

Domain	Exon	Mutation	Cleft palate	Clinical seizures	Growth Retardation	Feeding issues	Age at walking (months)	Age at first word (months)
	3	p.R4Efs*68					20	9
	3	p.S7Kfs*68					12	N/A
	3	p.G42*					14	N/A
	4	p.V62D					19	24
	4	p.A82Gfs*30					15	36
	4	p.L86R					13	10
	4	p.L96R					19	14
	4	p.A112Pfs*6					25	20
	4	p.G116R					21	16
	4	p.G116*					15	N/A
		c.346+2T>G					N/A	N/A
	5	p.Y130*					60	96
	5	p.V131E					26	22
	5	p.A134Hfs*17					22	42
		c.473+1delG					24	N/A
	6	p.K161Sfs*19					20	N/A
	6	p.Q169*					42	48
	6	p.C195Lfs*14					35	N/A
	6	p.Q199Efs*9					21	N/A
		c.598-2A>G					36	N/A
		c.598-2A>G					12	50
	7	p.K230*					N/A	N/A
	8	p.R239*					22	18
	8	p.R239*					19	18
	8	p.R239*					N/A	N/A
	8	p.R239*					32	N/A
	8	p.R239*					28	48
	8	p.R239*					N/A	N/A
	8	p.Q250*					N/A	N/A
	8	p.H254Y					60	N/A
	8	p.Q270Vfs*33					15	36

	8	p.H273Tfs*21					22	13
	8	p.H278Tfs*16					19	24
	8	p.R283*					38	48
	8	p.R283*					11	14
	8	p.R283*					N/A	20
	8	p.R283*					21	N/A
	8	p.R283*					N/A	N/A
	8	p.R283*					N/A	N/A
	8	p.Q290*					N/A	N/A
	8	p.Q290*					30	N/A
	8	p.Q310delinsHCKAT					N/A	N/A
	8	p.A328D					N/A	N/A
	8	p.Q330*					22	60
	8	p.Q333*					18	13
CUT1	8	p.V368F					14	N/A
	8	p.S378Pfs*18					16	24
	8	p.S378Yfs*36					18	36
	8	p.Q379P					15	N/A
	8	p.Q379*					27	N/A
	8	p.V381G					N/A	N/A
	8	p.A386V					31	30
	8	p.R389C					19	24
	8	p.R389C					15	N/A
	8	p.R389C					24	N/A
	8	p.R389C					19	N/A
	8	p.R389C					29	N/A
	8	p.R389C					24	N/A
	8	p.R389C					24	N/A
	8	p.R389C					23	48
	8	p.R389C					N/A	N/A
	8	p.R389C					24	N/A
	8	p.R389L					27	45
	8	p.R389L					30	N/A
	8	p.T390I					30	10

	8	p.T390I					30	N/A
	8	p.Q391*					24	N/A
		c.1173+2T>C					16	N/A
		c.1174-2A>G					23	60
CUT1	9	p.G392R					N/A	144
	9	p.G392E					46	N/A
	9	p.L394S					22	N/A
	9	p.E396Q					N/A	N/A
	9	p.R399Lfs*14					24	48
	9	p.R399H					36	N/A
	9	p.R399H					22	5
	9	p.R399H					16	36
	9	p.R399H					24	24
	9	p.R399L					18	N/A
	9	p.R399L					28	N/A
	9	p.R399P					24	N/A
	9	p.E402Rfs*35					24	N/A
	9	p.E402K					N/A	48
	9	p.M418R					30	60
	9	p.Q419*					20	N/A
	9	p.R429Q					22	N/A
	9	p.R429Q					20	N/A
	9	p.R429Q					24	16
	9	p.R429Q					21	N/A
	9	p.R429*					18	N/A
	9	p.R429*					N/A	N/A
	9	p.R429*					20	N/A
9	p.R429*					N/A	N/A	
	9	p.R439Gfs*38					30	N/A
	9	p.R459*					30	N/A
	9	p.R459*					22	22
	9	p.R459*					22	21
	9	p.R459*					30	36
	9	p.R459*					11	19

	9	p.R459*					N/A	N/A
CUT2	10	p.Q493Rfs*19					N/A	N/A
	10	p.K499*					16	32
	10	p.V500Cfs*46					17	16
	10	p.F505Kfs*10					17	24
	10	p.F505Lfs*41					30	N/A
	10	p.Q514R					N/A	N/A
	11	p.G515S					48	N/A
	11	p.C518W					30	30
	11	p.R522C					15	N/A
	11	p.E525Gfs*21					17	N/A
	11	p.N531Kfs*21					27	28
	11	p.R543Afs*3					N/A	N/A
	11	p.L547Ffs*77					24	N/A
	11	p.Q549Sfs*75					30	N/A
11	p.D553Mfs*71					28	N/A	
	11	p.E566K					N/A	N/A
	11	p.E577Sfs*47					26	14
		c.1741-1G>A					N/A	N/A
	12	p.Q586*					36	48
HOX	12	p.D635Y					20	14
	12	p.S649Ffs*40					48	N/A
	12	p.P655L					18	N/A
	12	p.T658Hfs*30					N/A	N/A
	12	p.H669Pfs*20					36	42
	12	p.H673Qfs*16					18	N/A
	12	p.E678Sfs*18					30	19
	12	p.E692*					60	N/A