

Table SII. PLEC variants identified in this study

c.DNA	Protein	Zygoty	dbSNP reference	MAF
c.1787G>A	p.Arg596Gln	het	rs3135103	0.0066
c.4732C>T	p.Arg1578Cys	het	rs2857824	0.0026
c.5557C>T,	p.Arg1853Trp	het	rs2857824	0.0034
c.8132G>A	p.Arg2711Gln	het	rs200239963	0.0004
c.7753C>T	p.Arg2585Trp	het	rs961518883	-
c.8485G>A	p.Gly2829Ser	homo	rs782070115	-

MAF: minor allele frequency.