

### Appendix 3. Genotype-phenotype correlation of probands

<i>GENE</i>	<i>PAX6</i>										<i>FOXC1</i>	<i>PITX2</i>	<i>CPAMD8</i>	<i>Unidentified</i>
Clinical features	c.112delC	c.403C>T	c.433A>T	c.375-376delAG	c.538C>T	c.551insG	c.765+1G>A	c.949C>T	DCDC1,ELP4 deletion	PAX6 locus deletion	c.274C>T	c.329C>G	c.G2405A	
Phenotype of aniridia	B - C	B - C	B - C	B - C	B - C	B - C	B - C	B - C	B - C	B - C	B - C	B - C	B - P	B - C
Nystagmus	• - •	• -	• • -	•	•	• •	•	•	-	• -	-	• -	• •	- •
Foveal hypoplasia	• - -	• -	• • -	•	•	• •	•	•	-	• -	-	• -	• •	- •
Cataracts	• - -	• -	• • -	•	•	• •	•	•	-	• -	-	• -	• •	- •
Glaucoma	• - -	• -	• • -	•	•	• •	•	•	-	• -	• •	• •	• •	- •
Keratopathy	• - -	• -	• • -	•	•	• •	•	•	-	• -	•	• -	• •	- •
Patient's ID	AN22 AN23 AN24	AN20 AN21	AN17 AN18 AN19	AN3	AN5	AN15 AN16	AN6	AN8	AN2	AN13 AN14	AN1	AN9 AN10	AN11 AN12	AN4 AN7

•: present, •: absent, -: information not available, B: affected bilateral, C: complete aniridia, P: partial aniridia.