

Supplemental_Table_S2. *In-silico* predictions for the non-canonical splice site variants

Source	DNA variant	ABCA4_LOVD_AF	gnomAD AF_ (accessed_05-2017)	distNearestSS	nearestSSType
LOVD-ABCA4	c.160+5G>C	0,000381874	0	5	5'
LOVD-ABCA4	c.161G>T	0,000127291	0,000004062	1	3'
LOVD-ABCA4	c.302+4A>C	0,000636456	0	4	5'
Patient 1 (this study)	c.303-3C>G	0	0,0000203	-3	3'
LOVD-ABCA4	c.768G>T	0,012844037	0,0000902	-1	5'
LOVD-ABCA4	c.859-9T>C	0,000763747	0,00007626	-9	3'
LOVD-ABCA4	c.1100-6T>A	0,000127291	0,000004063	-6	3'
Patient 2 (this study)	c.1937+13T>G	0	0	13	5'
LOVD-ABCA4	c.2382+5G>C	0,000127291	0	5	5'
LOVD-ABCA4	c.2588G>C	0,037041752	0,004339	1	3'
LOVD-ABCA4	c.2919-6C>A	0,000127291	0	-6	3'
Schulz et al. 2017	c.2919-10T>C	0	0,000004061	-10	3'
LOVD-ABCA4	c.3050+5G>A	0,001654786	0,00001624	5	5'
LOVD-ABCA4	c.3522+5del	0,000254582	0	5	5'
LOVD-ABCA4	c.3607G>A	0,000254582	0	-1	5'
LOVD-ABCA4	c.3607+3A>T	0,000127291	0	3	5'
LOVD-ABCA4	c.3812A>G	0,000127291	0	-2	5'
LOVD-ABCA4	c.3813G>C	0,000127291	0	-1	5'
LOVD-ABCA4	c.3862+3A>G	0,000127291	0	3	5'
LOVD-ABCA4	c.4128G>A	0,000127291	0	-1	5'
LOVD-ABCA4	c.4253+4C>T	0,001654786	0,00002438	4	5'
LOVD-ABCA4	c.4253+5G>A	0,001400204	0,000004063	5	5'
LOVD-ABCA4	c.4253+5G>T	0,000509165	0,00001219	5	5'
LOVD-ABCA4	c.4538A>G	0,000254582	0	-2	5'
LOVD-ABCA4	c.4538A>C	0,000127291	0	-2	5'
LOVD-ABCA4	c.4634G>A	0,000127291	0	-1	5'
LOVD-ABCA4	c.4667G>C	0,000254582	0,000008193	-1	5'
LOVD-ABCA4	c.4773G>C	0,000254582	0,00002436	-1	5'
LOVD-ABCA4	c.4773+3A>G	0,00101833	0,00008658	3	5'
LOVD-ABCA4	c.4773+5G>A	0,000127291	0	5	5'
LOVD-ABCA4	c.5196+3_5196+8del	0,000127291	0,000004509	3	5'
LOVD-ABCA4	c.5196+3_5196+6del	0,000127291	0	3	5'
LOVD-ABCA4	c.5312+3A>T	0,000254582	0	3	5'
LOVD-ABCA4	c.5313-3C>G	0,000127291	0	-3	3'
LOVD-ABCA4	c.5460+5G>A	0,000127291	0	5	5'
Patient 3 (this study)	c.5461-8T>G	0	0	-8	3'
LOVD-ABCA4	c.5461-10T>C	0,023853211	0,0002278	-10	3'
LOVD-ABCA4	c.5584G>C	0,000127291	0	-1	5'
LOVD-ABCA4	c.5584+5G>A	0,000763747	0	5	5'
LOVD-ABCA4	c.5584+6T>C	0,000636456	0	6	5'
LOVD-ABCA4	c.5585-10T>C	0,000891039	0	-10	3'
LOVD-ABCA4	c.5714+5G>A	0,014765784	0,0002851	5	5'
LOVD-ABCA4	c.5836-3C>A	0,000127291	0	-3	3'
LOVD-ABCA4	c.5898+5del	0,000254582	0	5	5'
LOVD-ABCA4	c.6478A>G	0,000254582	0	-2	5'
LOVD-ABCA4	c.6479+4A>G	0,000127291	0	4	5'
LOVD-ABCA4	c.6729+5_6729+19del	0,000509165	0,00007335	5	5'

AF= Allele Frequency; n.a.=not applicable

Schulz HL, Grassmann F, Kellner U, et al. Mutation spectrum of the ABCA4 gene in 335 Stargardt disease patients from a multicenter German cohort-impact of selected deep intronic variants and common SNPs. Invest Ophthalmol Vis Sci 2017;58:394-403.

wtSSFscore	varSSFscore	ΔSSFscore	wtMaxEntScore	varMaxEntScore	ΔMaxEntScore	wtNNSScore	varNNSScore
81,3	68,6	12,7	6,1	4,4	1,7	0,9	0,1
88,2	82,0	6,2	8,1	6,3	1,9	0,9	0,5
87,4	76,6	10,8	8,3	6,3	2,0	1,0	1,0
89,7	78,9	10,8	8,3		n.a.	0,9	
83,4	70,8	12,6	8,4	4,3	4,1	1,0	
73,7	71,0	2,7	5,0	4,0	1,0	0,7	0,6
85,4	83,3	2,2	9,9	4,3	5,6	0,5	0,1
		n.a.	7,9	7,9	0,0	0,8	0,8
79,1	66,4	12,7	6,1	0,7	5,4	0,6	0,0
86,8	81,1	5,7	11,2	8,8	2,4	1,0	0,9
90,2	86,7	3,5	9,6	7,3	2,3	1,0	0,8
90,2	86,9	3,3	9,6	8,9	0,7	1,0	0,9
73,2	61,0	12,2	5,3		n.a.	0,9	0,0
86,9	69,5	17,4	9,7	4,6	5,1	0,9	0,4
86,2	74,0	12,1	9,3	4,3	5,0	1,0	0,5
86,2	76,3	9,9	9,3	3,4	5,9	1,0	0,3
79,8	70,8	9,0	8,3	3,5	4,8	0,8	
79,8	66,5	13,3	8,3		n.a.	0,8	0,0
75,8	71,5	4,4	8,2	3,9	4,3	0,8	0,1
71,5	59,4	12,1	7,6		n.a.	0,7	0,0
79,1	79,7	-0,6	9,1	6,5	2,6	0,9	0,8
79,1	66,9	12,2	9,1	4,3	4,8	0,9	0,3
79,1	66,7	12,4	9,1	3,6	5,5	0,9	0,2
76,5	67,6	9,0	8,2	4,3	3,8	0,7	0,2
76,5	67,6	8,9	8,2	5,7	2,5	0,7	0,1
94,7	82,5	12,1	10,8	7,6	3,2	1,0	0,9
91,6	78,3	13,3	10,1	7,3	2,8	1,0	1,0
77,8	64,5	13,3	7,5	5,4	2,1	1,0	0,1
77,8	73,4	4,4	7,5	3,1	4,3	1,0	0,3
77,8	65,7	12,2	7,5	2,5	5,0	1,0	0,0
77,9	68,0	9,9	10,4	3,1	7,3	1,0	0,0
77,9	45,3	32,6	10,4		n.a.	1,0	0,0
81,1	71,3	9,9	8,8		n.a.	1,0	0,2
83,0	72,1	10,8	6,9		n.a.	0,7	0,0
80,9	68,7	12,2	8,2	1,6	6,6	1,0	0,2
89,3	86,5	2,8	10,0	8,4	1,6	0,9	0,7
89,3	86,0	3,3	10,0	9,4	0,6	0,9	0,8
72,9		n.a.	4,3	0,2	4,1		
72,9	60,8	12,2	4,3		n.a.	0,0	0,0
72,9	67,1	5,8	4,3	3,0	1,3	0,0	0,0
81,5	78,2	3,3	4,2	4,6	-0,4	0,5	0,3
80,4	68,2	12,2	9,9	4,5	5,4	1,0	0,7
89,4	79,5	10,0	10,2	6,2	4,0	1,0	0,7
82,5	64,8	17,7	7,1		n.a.	0,9	0,0
82,1	73,1	9,0	7,5	6,9	0,6	1,0	1,0
82,1	72,0	10,1	7,5	5,3	2,2	1,0	0,5
100,0	79,0	21,0			n.a.		

Δ NNSScore	wtGSScore	varGSScore	Δ GSScore	wtHSFScore	varHSFScore	Δ HSFScore
0,9	2,0		n.a.	86,0	74,0	12,0
0,3	12,0	8,9	3,1	82,6	78,3	4,3
0,0	4,0	2,4	1,6	89,1	80,3	8,8
n.a.	1,8		n.a.	91,6	81,3	10,3
n.a.	4,0		n.a.	91,6	80,7	10,9
0,1	3,7	3,6	0,1	78,2	77,0	1,2
0,5	4,5		n.a.	86,3	83,5	2,8
0,0	4,2	4,4	-0,2	81,1	81,1	0,0
0,6	9,7	6,4	3,2	90,4	78,4	12,0
0,1	8,7	6,2	2,5	85,3	81,1	4,2
0,2	10,5	8,3	2,2	91,6	88,2	3,4
0,1	10,5	7,9	2,6	91,6	90,9	0,7
0,9	5,1		n.a.	82,5	70,3	12,2
0,6	8,5	2,7	5,9	89,9	75,6	14,3
0,5	7,6	4,5	3,1	92,4	81,8	10,6
0,7	7,6	1,0	6,6	88,0	80,2	7,7
n.a.	5,2		n.a.	84,1	79,3	4,8
0,7	5,2		n.a.	84,1	73,1	11,0
0,7			n.a.	82,8	71,7	11,0
0,7	6,7	0,9	5,9	76,5	66,0	10,6
0,1	1,6		n.a.	87,9	87,9	0,0
0,6	1,6		n.a.	87,9	75,7	12,2
0,7	1,6		n.a.	87,9	75,5	12,3
0,5	10,3	6,6	3,7	79,2	74,3	4,9
0,6	10,3	7,6	2,7	79,2	74,4	4,8
0,1	5,7	2,2	3,5	97,7	87,1	10,6
0,0			n.a.	95,9	84,9	11,0
0,8	2,0		n.a.	84,6	73,6	11,0
0,7	2,0		n.a.	86,0	75,0	11,0
0,9	2,0		n.a.	84,6	72,4	12,2
1,0	6,5		n.a.	78,9	71,4	7,5
1,0	6,5		n.a.	78,9	60,1	18,8
0,8	2,2		n.a.	85,5	77,8	7,7
0,7	6,4		n.a.	86,2	75,9	10,3
0,8			n.a.	91,8	79,6	12,2
0,2	10,5	8,0	2,5	88,4	86,5	1,9
0,1	10,5	9,6	0,9	88,4	87,7	0,7
n.a.	3,5		n.a.	83,8	72,8	11,0
0,0	3,5		n.a.	83,8	71,6	12,2
0,0	3,5	1,5	1,9	83,8	81,6	2,2
0,1	5,3	4,8	0,5	86,3	85,6	0,7
0,3	8,1	3,3	4,7	85,5	73,3	12,2
0,3	9,4	3,3	6,1	86,9	77,5	9,4
0,9	3,7		n.a.	88,7	74,1	14,7
0,0	4,7	3,3	1,4	87,2	82,4	4,9
0,5	4,7		n.a.	87,2	78,9	8,3
n.a.			n.a.			n.a.