

Supplementary Table S2. FBN1 variants and ocular findings in this cohort of patients.

Proband ID	Age	Gene	Variations			Mutation type	State	Ghent2	AF_1000 Genomes	EAS_AF_1000 Genomes	Carrier frequency	ACMG criteria	ACMG classification	Ocular phenotype	Database ⁵	Reference (PMID) ⁶
			Nucleotide	Amino acid	Domain/intron											
EENT001	≥20	FBN1	c.2920C>T	p.Arg974Cys	TGFBP #03	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PM1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL,	Recorded	17657824
EENT002	<20	FBN1	c.3794G>A	p.Cys1265Tyr	cb EGF-like #16	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	18435798
EENT003	<20	FBN1	c.5788+5G>A	-	Intron48	splice variation	Het	causal	0	0	1.90%	PS1, PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	7611299
EENT004	≥20	FBN1	c.2534G>T	p.Cys845Phe	cb EGF-like #09	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	24199744
EENT005	≥20	FBN1	c.2414G>A	p.Cys805Tyr	cb EGF-like #08	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	-
EENT006	<20	FBN1	c.5801G>C	p.Cys1934Ser	cb EGF-like #29	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	-
EENT007	<20	FBN1	c.2415T>G	p.Cys805Trp	cb EGF-like #08	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS3, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, CBC, G	Recorded	20564469
EENT008	<20	FBN1	c.1658T>G	p.Phe553Cys	cb EGF-like #04	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Novel	-
EENT009	<20	FBN1	c.184C>T	p.Arg62Cys	4-Cys motif LTBP-like	missense	Het	causal	0	0	4.43%	PS1, PM1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	22950452; 16765689; 12203992
EENT010	<20	FBN1	c.718C>T	p.Arg240Cys	Hybrid module #01	missense	Het	causal	0	0	2.53%	PS1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS	Recorded	20564469; 12446365; 21932315
EENT011	<20	FBN1	c.2114-2A>G	-	intron18	splice variation	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS	Recorded	17627385
EENT012	<20	FBN1	c.4096G>A	p.Glu1366Lys	cb EGF-like #19	missense	Het	causal	0	0	2.53%	PS1, PM1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	14695540; 24199744
EENT013	<20	FBN1	c.2848T>C	p.Cys950Arg	cb EGF-like #10	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL, MS	Recorded	-
EENT014	<20	FBN1	c.1879C>T	p.Arg627Cys	cb EGF-like #06	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PM1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	17679947; 16220557
EENT015	<20	FBN1	c.5503T>A	p.Cys1835Ser	cb EGF-like #26	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS3, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, MS, PS, CBC	Novel	-
EENT016	<20	FBN1	c.1709G>C	p.Cys570Ser	cb EGF-like #04	missense	Het	causal	0	0	1.27%	PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	-
EENT017	<20	FBN1	c.2804G>A	p.Cys935Tyr	cb EGF-like #10	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS3, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	-
EENT018	<20	FBN1	c.479G>A	p.Cys160Tyr	EGF-like #03	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PM1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	LP	EL,	Recorded	-
EENT019	<20	FBN1	c.[1884C>G]+[7241G>A]	p.[Cys628Trp]+[Arg2414Gln]	cb EGF-like #06; cb EGF-like #37	complex	Het	causal	0;0	0;0	0.63%	PS1, PS3, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4; PS1, PM2, PP1, PP2, PP4	P,LP	EL	Novel	-
EENT020	<20	FBN1	c.184C>T	p.Arg62Cys	4-Cys motif LTBP-like	missense	Het	causal	0	0	4.43%	PS1, PM1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS	Recorded	22950452; 16765689; 12203992
EENT021	≥20	FBN1	c.3148A>T	p.Ser1050Cys	cb EGF-like #11	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PM1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	LP	EL, PS,C	Novel	-
EENT022	<20	FBN1	c.1948C>T	p.Arg650Cys;	cb EGF-like #06	missense	Het	causal	0	0	1.27%	PS1, PM1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL,	Recorded	28941062; 21932315

EENT023	<20	FBN1	c.1693C>T	p.Arg565stop	cb EGF-like #04	nonsense	Het	causal	0	0	1.27%	PVS1, PS1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS	Recorded	10874320; 16222657; 16222657
EENT024	<20	FBN1	c.4285T>C	p.Cys1429Arg	cb EGF-like #20	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS3, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS	Novel	-
EENT025	<20	FBN1	c.1727G>A	p.Cys576Tyr	cb EGF-like #05	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	18435798; 23684891
EENT026	<20	FBN1	c.4537T>C	p.Cys1513Arg	cb EGF-like #22	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	8136837
EENT027	<20	FBN1	c.1638C>G	p.Cys546Trp	cb EGF-like #04	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	17657824
EENT028	<20	FBN1	c.338C>G	p.Ser113Cys	Not in any domain	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PM2, PP2, PP3, PP4	LP	EL	Recorded	-
EENT029	<20	FBN1	c.4982G>A	p.Gly1661Glu	cb EGF-like #24	missense	Het	unkno wn	0	0	0.63%	PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Novel	-
EENT030	<20	FBN1	c.6697C>G	p.Pro2233Ala	cb EGF-like #34	missense	Het	unkno wn	0	0	0.63%	PS2, PM2, PP2, PP3, PP4	LP	EL	Novel	-
EENT031	<20	FBN1	c.2724T>G	p.Cys908Trp	Hybrid motif #02	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Novel	-
EENT032	<20	FBN1	c.6379+1del	-	intron53	splice variation	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PM2, PP2, PP3, PP4	LP	EL, PS	Novel	-
EENT033	≥20	FBN1	c.1600T>C	p.Cys534Arg	cb EGF-like #04	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS3, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS	Recorded	12938084
EENT034	≥20	FBN1	c.6496+1G>A	-	intron54	splice variation	Het	causal	0	0	0.63%	PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	LP	EL, PS, C	Recorded	-
EENT035	≥20	FBN1	c.449G>A	p.Cys150Tyr	EGF-like #03	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS	Novel	-
EENT036	≥20	FBN1	c.6688T>C	p.Cys2230Arg	cb EGF-like #34	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS, CBC	Recorded	-
EENT037	<20	FBN1	c.2722T>C	p.Cys908Arg	Hybrid motif #02	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL, MS	Recorded	19353630
EENT038	<20	FBN1	c.4601G>T	p.Cys1534Phe	TGFBP #04	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PM1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, T, G	Novel	-
EENT039	<20	FBN1	c.6998-2A>G	-	intron58	splice variation	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS	Recorded	12161601
EENT040	<20	FBN1	c.4694C>T	p.Ser1565Phe	TGFBP #04	missense	Het	unkno wn	0	0	0.63%	PS2, PM2, PP2, PP3, PP4	LP	EL, G	Recorded	-
EENT041	<20	FBN1	c.4930C>T	p.Arg1644stop	cb EGF-like #23	nonsense	Het	causal	0	0	0.63%	PVS1, PS1, PS2, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	17657824; 24199744; 19293843
EENT042	<20	FBN1	c.1904A>G	p.Tyr635Cys	cb EGF-like #06	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	16222657
EENT043	<20	FBN1	c.199T>C	p.Cys67Arg	4-Cys motif LTBP-like	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS	Recorded	19839986
EENT044	<20	FBN1	c.2728+2T>C	-	intron23	splice variation	Het	causal	0	0	0.63%	PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	LP	EL, PS	Recorded	-
EENT045	<20	FBN1	c.3476G>T	p.Cys1159Phe	cb EGF-like #14	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS3, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, MS, PS	Novel	-
EENT046	<20	FBN1	c.2054G>A	p.Cys685Tyr	TGFBP #02	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	-
EENT047	<20	FBN1	c.6158G>T	p.Cys2053Phe	cb EGF-like #31	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS3, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS	Recorded	10486319
EENT048	<20	FBN1	c.718C>T	p.Arg240Cys	Hybrid module #01	missense	Het	causal	0	0	2.53%	PS1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, MS	Recorded	20564469; 12446365; 21932315

EENT049	≥20	FBN1	c.2168-1G>C	-	intron19	splice variation	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, MS, HCB	Recorded	2954332; 12161601; 19390640
EENT050	<20	FBN1	c.1670G>A	p.Cys557Tyr	cb EGF-like #04	missense	Het	causal	0	0	1.27%	PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	-
EENT051	<20	FBN1	c.4143_4145del	p.Lys1381del	cb EGF-like #19	deletion	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PM2, PM4, PP2, PP3, PP4	P	EL	Novel	-
EENT052	<20	FBN1	c.184C>T	p.Arg62Cys	4-Cys motif LTBP-like	missense	Het	causal	0	0	4.43%	PS1, PM1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, MS, PS	Recorded	22950452; 16765689; 12203992
EENT053	<20	FBN1	c.6379G>T	p.Asp2127Tyr	cb EGF-like #32	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL, S	Recorded	11139245
EENT054	≥20	FBN1	c.3032G>A	p.Gly1011Glu	TGFβP #03	missense	Het	unkno wn	0	0	0.63%	PS2, PM2, PP2, PP3, PP4	LP	EL, PS, C	Novel	-
EENT055	<20	FBN1	c.640G>A	p.Gly214Ser	Hybrid motif #01	missense	Het	causal	0	0	1.27%	PS1, PS2, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS	Recorded	15733436; 22262941
EENT056	<20	FBN1	Allele deletion	-	-	Allele deletion	Het	causal	NA	NA	0.63%	PVS1, PS1, PS2, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	21063442; 20478419
EENT057	<20	FBN1	c.4120T>C	p.Cys1374Arg	cb EGF-like #19	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS	Novel	-
EENT058	≥20	FBN1	c.1745G>A	p.Cys582Tyr	cb EGF-like #05	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS3, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL	Novel	-
EENT059	<20	FBN1	c.2369G>A	p.Cys790Tyr	cb EGF-like #08	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	-
EENT060	<20	FBN1	c.2741G>T	p.Cys914Phe	cb EGF-like #10	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS3, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL	Novel	-
EENT061	<20	FBN1	c.5800T>C	p.Cys1934Arg	cb EGF-like #29	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS	Recorded	-
EENT062	<20	FBN1	c.4864T>C	p.Cys1622Arg	cb EGF-like #23	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS3, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, MS, PS	Recorded	17657824
EENT063	<20	FBN1	c.184C>T	p.Arg62Cys	4-Cys motif LTBP-like	missense	Het	causal	0	0	4.43%	PS1, PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS, CBC, S	Recorded	22950452; 16765689; 12203992
EENT064	<20	FBN1	c.641G>A	p.Gly214Asp	Hybrid module #01	missense	Het	unkno wn	0	0	0.63%	PS2, PM2, PP2, PP3, PP4	LP	EL, PS	Novel	-
EENT065	<20	FBN1	c.1633C>T	p.Arg545Cys	cb EGF-like #04	missense	Het	causal	0	0	1.90%	PS1, PM1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	27353645; 15054843
EENT066	<20	FBN1	c.290C>G	p.Pro97Arg	EGF-like #01	missense	Het	unkno wn	0	0	0.63%	PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	LP	CL	Novel	-
EENT067	<20	FBN1	c.2860C>T	p.Arg954Cys	TGFβP #03	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	18615205; 19002209; 19839986; 19293843; 18615205
EENT068	<20	FBN1	c.3544T>C	p.Cys1182Gly	cb EGF-like #14	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PS3, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL	Novel	-
EENT069	<20	FBN1	c.5788+5G>A	-	Intron48	splice variation	Het	causal	0	0	1.90%	PS1, PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL, MS	Recorded	7611299
EENT070	<20	FBN1	c.640G>A	p.Gly214Ser	Hybrid module #01	missense	Het	causal	0	0	1.27%	PS1, PS2, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	15733436; 22262941
EENT071	<20	FBN1	c.4817-32_4825del	-	intron40	splice variation+ deletion	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PM2, PP2, PP3, PP4	LP	EL	Novel	-
EENT072	<20	FBN1	c.718C>T	p.Arg240Cys	Hybrid module #01	missense	Het	causal	0	0	2.53%	PS1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	20564469; 12446365; 21932315
EENT073	<20	FBN1	c.6050G>A	p.Cys2017Ty	cb EGF-like #31	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS3, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS	Novel	-

EENT074	<20	FBN1	c.3545G>T	p.Cys1182Phe	cb EGF-like #14	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS, CBC	Novel	-
EENT075	<20	FBN1	c.1868G>T	p.Cys623Phe	cb EGF-like #06	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	18435798; 11251996
EENT076	<20	FBN1	c.2872T>A	p.Cys958Ser	TGFBP #03	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PM1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	LP	EL	Novel	-
EENT077	<20	FBN1	c.184C>T	p.Arg62Cys	4-Cys motif LTBP-like	missense	Het	causal	0	0	4.43%	PS1, PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	22950452; 16765689; 12203992
EENT078	<20	FBN1	c.184C>T	p.Arg62Cys	4-Cys motif LTBP-like	missense	Het	causal	0	0	4.43%	PS1, PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL, CBC	Recorded	22950452; 16765689; 12203992
EENT079	<20	FBN1	c.4454G>A	p.Cys1485Tyr	cb EGF-like #21	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	-
EENT080	<20	FBN1	c.306C>G	p.Cys102Trp	EGF-like #01	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PM1, PM2, PM5, PP1, PP2, PP3, PP4	LP	EL	Novel	-
EENT081	<20	FBN1	c.1633C>T	p.Arg545Cys	cb EGF-like #04	missense	Het	causal	0	0	1.90%	PS1, PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL,	Recorded	27353645; 15054843
EENT082	<20	FBN1	c.4096G>A	p.Glu1366Lys	cb EGF-like #19	missense	Het	causal	0	0	2.53%	PS1, PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	14695540; 24199744
EENT083	≥20	FBN1	c.5076_5078del	p.Arg1692del	TGFBP #05	deletion	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS2, PM2, PM4, PP2, PP3, PP4	P	EL, MS, PS	Recorded	17657824
EENT084	<20	FBN1	c.2539+1G>T	-	intron22	splice variation	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PM2, PP2, PP3, PP4	LP	EL	Recorded	-
EENT085	<20	FBN1	c.2659T>C	p.Cys887Arg	Hybrid motif #02	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PM1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	LP	EL	Novel	-
EENT086	<20	FBN1	c.[355T>C]+[3142A>G]	p.[Cys119Arg]+[Ile1048Val]	EGF-like #02; EGF-like #11	cb compound	Het	causal	0;0	0;0	0.63%	PS2, PS3, PM2, PM5, PP2, PP3, PP4; PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P; P	EL, PS, S, G	Novel	-
EENT087	≥20	FBN1	c.1693C>T	p.Arg565stop	cb EGF-like #04	nonsense	Het	causal	0	0	1.27%	PVS1, PS1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS	Recorded	10874320; 16222657; 16222657
EENT088	<20	FBN1	c.3997T>C	p.Cys1333Arg	cb EGF-like #18	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS	Novel	-
EENT089	<20	FBN1	c.5545+1G>C	-	intron46	splice variation	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PM2, PP2, PP3, PP4	LP	EL	Novel	-
EENT090	<20	FBN1	c.3229T>C	p.Ser1077Pro	cb EGF-like #12	missense	Het	unkno wn	0	0	0.63%	PS2, PM2, PP2, PP3, PP4	LP	EL, MS, PS	Recorded	-
EENT091	≥20	FBN1	c.2861G>C	p.Arg954Pro	TGFBP #03	missense	Het	unkno wn	0	0	0.63%	PM2, PM5, PP1, PP2, PP3, PP4	LP	EL	Recorded	-
EENT092	<20	FBN1	c.3217G>A	p.Glu1073Lys	cb EGF-like #12	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL, MS, PS	Recorded	7611299, 16596670
EENT093	≥20	FBN1	c.3244G>T	p.Gly1082Cys	cb EGF-like #12	missense	Het	causal	0	0	1.27%	PS4, PM1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, MS, C, G	Novel	-
EENT094	≥20	FBN1	c.5627G>A	p.Cys1876Tyr	cb EGF-like #27	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS, S	Recorded	16222657
EENT095	<20	FBN1	c.1891A>C	p.Thr631Pro	cb EGF-like #06	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	LP	EL, S	Recorded	-
EENT096	<20	FBN1	c.1380T>G	p.Cys460Trp	EGF-like #04	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Novel	-
EENT097	<20	FBN1	c.2810G>A	p.Cys937Tyr	cb EGF-like #10	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PS3, PM2, PM5, PP2, PP3, PP4	P	EL, S	Novel	-
EENT098	<20	FBN1	c.5788+5G>A	-	Intron48	splice variation	Het	causal	0	0	1.90%	PS1, PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	7611299
EENT099	<20	FBN1	c.407G>T	p.Cys136Phe	EGF-like #02	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PM1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	LP	EL, PS	Novel	-

EENT100	≥20	FBN1	c.6322C>T	p.Arg2108Cys	TGFβP #06	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL, C	Recorded	-
EENT101	<20	FBN1	c.8264delG	p.S2755Ifs*23	FibuCTDIII-like motif	out-frame deletion	Het	causal	0	0	0.63%	PVS1, PM2, 0PP2, PP3, PP4	P	EL	Novel	-
EENT102	<20	FBN1	c.4817-42_4817-7del	-	intron40	splice variation	Het	causal	0	0	0.63%	PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	LP	EL	Novel	-
EENT103	<20	FBN1	c.2432G>A	p.Cys811Tyr	cb EGF-like #09	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	-
EENT104	<20	FBN1	c.4096G>A	p.Glu1366Lys	cb EGF-like #19	missense	Het	causal	0	0	2.53%	PS1, PM1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	14695540; 24199744
EENT105	<20	FBN1	c.4816+1G>A	-	intron40	splice variation	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PM2, PP2, PP3, PP4	LP		Recorded	-
EENT106	<20	FBN1	c.4588C>T	p.Arg1530Cys	TGFβP #04	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PM1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	14695540, 17253931, 17627385, 17663468, 19863550
EENT107	<20	FBN1	c.3921T>G	p.Cys1307Trp	cb EGF-like #17	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PS3, PM2, PM5, PP2, PP3, PP4	P	EL, C	Recorded	-
EENT108	≥20	FBN1	c.4096G>A	p.Glu1366Lys	cb EGF-like #19	missense	Het	causal	0	0	2.53%	PS1, PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS, C	Recorded	14695540; 24199744
EENT109	<20	FBN1	c.184C>T	p.Arg62Cys	4-Cys motif LTBP-like	missense	Het	causal	0	0	4.43%	PS1, PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	22950452; 16765689; 12203992
EENT110	≥20	FBN1	c.1774G>T	p.Gly592Cys	cb EGF-like #05	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PM1, PM2, PM5, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS, C	Recorded	-
EENT111	≥20	FBN1	c.718C>T	p.Arg240Cys	Hybrid module #01	missense	Het	causal	0	0	2.53%	PS1, PM2, PP2, PP3, PP4	LP	EL	Recorded	20564469; 12446365; 21932315
EENT112	<20	FBN1	c.1633C>T	p.Arg545Cys	cb EGF-like #04	missense	Het	causal	0	0	1.90%	PS1, PM1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	27353645; 15054843
EENT113	<20	FBN1	c.1670G>A	p.Cys557Tyr	cb EGF-like #04	missense	Het	causal	0	0	1.27%	PS3, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	-
EENT114	<20	FBN1	c.7240C>T	p.Arg2414stop	cb EGF-like #37	nonsense	Het	causal	0	0	0.63%	PVS1, PS1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	12068374
EENT115	<20	FBN1	c.305G>T	p.Cys102Phe	EGF-like #01	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PM1, PM2, PM5, PP2, PP3, PP4	P	EL, G	Recorded	-
EENT116	<20	FBN1	c.2687G>A	p.Cys896Tyr	Hybrid motif #02	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	12938084
EENT117	≥20	FBN1	c.5741G>A	p.Cys1914Tyr	cb EGF-like #28	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS3, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS, S	Novel	-
EENT118	<20	FBN1	c.5225-1G>T	-	Intron43	splice variation	Het	causal	0	0	0.63%	PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	LP	EL, PS	Novel	-
EENT119	<20	FBN1	c.364C>T	p.Arg122Cys	EGF-like #02	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	21932315
EENT120	<20	FBN1	c.1709G>C	p.Cys570Ser	cb EGF-like #04	missense	Het	causal	0	0	1.27%	PS3, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	-
EENT121	≥20	FBN1	c.1915T>C	p.Cys639Arg	cb EGF-like #06	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS3, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, S	Novel	-
EENT122	<20	FBN1	c.2584T>C	p.Cys862Arg	Hybrid motif #02	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	8281141
EENT123	<20	FBN1	c.5840G>A	p.Cys1947Tyr	cb EGF-like #29	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS	Recorded	-
EENT124	≥20	FBN1	c.3380G>T	p.Gly1127Val	cb EGF-like #13	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	-

EENT125	<20	FBN1	c.6354C>T	p.Ile2118Ile	TGFBP #06	splice variation	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS2, PS3, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	9241263
EENT126	≥20	FBN1	c.1426T>C	p.Cys476Arg	EGF-like #04	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL, C	Recorded	21932315
EENT127	≥20	FBN1	c.3244G>T	p.Gly1082Cys	cb EGF-like #12	missense	Het	causal	0	0	1.27%	PS4, PM1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, MS, C, G	Novel	-
EENT128	<20	FBN1	c.1948C>T	p.Arg650Cys	cb EGF-like #06	missense	Het	causal	0	0	1.27%	PS1, PS2, PM1, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	28941062; 21932315
EENT129	≥20	FBN1	c.5885_5895del	p.Tyr1962Serfs*11	cb EGF-like #29	out-frame deletion	Het	causal	0	0	0.63%	PVS1, PM2, PP1, PP2, PP3, PP4	P	EL, PS, CBC	Novel	-
EENT130	<20	FBN1	c.3037G>A	P.Gly1013Arg	TGFBP #03	missense	Het	causal	0	0	0.63%	PS1, PS2, PM2, PP2, PP3, PP4	P	EL	Recorded	7611299, 11175294
EENT131	<20	FBN1	g.(171595_173174)_(173299_175094)dup	p.1405_1445del	-	Intragenic duplication	Het	casual	NA	NA	0.63%	PS2, PM2, PM4, PP2, PP3, PP4	P	EL, MS	Novel	-

AF, allele frequency; EAS, east Asian; C, cataract; CBC, ciliary body cyst; coloboma lentis; EL, ectopia lentis; G, glaucoma; HCB, hypoplasia of ciliary body; Het, heterozygous; LP, likely pathogenic; MS, microspherophakia; NA, not applicable; PS, posterior staphyloma; P, pathogenic; S, Strabismus; T, ptosis.

¶ Database include Clin Var (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>), Human Gene Mutation Database (HGMD, www.hgmd.cf.ac.uk/ac/) and UMD-FBN1 (<http://umd.be/FBN1/>).

§ Only the literature with recorded phenotype was included. The PMID was listed in the table.