

Table A1. The other rare variants (<1% in ExAC) in *MFRP* detected in probands and relative controls by whole exome sequencing.

Patient ID	Diagnosis	Nucleotide change	Amino Acid change	State	Computational prediction			Allele frequency in ExAC	Homozygotes in ExAC	dbSNP
					Splice Site	PPH2	SIFT			
QT496	HH	c.496C>G	p.P166A	Het	-	PoD	T	61/120754	None	rs145285193
QT498	HH	c.169C>T	p.R57*	Het	-	-	-	None	None	Novel
HM215	HM	c.496C>G	p.P166A	Het	-	PoD	T	61/120754	None	rs145285193
HM224	HM	c.975+8C>G	-	Het	NSA	-	-	14/120738	None	rs190648435
HM288	HM	c.1267C>T	p.P423S	Het	-	B	T	8/120228	None	Novel
HM302	HM	c.975+8C>G	-	Het	NSA	-	-	14/120738	None	rs190648435
HM311	HM	c.496C>G	p.P166A	Het	-	PoD	T	61/120754	None	rs145285193
HM325	HM	c.661C>T	p.P221S	Het	-	PrD	D	1/82594	None	Novel
HM34M	HM	c.1267C>T	p.P423S	Het	-	B	T	8/120228	None	Novel
HM386	HM	c.58G>A	p.E20K	Het	-	PrD	T	5/119916	None	Novel
HM435	HM	c.161G>A	p.R54Q	Het	-	B	T	6/50416	None	Novel
HM623	HM	c.599G>A	p.E187K	Het	-	B	T	2/120814	None	Novel
HM634	HM	c.496C>G	p.P166A	Het	-	PoD	T	61/120754	None	rs145285193
HM714	HM	c.496C>G	p.P166A	Het	-	PoD	T	61/120754	None	rs145285193
QT371	LCA	c.496C>G	p.P166A	Het	-	PoD	T	61/120754	None	rs145285193
QT625	LCA	c.561_575del15bp	p.A188_G192del	Het	-	-	-	None	None	Novel
QT894	LCA	c.1366G>A	p.G456S	Het	-	B	T	11/116220	None	Novel
QT931	LCA	c.1366G>A	p.G456S	Het	-	B	T	11/116221	None	Novel
QT973	LCA	c.602G>A	p.R201H	Het	-	PrD	T	9/120600	None	rs141474039
RP100	RP	c.496C>G	p.P166A	Het	-	PoD	T	61/120754	None	rs145285193
RP207	RP	c.1006G>A	p.G336R	Het	-	PrD	D	8/121054	None	Novel
RP262	RP	c.496C>G	p.P166A	Het	-	PoD	T	61/120754	None	rs145285193
RP291	RP	c.920G>T	p.G307V	Het	-	PrD	T	None	None	Novel
QT186	CHM	c.975+8C>G	-	Het	NSA	-	-	14/120738	None	rs190648435
QT406	CHM	c.1115T>C	p.L372P	Het	-	PoD	T	2/121218	None	Novel
QT455	CORD	c.559G>A	p.E187K	Het	-	B	T	2/120814	None	Novel
QT657B	CORD	c.1114C>T	p.L372F	Het	-	B	T	4/121216	None	Novel
QT1315	STGD	c.496C>G	p.P166A	Het	-	PoD	T	61/120754	None	rs145285193

CHM, choroideremia; CORD, cone-rod dystrophy; STGD, Stargardt's disease, not applicable