	1167	69	473	21
<i>TMEM30A</i>	55754	20	20	4	-	6	0
<i>TNF</i>	7124	41	29	28	2	8	0
<i>TNFAIP3</i>	7128	488	396	456	45	187	11
<i>TNFRSF10B</i>	8795	99	98	21	1	17	0
<i>TNFRSF13B</i>	23495	642	396	536	27	168	15
<i>TNFRSF14</i>	8764	177	170	9	-	21	0
<i>TNFRSF6</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>TP53</i>	7157	10832	2928	10596	810	896	331
<i>TP63</i>	8626	992	610	936	99	203	31
<i>TPMS2</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>TPPI1</i>	1200	1823	1017	1796	169	406	56
<i>TRAF3</i>	7187	357	342	288	1	136	3
<i>TRIM37</i>	4591	446	362	411	33	173	10
<i>TRIM37</i>	4591	446	362	411	33	173	10
<i>TSC1</i>	7248	7692	4058	7635	533	1640	274
<i>TSC2</i>	7249	18534	9397	18416	1105	3247	897
<i>TSG101</i>	7251	31	31	9	1	15	0
<i>TSHR</i>	7253	456	230	430	42	70	41
<i>TSR2</i>	90121	224	199	23	6	32	0
<i>TUBB4A</i>	10382	437	262	414	39	77	9
<i>TWIST1</i>	7291	254	197	212	72	60	6
<i>TYR</i>	7299	1037	502	1000	171	150	30
<i>TYW1</i>	55253	49	49	21	-	24	0
<i>U2AF1</i>	7307	116	90	1	4	10	0
<i>U2AF2</i>	11338	44	44	15	4	18	0
<i>UBE2T</i>	29089	53	45	34	9	14	0
<i>UBR5</i>	51366	89	90	37	-	38	0
<i>UFSP2</i>	55325	177	159	46	5	32	1
<i>UROD</i>	7389	156	116	138	30	55	9
<i>USB1</i>	79650	340	281	311	27	111	5
<i>VHL</i>	7428	3130	1784	3075	402	843	105
<i>VHL1</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>VPS11</i>	55823	258	222	203	3	115	3
<i>VPS45</i>	11311	564	450	550	3	150	5
<i>WAS</i>	7454	771	586	584	148	142	13

<i>WHSC1L1</i>	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
<i>WRAP53</i>	55135	651	479	566	25	251	14
<i>WRN</i>	7486	3648	3122	3575	305	1683	71
<i>WT1</i>	7490	2158	1345	2122	99	669	49
<i>WWOX</i>	51741	1559	1086	1399	120	481	27
<i>XBPI</i>	7494	45	44	10	-	10	0
<i>XIAP</i>	331	554	495	358	46	131	8
<i>XPA</i>	7507	439	312	392	73	71	9
<i>XPC</i>	7508	1148	773	1118	142	151	32
<i>XPO1</i>	7514	70	58	16	7	18	0
<i>XRCC2</i>	7516	1035	661	936	17	376	27
<i>XRCC3</i>	7517	82	80	29	-	24	0
<i>YAPI</i>	10413	80	76	50	5	24	0
<i>ZBTB16</i>	7704	50	49	30	-	14	0
<i>ZEB2</i>	9839	1785	1175	1736	307	346	65
<i>ZFHX3</i>	463	193	187	144	17	118	1
<i>ZNF471</i>	57573	52	52	19	-	31	0
<i>ZRSR2</i>	8233	204	197	11	1	25	0

**Supplementary Table 2. Autosomal Recessive Pathogenic and Likely Pathogenic Variant Allele Frequencies in DISCOVeRY-BMT AML and MDS patients and HLA Matched Unrelated Donors**

Gene / rsid	Chr: bp (hg38)	Clinical Sig.	Pubmed ID	Alleles (ref/alt)	AML C1	AML C2	MDS C1	MDS C2	Donors C1	Donors C2	AML Freq.	MDS Freq.	Donor Freq.
<i>ABCB1</i> / rs11568372	2:168990819	P	24429628, 29489754, 29625052	T/C	0	1	0	0	3	1	0.000668	0	0.001781
<i>BLM</i> / rs200389141	15:90761015	P	24429628, 29489754, 29625052, 26556299, 28199314	C/T	1	0	0	0	1	0	0.000668	0	0.000445
<i>COL7A1</i> / rs201728948	3:48570639	P	24429628, 29489754, 29625052	C/T	1	0	0	0	1	0	0.000668	0	0.000445
<i>CTC1</i> / rs202138550	17:8229943	P	28600339, 28492532, 22899577, 22267198, 24115768, 23869908	G/A	0	1	0	0	1	0	0.000668	0	0.000445
<i>DDR2</i> / rs144594252	1:162754625	LP	26556299, 22328970	C/G	1	0	0	0	0	0	0.000668	0	0
<i>DHCR7</i> / rs80338856	11:71438986	P/LP	29489754, 9653161, 20556518, 10677299	G/A	1	1	0	0	1	0	0.001336	0	0.000445
<i>DHCR7</i> / rs11555217	11:71441401	P	29489754, 9653161, 20556518, 10677299	C/T	3	0	0	0	5	4	0.002004	0	0.004007

<i>ERCC2</i> / rs12191 3026	19:45352235	P	24429628, 29489754, 29625052, 26556299, 28199314	G/A	0	0	0	0	1	0	0	0	0.000445
<i>ERCC2</i> / rs15123 5136	19:45365053	P	24429628, 29489754, 29625052, 26556299, 28199314	G/A	0	1	0	0	0	0	0.000668	0	0
<i>ERCC3</i> / rs34295 337	2:127292756	P/LP	24429628, 29489754, 29625052, 26556299, 28199314	G/A	0	0	0	1	4	1	0	0.00218 8	0.002226
<i>ERCC6</i> / rs15124 2354	10:49482689	P	27356891, 19894250, 21228398	G/A	0	0	0	0	1	0	0	0	0.000445
<i>GBA</i> / rs76763 715	1:155235843	P/LP, risk factor	24429628, 29489754, 29625052	T/C	9	1	1	1	12	2	0.006012	0.00437 6	0.006233
<i>GJB2**</i> / rs10489 4398	13:20189443	P	24429628, 29489754, 29625052	C/A	0	1	1	0	1	0	0.000668	0	0.000445
<i>GJB2**</i> / rs72474 224	13:20189473	P	24429628, 29489754, 29625052	C/T	1	0	3	0	6	2	0.000668	0.00437 6	0.003117
<i>MPO</i> / rs78950 939	17:58279553	P	9637725	T/C	3	0	0	1	5	2	0.002004	0.00218 8	0.003117
<i>MPO</i> / rs11946	17:58272835	P	7904599, 8142659,	G/A	12	4	2	1	12	2	0.010688	0.00656 5	0.006233

8010			9468285										
<i>MPO</i> / rs35897 051	17:58270865	P	20974672, 25714468, 24385801, 17384005, 15108282, 26764160	T/G	20	8	2	2	32	6	0.018036	0.00875 3	0.016919
<i>MUTYH</i> / rs34612 342	1:45332803	P/LP	24429628, 29489754, 29625052, 26556299, 28199314	T/C	5	0	2	1	5	1	0.00334	0.00656 5	0.002671
<i>MUTYH</i> / rs36053 993	1:45331556	P/LP	24429628, 29489754, 29625052, 26556299, 28199314	C/T	14	6	2	1	20	3	0.012692	0.00656 5	0.009795
<i>POLR3</i> <i>B</i> / rs13824 9161	12:106432421	P	26113998, 26204956, 22036172, 26045207, 23355746, 27512013, 25131622, 29878067, 28589944, 24190003, 29552364, 29389947, 31221184, 32319736, 31589614, 32342562, 25339210	T/A	0	0	0	0	2	0	0	0	0.00089
<i>PRF1</i> /	10:70600458	P	29625052,	C/T	0	0	0	0	0	1	0	0	0.000445

rs14746 2227			28199314										
<i>RECQL</i> 4 / rs13785 3229	8:144513412	P	24429628, 29489754, 29625052, 26556299, 28199314	G/A	1	0	0	0	0	0	0.000668	0	0
<i>RYRI</i> / rs20056 3280	19:38496466	P	28492532, 24951453, 20080402, 24195946, 23553787, 22473935, 23919265, 20583297	C/T	0	0	0	1	0	0	0	0.00218 8	0
<i>SBDS</i> / rs20107 0132	7:66993288	LP	24429628, 28600339, 29489754, 29625052, 28199314	C/T	0	0	0	0	1	0	0	0	0.000445
<i>SERPIN</i> <i>AI</i> / rs28931 570	14:94383051	P/LP	24429628, 29489754, 29625052	G/A	5	1	0	0	5	3	0.004008	0	0.003562
<i>SERPIN</i> <i>AI</i> / rs28929 474	14:94378610	LP	24429628, 29489754, 29625052	C/T	52	8	8	4	65	23	0.039412	0.02625 8	0.03829
<i>TPPI</i> / rs56144 125	11:6617154	P	28600339	C/G	3	0	1	0	2	1	0.002004	0.00218 8	0.001336
<i>TSHR</i> / rs12190 8863	14:81092547	P	7528344 , 12050212	C/G	2	0	0	0	0	1	0.001336	0	0.000445
<i>TYR</i> /	11:89178603	P/LP	19060277,	G/A	0	0	0	0	2	1	0	0	0.001336

rs61754 365			18463683, 16170149											
<i>TYR</i> / rs61754 388	11:89227904	P	2342539, 18326704, 9259202, 13680365, 9242509, 1429711, 27775880	C/A	1	0	1	0	3	0	0.000668	0.00218 8	0.001336	
<i>TYR</i> / rs61753 185	11:89178183	P/LP	2113511, 22294196, 22042571, 25703744	G/A	1	0	0	0	0	0	0.000668	0	0	
<i>TYR</i> / rs10489 4314	11:89191205	P/LP	18463683, 1903591, 13680365	G/T	1	1	2	1	1	0	0.001336	0.00656 5	0.000445	
<i>WRN</i> / rs17847 577	8:31081132	P/LP	24429628, 29489754, 29625052, 28199314	C/T	1	0	0	0	0	0	0.000668	0	0	
Total					138	34	25	14	192	54	0.112	0.0810	0.108	
<p>*bi-allelic mutations associated with infertility and identified as a pathogenic, low penetrance variant associated with an increased risk for breast cancer in heterozygous state; **GJB2 variants, associated with AR deafness, are a direct result of including genes that are both germline and somatic; GJB2 somatic mutations have been tied to breast cancer subtype and cancer progression in multiple cancers (Liu et al., 2019; Shettar et al., 2018; Teleki et al., 2014). Abbreviations: Chromosome=Chr, base-pair=bp position, genome build = hg38, Clinical significance= Clinical Sig., Cohort 1=C1, Cohort 2=C2, Reference allele=(ref), Alternate allele=(alt), Acute Myeloid Leukemia=AML, Myelodysplastic Syndromes=MDS, allele frequency=Freq.</p>														