

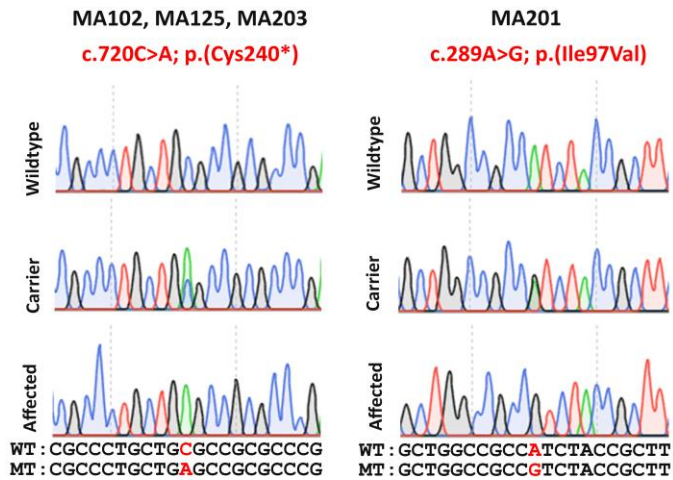
Supplementary Table S1: Primer sequences

Gene	Forward primer (5'-3')	Reverse primer (5'-3')
<i>Primer sequences for targeted sequencing and segregation analysis</i>		
<i>FOXE3</i> (Exon 1)	GGGTACCGTGAACAGAGTAAG	TGTAGCAGGAGTTTGAGTCCAG
<i>PXDN</i> (Intron 17)	GTCCACACCTTTTCCAGAG	GCTAGGTCCTGGTAAAGAAG
<i>VSX2</i> (Exon 2)	ACGAAATCTGTTCAAAACCTCCG	CTCATCCTGCTCAACCGGTG
<i>PXDN</i> (Exon 17)	GGAGTTCATGAGCAGCGAAG	GAATGGCTTCAACACCCCTC
<i>Primer sequences for minigene splice assay</i>		
<i>PXDN</i> (Intron 17)	TCCCAGATGATTCTCTTTTGC	AGCTCTAAGATGTCCCCTGG
<i>ACTB</i> (Exons 4-5)	ACTGGGACGACATGGAGAAG	TCTCAGCTGTGGTGGTGAAG
<i>RHO</i> (Exon 3-5)	CGGAGGTCAACAACGAGTCT	AGGTGTAGGGGATGGGAGAC

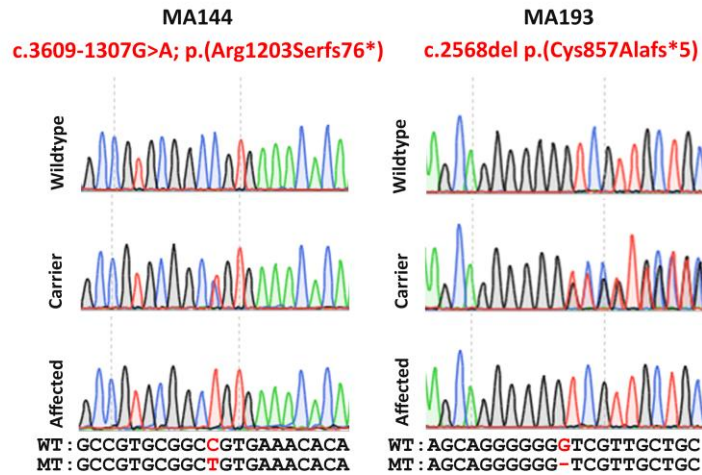
Supplementary Table S2: Anophthalmia- and microphthalmia-associated genes as listed in OMIM

Gene	OMIM	Gene	OMIM	Gene	OMIM	Gene	OMIM
<i>ABCB6</i>	605452	<i>ESCO2</i>	609353	<i>NF1</i>	613113	<i>SALL4</i>	607343
<i>ALDH1A3</i>	600463	<i>FAM111A</i>	615292	<i>NHS</i>	300457	<i>SCLT1</i>	611399
<i>ALDH6A1</i>	603178	<i>FANCA</i>	607139	<i>NUP188</i>	615587	<i>SEMA3E</i>	608166
<i>ALX1</i>	601527	<i>FANCD2</i>	613984	<i>OCLN</i>	602876	<i>SHH</i>	600725
<i>ARHGAP6</i>	300118	<i>FANCF</i>	613897	<i>OLFM2</i>	617492	<i>SIN3A</i>	607776
<i>ATOH7</i>	609875	<i>FANCL</i>	608111	<i>OTX2</i>	600037	<i>SIPA1L3</i>	616655
<i>B3GALNT2</i>	610194	<i>FKRP</i>	606596	<i>PAX2</i>	167409	<i>SIX3</i>	603714
<i>BCOR</i>	300485	<i>FKTN</i>	607440	<i>PAX6</i>	607108	<i>SIX6</i>	606326
<i>BEST1</i>	607854	<i>FNBP4</i>	615265	<i>PCYT1A</i>	123695	<i>SLC16A12</i>	611910
<i>BMP4</i>	112262	<i>FOXE3</i>	601094	<i>PDE6D</i>	602676	<i>SLC38A8</i>	615585
<i>BRCA1</i>	113705	<i>FREM1</i>	608944	<i>PITX3</i>	602669	<i>SMCHD1</i>	614982
<i>BRCA2</i>	600185	<i>FREM2</i>	608945	<i>PLK4</i>	605031	<i>SMG9</i>	613176
<i>BRIP1</i>	605882	<i>GDF3</i>	606522	<i>PNPT1</i>	610316	<i>SMOC1</i>	608488
<i>C12orf57</i>	615140	<i>GDF6</i>	601147	<i>POMGNT1</i>	606822	<i>SNX3</i>	605930
<i>C2CD3</i>	615944	<i>GJA1</i>	121014	<i>POMK</i>	615247	<i>SOX2</i>	184429
<i>CAPN15</i>	603267	<i>GJA8</i>	600897	<i>POMT1</i>	607423	<i>STRA6</i>	610745
<i>CDKL5</i>	300203	<i>GLI2</i>	165230	<i>POMT2</i>	607439	<i>TBC1D20</i>	611663
<i>CENPF</i>	600236	<i>GSC</i>	138890	<i>PQBP1</i>	300463	<i>TBC1D32</i>	615867
<i>CEP120</i>	613446	<i>GTF2H5</i>	608780	<i>PRMT7</i>	610087	<i>TBL1XR1</i>	608628
<i>CHD7</i>	608892	<i>HCCS</i>	300056	<i>PRR12</i>	616633	<i>TCTN2</i>	613846
<i>CHUK</i>	600664	<i>HDAC6</i>	300272	<i>PRSS56</i>	613858	<i>TENM3</i>	610083
<i>CNTNAP1</i>	602346	<i>HMGB3</i>	300193	<i>PTCH1</i>	601309	<i>TFAP2A</i>	107580
<i>COL4A1</i>	120130	<i>HMX1</i>	142992	<i>PUF60</i>	604819	<i>TKFC</i>	615844
<i>COX14</i>	614478	<i>HUWE1</i>	300697	<i>PXDN</i>	605158	<i>TMEM216</i>	613277
<i>COX7B</i>	300885	<i>INTS1</i>	611345	<i>RAB18</i>	602207	<i>TMT3</i>	617218
<i>CRPPA</i>	614631	<i>INTU</i>	610621	<i>RAB3GAP1</i>	602536	<i>TMX3</i>	616102
<i>CRYAA</i>	123580	<i>KERA</i>	603288	<i>RAB3GAP2</i>	609275	<i>TOGARAM1</i>	617618
<i>CRYBA4</i>	123631	<i>KIF11</i>	148760	<i>RARB</i>	180220	<i>TUBB</i>	191130
<i>CRYBB2</i>	123620	<i>LMBRD2</i>	619490	<i>RAX</i>	601881	<i>TUBGCP4</i>	609610
<i>DAG1</i>	128239	<i>LRP5</i>	603506	<i>RBBP8</i>	604124	<i>VAX1</i>	604294
<i>DOCK6</i>	614194	<i>MAB21L2</i>	604357	<i>RBP4</i>	180250	<i>VCAN</i>	118661
<i>DONSON</i>	611428	<i>MAF</i>	177075	<i>RERE</i>	605226	<i>VSX2</i>	142993
<i>DPYD</i>	612779	<i>MAPRE2</i>	605789	<i>RHOA</i>	165390	<i>WDR37</i>	618586
<i>ERCC1</i>	126380	<i>MFRP</i>	606227	<i>RIPK4</i>	605706	<i>YAP1</i>	606608
<i>ERCC3</i>	133510	<i>MITF</i>	156845	<i>RPGRIP1L</i>	610937	<i>ZBTB20</i>	606025
<i>ERCC5</i>	133530	<i>NAA10</i>	300013	<i>RTTN</i>	610436	<i>ZEB2</i>	605802
<i>ERCC6</i>	609413	<i>NDUFB11</i>	300403	<i>RXYLT1</i>	605862		

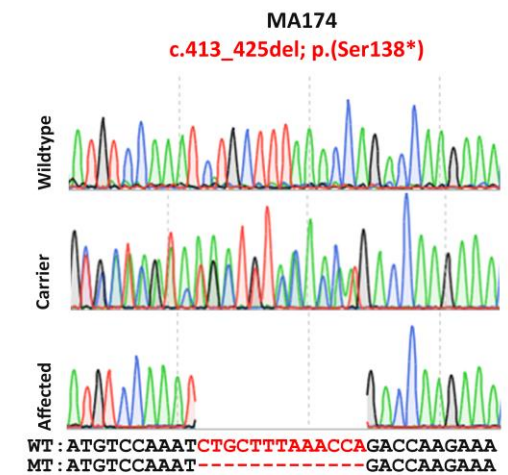
a FOXE3



b PXDN



c VSX2



Supplementary Figure S1: Sanger sequencing chromatograms for all the identified candidate variants in this study. Co-segregation of the candidate variant with the anophthalmia/microphthalmia phenotype was confirmed in all families. Complete segregation results can be found in Figure 1. For each variant, a representative chromatogram of a non-affected, carrier and an affected individual is provided. MT, mutated sequence; WT, wildtype sequence.