

Supplementary Table S1. Multiple Pathogenic Variants in Patients with Autosomal Recessive Conditions

Dual Molecular Diagnoses (AR + AR)	Submitter	Consanguinity
<i>AGL + PCCA</i>	Posey et al, 2017 [1]	+
<i>HEXB + MCCC2</i>	Posey et al, 2017 [1]	+
<i>MTPAP + NPC1</i>	Posey et al, 2017 [1]	+
<i>RECQL4 + XPC</i>	Posey et al, 2017 [1]	+
<i>TPO + MMP2</i>	Posey et al, 2017 [1]	+
<i>AGL + LPAR6</i>	Posey et al, 2017 [1]	+
<i>PAPSS2 + TRDN</i>	Posey et al, 2017 [1]	+
<i>OTOF + SLC12A6</i>	Posey et al, 2017 [1]	+
<i>AGPAT2 + OBSL1</i>	Posey et al, 2017 [1]	+
<i>MCCC1 + GNB5</i>	Shao et al, 2021 [25]	+
<i>UGT1A1 + ABCC2</i>	L Slachtova et al, 2016 [26]	+
<i>UGT1A1 + ABCC2</i>	L Slachtova et al, 2016 [26]	+
<i>UGT1A1 + ABCC2</i>	L Slachtova et al, 2016 [26]	-
<i>UGT1A1 + ABCC2</i>	L Slachtova et al, 2016 [26]	-
<i>PKHD1 + ATM</i>	Balci et al, 2017 [3]	-
<i>G6PC3 + SLC45A2</i>	Balci et al, 2017 [3]	+
<i>CYP26C1 + MED25</i>	Balci et al, 2017 [3]	+
<i>ERCC6 + BCKDHA</i>	Balci et al, 2017 [3]	+
<i>MAPRE2 + CDON</i>	Berkun et al, 2019	+
<i>HPSE2 + SMPD1</i>	Cesur Baltacı et al, 2021 [28]	+
<i>UGT1A1 + ABCC2</i>	Cebecauerova et al, 2005 [29]	-
<i>ATP7B + GALT</i>	Doğulu et al, 2022 [30]	+
<i>AMPD2 + AP4B1</i>	Karaca et al, 2018 [10]	+
<i>C12ORF65 + GPR126</i>	Karaca et al, 2018 [10]	+
<i>ITGA7 + MAGI3</i>	Karaca et al, 2018 [10]	+
<i>CUL7 + ILDR1</i>	Akalin et al, 2022 [31]	+
<i>NBEAL2 + DNAH5</i>	Al-Dewik et al, 2019 [32]	-
<i>GLE1 + ATM</i>	Al-Dewik et al, 2019 [32]	-
<i>LAMA2 + TMPRSS4</i>	Al-Dewik et al, 2019 [32]	+
<i>NEB + GALC</i>	Al-Dewik et al, 2019 [32]	-
<i>RPIA + LAMTOR4</i>	Al-Dewik et al, 2019 [32]	-
<i>KDM2B + RSPO4</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>HECTD4 + TRAK1</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>GOLGA2 + MRPS27</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>CEP290 + SLC37A1</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>SORCS2 + ACOT7</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>DLGAP1 + OCLN</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>TUBB6 + WDR81</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>AMPD2 + MKS1</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+

<i>DUSP4 + SLC39A10</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>SSTR3 + TMOD1</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>ADSL + TNRC6B</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>LPAR6 + PLK4</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>SSH3 + TRMT1</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>LCTL + PLAA</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>ASNS + RASGRF2</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>FAM120A + STUB1</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>COBL + DDC</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>LRP2 + PCDH18</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>GIT1 + WDR83OS</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>ARV1+ ASH1L</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>CNTNAP2 + STOML1</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>CLP1 + CNTN5</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>SCN7A + SPR</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>FSHR + LAMA1</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>NANS + NRD1</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>PLD3 + RNASEH2A</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>CIT + ULK2</i>	Mitani et al, 2021 [12]	-
<i>C2ORF69 + PARD3B</i>	Mitani et al, 2021 [12]	-
<i>G6PC + GAA</i>	Monies et al, 2019 [33]	+
<i>CRB1 + ADIPOR1</i>	Monies et al, 2019 [33]	+
<i>ECEL1 + FLII</i>	Pehlivan et al, 2019 [11]	+
<i>NEB + MID1IP1</i>	Pehlivan et al, 2019 [11]	+
<i>COG6 + MED27</i>	Pehlivan et al, 2019 [11]	+
<i>TNNT1 + PRODH</i>	Smith et al, 2019 [4]	NA
<i>ACAT1 + ETFB</i>	Smith et al, 2019 [4]	NA
<i>DNAH5 + TMEM67</i>	Smith et al, 2019 [4]	NA
<i>CUL7 + ACAN</i>	Smith et al, 2019 [4]	NA
<i>DOK7 + SACS</i>	Smith et al, 2019 [4]	NA
<i>TCTN2 + UNC45B</i>	Smith et al, 2019 [4]	NA
<i>AUH + SGSH</i>	Smith et al, 2019 [4]	NA
<i>RNASEH2A + PNPK</i>	Smith et al, 2019 [4]	NA
<i>CSTB + CEP152</i>	Smith et al, 2019 [4]	NA
<i>WDR81 + SYNJ1</i>	Smith et al, 2019 [4]	NA
<i>LONP1 + ATP7B</i>	Smith et al, 2019 [4]	NA
<i>CEP57 + DYNC2H1</i>	Pezzani et al, 2020 [34]	+
<i>SLC26A2 + IFT27</i>	Rosina et al, 2022 [35]	-
<i>DNAI1 + TJP2</i>	Rosina et al, 2022 [35]	+
<i>DNAI1 + TJP2</i>	Rosina et al, 2022 [35]	-
<i>DCLRE1C + ATM</i>	Rosina et al, 2022 [35]	+
<i>EVC2 + TMC1</i>	Umair et al, 2017 [37]	+

Multiple Molecular Diagnoses (AR + AR + _)	Submitter	Consanguinidade
<i>PXDN + NIPAL4 + OCTN2</i>	Balci et al, 2017 [3]	+
<i>CAPN3 + MUSK + NAV2 + ZC4H2</i>	Herman et al, 2021 [2]	+
<i>ACBD6 + ACCN2 + FRMD7</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>PNKP + RTN2 + VRK3</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>MRPS25 + PPP1R15A + PTCHD2</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>JRK + KDM5A + VPS28</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>SLC7A1 + VSTM2L + WARS2</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>EXOSC3 + MYH1 + SMARCA1</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>LPAR6 + PARD3B + PDZD2</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>RANBP3L + RNASEH2A + TTLL11</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>RANBP3L + APTX + TTLL11</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>CLP1 + GIN1 + SLC25A45</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>CNTNAP2 + STOML1 + STON2</i>	Mitani et al, 2021 [12]	+
<i>FBN1 + PLOD2 + TF</i>	Farajzadeh et al, 2020 [36]	+
<i>GBE1 + AP4M1 + TAF9B</i>	Pehlivan et al, 2019 [11]	-
<i>COL6A3 + ABCA7 + ADNP</i>	Pehlivan et al, 2019 [11]	+
<i>KLHL7 + HOXA11 + TNRC6C</i>	Pehlivan et al, 2019 [11]	+
<i>DRG1 + TANC1 + BRWD3</i>	Pehlivan et al, 2019 [11]	+
<i>BSCL2 + NDUFS3 + HIKESHI</i>	Smith et al, 2019 [4]	NA
<i>NSUN2 + HCF1 + VPS13B</i>	Smith et al, 2019 [4]	NA
<i>UBE3B + EHMT1 + KIAA1033</i>	Smith et al, 2019 [4]	NA
<i>PDE6A + SH3TC2 + SLC26A2</i>	Smith et al, 2019 [4]	NA

NA = data not available

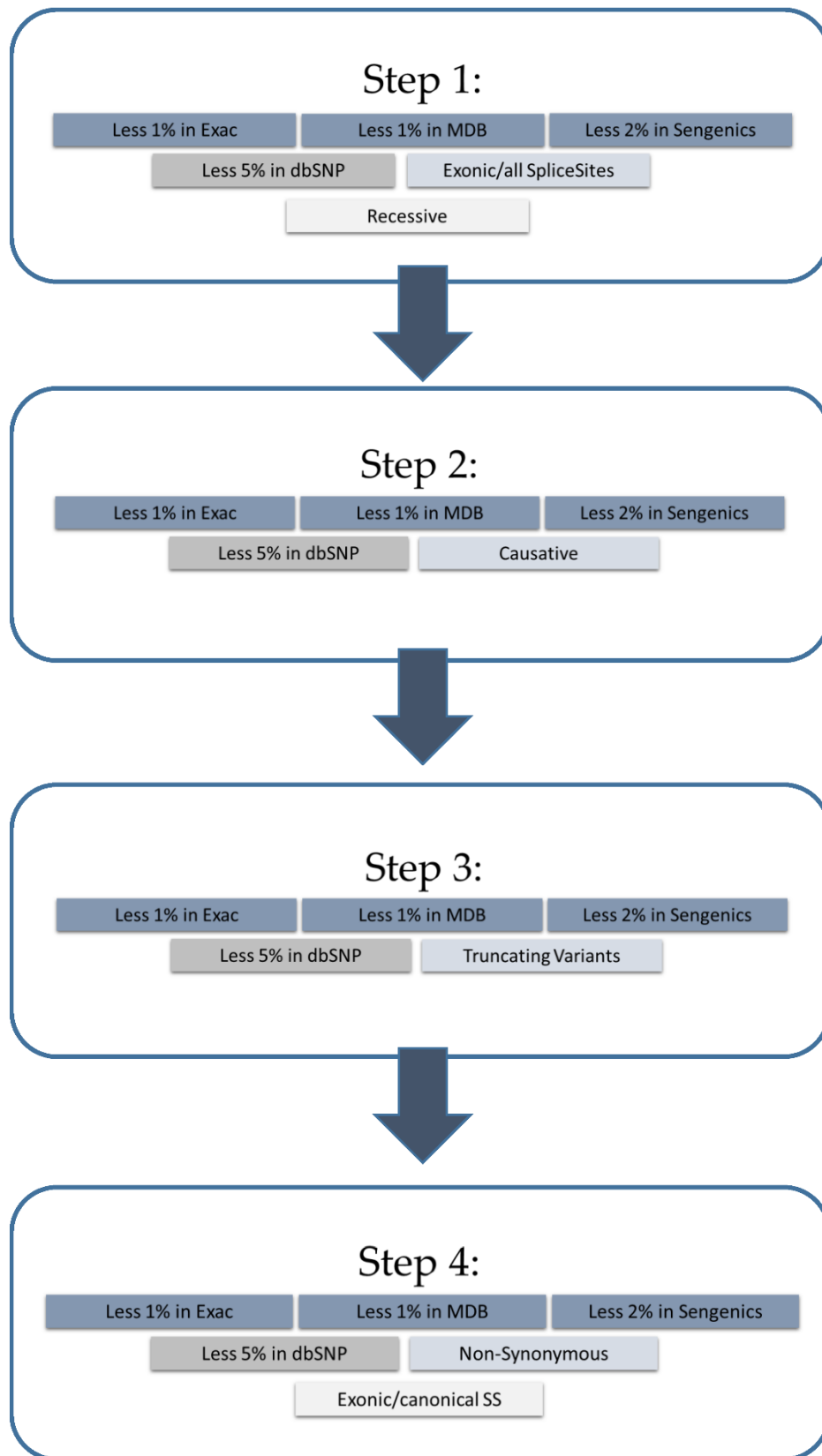


Figure S1. Flow sheet of the WES filtration steps.