Appendix 1. The assay content for mutation detection

Chr	Gene	n	Amino acid change
1	RPE65	5	p.Q64X, p.Y368H, p.A434V, p.V452G, p.R515W
	ABCA4	2	p.T829M, p.Q1029X
	PRPF3	1	p.T494M
	CRB1	4	p.S403X, p.D837H, p.H991L, p.C1218F
	USH2A	5	p.H610P, p.C759F, p.T911N, p.Q1408X, p.L1470R
2	MERTK	2	p.L12P, p.R651X
	CERKL	1	p.R257X
3	RHO	10	p.T17M, p.A42T, p.G106R, p.R135W, p.S176F, p.D190N, p.P215T, p.E249X, p.K296N, p.P347L
4	PDE6B	8	p.R74C, p.R234H, p.Q298X, p.H557Y, p.G576D, p.T604I, p.L671P, p.L854V
	CNGA1	3	p.R32X, p.E80X, p.S320F
5	PDE6A	4	p.R102S, p.S344R, p.W561X, p.Y583X
6	TULP1	3	p.R420P, p.I459K, p.F491L
	GUCA1B	2	p.F150C, p.V85M
	PRPH2	4	p.G137D, p.G167S, p.K197E, p.W316G
7	RP9	2	p.H137L, p.D170G,
	IMPDH1	2	p.D311N, p.V353I
8	RP1	7	p.R249H, p.M479I, p.R677X, p.G706R, p.D984G, p.L1808P, p.F1935L
10	RGR	2	p.V132L, p.A234T
11	ROM1	2	p.P60T, p.R242Q
14	NRL	2	p.S50T, p.G122E
15	RLBP1	1	p.R151Q
16	CNGB1	1	p.G993V
17	PRPF8	2	p.R2310G, p.X2336Rext*41
	CA4	1	p.R69H
19	CRX	2	p.D65H, p.G122D
	PRPF31	2	p.A194E, p.G224R
X	RPGR	11	p.G52X, p.E139X, p.G173R, p.G198E, p.G215V, p.C250Y, p.G267R, p.L327X, p.E374X, p.R412X, p.E583X

	RP2	4	p.R118H, p.Y151X, p.L188P, p.L253R

Variants previously reported in east Asians are underlined. Chr, chromosome; n, number of mutations.