

Table S1: 31 genes which were targeted for next generation sequencing in the proband.

Gene	OMIM ID
<i>ALPL</i>	171760
<i>ALX4</i>	605420
<i>ASXL1</i>	612990
<i>CDC45</i>	603465
<i>CYP26B1</i>	605207
<i>EFNB1</i>	300035
<i>ERF</i>	611888
<i>FGFR1</i>	136350
<i>FGFR2</i>	176943
<i>FGFR3</i>	134934
<i>GLI3</i>	165240
<i>IFT122</i>	606045
<i>IFT43</i>	614068
<i>IL11RA</i>	600939
<i>MASP1</i>	600521
<i>MEGF8</i>	604267
<i>MSX2</i>	123101
<i>P4HB</i>	176790
<i>POR</i>	124015
<i>RAB23</i>	606144
<i>RECQL4</i>	603780
<i>SEC24D</i>	607186
<i>SKI</i>	164780
<i>TBX3</i>	601621
<i>TCF12</i>	600480
<i>TGFB1</i>	190181
<i>TGFB2</i>	190182
<i>TMCO1</i>	213980
<i>TWIST1</i>	601622
<i>WDR35</i>	613602
<i>ZIC1</i>	600470