|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Case ID** | **1** | **2** | **3** | **4** | **7** | **12** | **13** | **14** | **15** | **16** | **17** | **19** | **21** | **22** | **24** | **25** | **27** | **34** | **45** | **52** | **53** | **70** | **76** | **110** | **115** | **116** | **124** | **125** | **127** | **140** | **141** | **184** | **186** |
| **Family history** | **fALS** | **fALS** | **fALS** | **fALS** | **fALS** | **fALS** | **fALS** | **fALS** | **fALS** | **fALS** | **fALS** | **dALS** | **sALS** | **fALS** | **dALS** | **dALS** | **dALS** | **fALS** | **dALS** | **dALS** | **dALS** | **dALS** | **sALS** | **fALS** | **sALS** | **sALS** | **sALS** | **sALS** | **sALS** | **sALS** | **sALS** | **sALS** | **sALS** |
| **Onset < 50 yrs** | **No** | **Yes** | **No** | **No** | **Yes** | **No** | **Yes** | **No** | **No** | **Yes** | **No** | **Yes** | **Yes** | **Yes** | **Yes** | **Yes** | **Yes** | **No** | **Yes** | **Yes** | **Yes** | **Yes** | **Yes** | **Yes** | **Yes** | **Yes** | **Yes** | **Yes** | **Yes** | **Yes** | **Yes** | **Yes** | **Yes** |
| **ABCC2** |  | **x** | **x** | **x** | **x** |  | **x** | **x** | **x** |  | **x** |  |  |  | **x** |  | **x** |  |  |  |  |  | **x** | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **ABCD1** |  | **x** | **x** | **x** | **x** |  | **x** | **x** | **x** |  | **x** |  |  |  | **x** |  | **x** |  |  |  |  |  | **x** | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **ABCG5** |  | **x** | **x** | **x** | **x** |  | **x** | **x** | **x** |  | **x** |  |  |  | **x** |  | **x** |  |  |  |  |  | **x** | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **ABHD12** |  | **x** | **x** | **x** | **x** |  | **x** | **x** | **x** |  | **x** |  |  |  | **x** |  | **x** |  |  |  |  |  | **x** | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **ACAD8** |  | **x** | **x** | **x** | **x** |  | **x** | **x** | **x** |  | **x** |  |  |  | **x** |  | **x** |  |  |  |  |  | **x** | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **ALS2\*** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **ANG** |  | **x** | **x** | **x** |  | **x** | **x** | **x** | **x** |  |  |  |  |  | **x** |  | **x** |  |  |  |  |  | **x** | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **APP** |  |  |  |  |  |  |  |  |  | **x** |  | **x** | **x** | **x** |  | **x** |  | **x** | **x** |  | **x** | **x** |  |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **ARHGEF28** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **ATXN1** |  |  |  |  |  |  |  |  |  | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **ATXN2** |  | **x** | **x** | **x** |  | **x** | **x** | **x** | **x** |  |  |  |  |  | **x** |  | **x** |  |  |  |  |  | **x** | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **CHCHD10** |  |  |  |  |  |  |  |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |  | **x** |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **CHGB** |  | **x** | **x** | **x** |  | **x** | **x** | **x** | **x** |  | **x** |  |  |  |  |  | **x** |  |  |  |  |  | **x** | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **CHMP2B\*** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **CRYM** |  |  |  | **x** |  |  |  | **x** | **x** |  | **x** |  |  |  | **x** |  | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **DAO** |  |  |  | **x** |  |  |  | **x** | **x** |  | **x** |  |  |  | **x** |  | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **DCTN1\*** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **ERB4** |  |  |  | **x** |  |  |  | **x** | **x** |  | **x** |  |  |  | **x** |  | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **FIG4** |  | **x** | **x** | **x** |  | **x** | **x** | **x** | **x** |  | **x** |  |  |  | **x** |  | **x** |  |  |  |  |  | **x** | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **FUS\*** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **GRN** |  |  |  |  |  |  |  |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |  | **x** |  | **x** | **x** |  | **x** | **x** |  |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **HNRNPA1** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **HNRNPA2B1** |  |  |  |  |  |  |  |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |  | **x** |  | **x** | **x** |  | **x** | **x** |  |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **KIF5A** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  | **x** | **x** |
| **LUM** |  |  |  | **x** |  |  |  | **x** | **x** |  | **x** |  |  |  | **x** |  | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **MATR3** |  |  |  | **x** |  |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **MAPT** |  |  |  |  |  |  |  |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |  | **x** |  | **x** | **x** |  | **x** | **x** |  |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **NEFH** |  |  |  | **x** |  |  |  | **x** | **x** |  | **x** |  |  |  | **x** |  | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **OPTN\*** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **PFN1\*** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **PRPH** |  | **x** | **x** | **x** |  | **x** | **x** | **x** | **x** |  | **x** |  |  |  |  |  | **x** |  |  |  |  |  | **x** | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **PRPH2** |  |  |  | **x** |  |  |  | **x** | **x** |  | **x** |  |  |  | **x** |  | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **PRNP** |  |  |  |  |  |  |  |  |  | **x** |  | **x** | **x** | **x** |  | **x** |  | **x** | **x** |  | **x** | **x** |  |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **PSEN1** |  |  |  |  |  |  |  |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |  | **x** |  | **x** | **x** |  | **x** | **x** |  |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **PSEN2** |  |  |  |  |  |  |  |  |  | **x** |  | **x** | **x** | **x** |  | **x** |  | **x** | **x** |  | **x** | **x** |  |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **SETX\*** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **SIGMAR1\*** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **SNCA** |  |  |  |  |  |  |  |  |  | **x** |  | **x** | **x** | **x** |  | **x** |  | **x** | **x** |  | **x** | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **SOD1\*** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **SPG11** |  |  |  | **x** |  |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **SPG20** |  |  |  | **x** |  |  |  | **x** | **x** |  | **x** |  |  |  | **x** |  | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **SQSTM1** |  |  |  | **x** |  |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |  |  | **x** |  |  |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **TAF15** |  |  |  | **x** |  |  |  | **x** | **x** |  | **x** |  |  |  | **x** |  | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **TARDBP\*** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **TBK1** |  |  |  |  |  |  |  |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |  | **x** |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **TFG** |  |  |  |  |  |  |  |  |  | **x** |  | **x** | **x** | **x** |  | **x** |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |  |  | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **TREM2** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **TRPM7** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **TUBA4A** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **UBQLN2\*** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **UNC13A** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **VAPB\*** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **VCP\*** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** | **x** |
| **VEGFA** |  |  |  | **x** |  |  |  | **x** | **x** |  | **x** |  |  |  | **x** |  | **x** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **Testing Outcome** | **Pos** | **Neg** | **Neg** | **Pos** | **Neg** | **Neg** | **Pos** | **Unc** | **Pos** | **Unc** | **Pos** | **Neg** | **Neg** | **Pos** | **Neg** | **Unc** | **Neg** | **Neg** | **Neg** | **Neg** | **Unc** | **Neg** | **Neg** | **Neg** | **Neg** | **Neg** | **Neg** | **Neg** | **Pos** | **Neg** | **Neg** | **Neg** | **Pos** |
| **Gene** | **SOD1** |  |  | **FUS** |  |  | **SETX** | **LUM** | **LUM** | **TARDBP** | **TBK1 / TRPM7** |  |  | **SOD1** |  | **SPG11** |  |  |  |  | **GRN / PSEN2** |  |  |  |  |  |  |  | **SOD1** |  |  |  | **FUS** |
| **Classification** | **P** |  |  | **LP** |  |  | **VUS** | **VUS** | **VUS** | **VUS** | **VUS / VUS** |  |  | **P** |  | **VUS** |  |  |  |  | **VUS/VUS** |  |  |  |  |  |  |  | **LP** |  |  |  | **P** |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |

Pos = positive, Neg = negative, Unc = uncertain

\* Indicates gene sequenced in all cases