

Supplemental_Table_S3. Capillary electrophoresis-based quantitative analysis of splice products from midigenes. For each fragment, measurement was performed in duplicate, corrected for fragment size and expressed as area under the curve (Corr.peak area). Fragment sizes assessed by capillary system (size) did not always match with the ones calculated after agarose gel running (Fragment; Detected on agarose gel) and Sanger sequence validation (Actual size). For fragments marked with an asterisk, sequence results were not available. Fragment quantities were expressed as percentage over the entire fragment mix.

BA1(1)							BA1(2)							
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage		Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage	Average (%)	ST DEV
263	271	5	Y	3,662	12,7%	#	264	271	5	Y	2,669	12,9%	12,8%	0,1%
397	399	1	Y	1,284	4,4%									
412	399	1	Y	23,661	81,9%		#	414	399	1	Y	18,082	87,1%	86,7%
1233	n.a	n.a	N	0,283	1,0%									
28,890							20,751							
BA1_c.160+5G>C(1)							BA1_c.160+5G>C(2)							
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage		Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage	Average (%)	ST DEV
263	n.a	n.a	N	0,884	5,0%		262	n.a	n.a	N	0,851	5,1%		
278	271	5	Y	2,320	13,1%		277	271	5	Y	2,211	13,3%	13,2%	0,1%
299	285	4	Y	1,536	8,7%		299	285	4	Y	1,442	8,7%	8,7%	0,0%
313	305	3	Y	3,306	18,7%		313	305	3	Y	3,024	18,2%	18,5%	0,4%
412	399	1	Y	6,063	34,3%		412	399	1	Y	4,287	25,8%	#	34,3%
							425	399	1	Y	1,414	8,5%	#	
513	n.a	n.a	N	1,470	8,3%		513	n.a	n.a	N	1,448	8,7%		
528	n.a	n.a	N	1,458	8,3%		527	n.a	n.a	N	1,358	8,2%		
565	n.a	n.a	N	0,630	3,6%		564	n.a	n.a	N	0,584	3,5%		
17,667							16,619							
BA7(1)							BA7(2)							
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage		Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage	Average (%)	ST DEV
766	748	1	Y	21,697	100,0%		768	748	1	Y	22,781	100,0%	100,0%	0,0%
BA7_c.859-9T>C(1)							BA7_c.859-9T>C(2)							

Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
256	250	6	Y	1,295	16,3%
403	n.a	*4	Y	0,283	3,6%
516	n.a	*3	Y	0,383	4,8%
766	748	1	Y	5,996	75,4%
				7,957	

Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
256	250	6	Y	1,695	16,1%
403	n.a	*4	Y	0,358	3,4%
516	n.a	*3	Y	0,471	4,5%
766	748	1	Y	8,026	76,1%
				10,550	

Average (%)	ST DEV
16,2%	0,1%
3,5%	0,1%
4,6%	0,2%
75,7%	0,5%

BA15_WT(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
483	503	1	Y	0,437	43,4% #
494	503	1	Y	0,570	56,6% #
				1,007	

BA15_WT(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
485	503	1	Y	0,483	18,2% #
494	503	1	Y	2,168	81,8% #
				2,651	

Average (%)	ST DEV
100,0%	0,0%

BA15_c.2919-6C>A(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
372	371	2	Y	1,778	10,8%
495	503	1	Y	13,500	81,8%
542	n.a	n.a	N	0,626	3,8%
675	n.a	n.a	N	0,609	3,7%
				16,513	

BA15_c.2919-6C>A(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
373	371	2	Y	1,303	14,9%
497	503	1	Y	6,771	77,4%
675	n.a	n.a	N	0,679	7,8%
				8,753	

Average (%)	ST DEV
12,8%	2,9%
79,6%	3,1%

BA15_c.2919-10T>C(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
359	371	2	Y	0,678	12,7% #
370	371	2	Y	1,201	22,5% #
486	503	1	Y	1,290	24,2% #
495	503	1	Y	2,157	40,5% #
				5,326	

BA15_c.2919-10T>C(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
371	371	2	Y	1,614	35,1%
495	503	1	Y	2,643	57,5%
674	n.a	n.a	N	0,341	7,4%
				4,598	

Average (%)	ST DEV
35,1%	0,1%
61,1%	5,1%

BA16_WT(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage

BA16_WT(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage

Average (%)	ST DEV
-------------	--------

445	440	1	Y	7,246	100,0%
BA16_c.3522+5del(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
247	246	9	Y	1,067	13,4%
401	395	8	Y	0,687	8,6%
444	440	1	Y	4,286	53,9%
709	713	6	Y	1,450	18,2%
				7,490	

BA17(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
368	357	1	Y	17,706	100,0%
BA17_c.3607G>A(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
69	n.a	n.a	N	0,472	1,3%
271	272	3	Y	31,967	84,8%
362	357	1	Y	1,163	3,1%
372	357	1	Y	1,24	3,3%
383	357	1	Y	2,164	5,7%
454	n.a	n.a	N	0,713	1,9%
				37,719	

BA17_c.3607+3A>T(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
276	272	3	Y	12,516	100,0%
BA17_c.3812A>G(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
158	151	4	Y	4,735	100,0%
BA18(1)					

445	440	1	Y	7,553	100,0%
BA16_c.3522+5del(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
247	246	9	Y	1,147	10,9%
384	n.a	n.a	N	0,228	2,2%
401	395	8	Y	0,638	6,0%
444	440	1	Y	5,498	52,1%
712	713	6	Y	1,212	11,5%
				8,723	

BA17(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
373	357	1	Y	16,655	100,0%
BA17_c.3607G>A_(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
70	n.a	n.a	N	0,761	1,5%
272	272	3	Y	43,297	87,1%
364	357	1	Y	1,012	2,0%
374	357	1	Y	1,317	2,6%
384	357	1	Y	2,598	5,2%
457	n.a	n.a	N	0,753	1,5%
				49,738	

BA17_c.3607+3A>T(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
276	272	3	Y	10,870	100,0%
BA17_c.3812A>G(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
158	151	4	Y	5,211	100,0%
BA18(2)					

100,0% 0,0%

Average (%)	ST DEV
12,1%	1,8%

7,3%	1,8%
53,0%	1,2%
14,9%	4,8%

Average (%)	ST DEV
100,0%	0,0%

Average (%)	ST DEV
85,9%	1,6%
10,9%	1,6%

Average (%)	ST DEV
100,0%	0,0%

Average (%)	ST DEV
100,0%	0,0%

Average (%)	ST DEV
100,0%	0,0%

Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
374	370	1	Y	25,556	100,0%
BA18_c.3862+3A>G(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
213	n.a		N	0,318	3,6%
322	321	4	Y	1,987	22,5%
373	370	1	Y	4,621	52,2%
439	n.a	*3	Y	1,411	15,9%
533	n.a	*2	Y	0,512	5,8%
				8,849	

BA19(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
374	370	*2	Y	0,334	2,0%
484	495	1	Y	0,419	2,6% #
495	495	1	Y	15,640	95,4% #
				16,393	

BA19_c.4253+4C>T(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
369	370	2	Y	5,654	92,2%
490	495	1	Y	0,476	7,8%
				6,13	

BA19_c.4253+5G>T(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
373	370	2	Y	6,170	83,5%

Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage	Average (%)	ST DEV
373	370	1	Y	19,181	100,0%	100,0%	0,0%
BA18_c.3862+3A>G(2)							
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage	Average (%)	ST DEV
322	321	4	Y	1,775	21,5%	22,0%	0,7%
373	370	1	Y	4,510	54,5%	53,4%	1,6%
439	n.a	*3	Y	1,270	15,4%	15,7%	0,4%
533	n.a	*2	Y	0,713	8,6%	7,2%	2,0%
				8,268			

BA19(2)							
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage	Average (%)	ST DEV
495	495	1	Y	6,617	100,0%	99,0%	1,4%

BA19_c.4253+4C>T(2)							
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage	Average (%)	ST DEV
369	370	2	Y	1,726	92,2%	92,2%	0,0%
490	495	1	Y	0,146	7,8%	7,8%	0,0%
				1,872			

BA19_c.4253+5G>T(2)							
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage	Average (%)	ST DEV
112	n.a	n.a	Y	0,447	2,2%		
362	370	2	Y	0,254	1,3% #		
374	370	2	Y	15,543	77,2% #	81,8%	2,4%
387	370	2	Y	0,338	1,7% #		
398	n.a	n.a	N	0,321	1,6%		

494	495	1	Y	0,397	5,4%
513	n.a	n.a	N	0,460	6,2%
601	n.a	n.a	N	0,360	4,9%

7,387

BA20(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
299	300	1	Y	15,098	96,1%
315	n.a	n.a	N	0,299	1,9%
331	n.a	n.a	N	0,321	2,0%

15,718

BA20_c.4538A>C(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
228	227/216	3/4	Y	1,993	30,6%
298	300	1	Y	0,300	4,6%
331	330	2	Y	4,229	64,8%

6,522

BA21(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
262	258	1	Y	13,111	100,0%

BA21_c.4634G>A(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
262	258	1	Y	15,235	95,8%
271	n.a	n.a	N	0,675	4,2%

15,910

BA23(1)					
---------	--	--	--	--	--

422	n.a	n.a	N	0,294	1,5%
495	495	1	Y	1,077	5,4%
515	n.a	n.a	N	0,990	4,9%
602	n.a	n.a	N	0,866	4,3%

20,130

BA20(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
299	300	1	Y	6,545	100,0%

BA20_c.4538A>C(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
228	227/216	3/4	Y	2,056	33,3%
298	300	1	Y	0,250	4,0%
331	330	2	Y	3,869	62,7%

6,175

BA21(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
261	258	1	Y	3,368	78,6%
1170	n.a	n.a	N	0,917	21,4%

4,285

BA21_c.4634G>A(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
262	258	1	Y	8,534	100,0%

BA23(2)					
---------	--	--	--	--	--

5,4% 0,0%

Average (%) 98,0%
ST DEV 2,8%

Average (%) 31,9%
ST DEV 1,9%
4,3% 0,4%
63,7% 1,5%

Average (%) 89,3%
ST DEV 15,1%

Average (%) 100,0%
ST DEV 0,0%

Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
326	n.a	n.a	N	0,303	1,3%
342	n.a	n.a	N	0,407	1,7%
593	578	1	Y	19,756	81,8%
659	n.a	n.a	N	1,323	5,5%
689	n.a	n.a	N	1,159	4,8%
728	n.a	n.a	N	0,412	1,7%
798	n.a	n.a	N	0,492	2,0%
1240	n.a	n.a	N	0,309	1,3%

24,161

BA23_c.4773+3A>G(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
232	227	5	Y	1,168	7,2%
481	472	3	Y	7,560	46,6%
561	n.a	*2	Y	1,503	9,3%
574	578	1	Y	0,548	3,4% #
592	578	1	Y	3,449	21,3% #
679	n.a	n.a	N	1,019	6,3%
726	n.a	n.a	N	0,968	6,0%

16,215

BA23_c.4773+5G>A(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
232	227	5	Y	1,707	12,5%
481	472	3	Y	6,772	49,6%
554	n.a	*2	Y	1,049	7,7%
585	578	1	Y	4,139	30,3%

Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
342	n.a	n.a	N	0,384	1,8%
593	578	1	Y	18,107	82,6%
659	n.a	n.a	N	1,285	5,9%
690	n.a	n.a	N	1,002	4,6%
730	n.a	n.a	N	0,382	1,7%
800	n.a	n.a	N	0,488	2,2%
1247	n.a	n.a	N	0,282	1,3%

21,930

BA23_c.4773+3A>G(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
232	227	5	Y	1,638	7,6%
481	472	3	Y	10,131	46,9%
561	n.a	*2	Y	1,972	9,1%
573	578	1	Y	0,696	3,2% #
591	578	1	Y	4,625	21,4% #
677	n.a	n.a	N	1,279	5,9%
726	n.a	n.a	N	1,254	5,8%

21,595

BA23_c.4773+5G>A(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
217	n.a	n.a	N	1,129	3,5%
232	227	5	Y	3,757	11,8%
308	n.a	n.a	N	0,567	1,8%
481	472	3	Y	14,478	45,5%
554	n.a	*2	Y	1,954	6,1%
586	578	1	Y	8,918	28,0%
625	n.a	n.a	N	0,573	1,8%
648	n.a	n.a	N	0,473	1,5%

Average (%)	ST DEV
-------------	--------

82,2% 0,6%

Average (%)	ST DEV
-------------	--------

7,4% 0,3%

46,8% 0,2%

9,2% 0,1%

3,2% #

21,4% #

24,6% 0,0%

Average (%)	ST DEV
-------------	--------

12,1% 0,5%

47,5% 2,9%

6,9% 1,1%

29,1% 1,6%

13,667					
BA23_c.5196+3_5196+8del(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
591	578	1	Y	30,651	89,7%
662	n.a	n.a	N	2,703	7,9%
726	n.a	n.a	N	0,434	1,3%
796	n.a	n.a	N	0,377	1,1%

31,849					
BA23_c.5196+3_5196+8del(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
592	578	1	Y	27,535	90,5%
663	n.a	n.a	N	1,711	5,6%
680	n.a	n.a	N	0,773	2,5%
726	n.a	n.a	N	0,423	1,4%

Average (%)	ST DEV
90,1%	0,5%

34,165					
BA27(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
619	610		Y	26,547	100,0%
BA27_c.5585-10T>C(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
586	n.a	n.a	N	0,668	1,7%
617	610		Y	37,651	98,3%

30,442					
BA27(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
618	610		Y	31,076	100,0%
BA27_c.5585-10T>C(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
586	n.a	n.a	N	0,568	1,6%
618	610		Y	35,626	98,4%

Average (%)	ST DEV
100,0%	0,0%

Average (%)	ST DEV
98,3%	0,1%

38,319					
BA27_c.5714+5G>A(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
485	480	3	Y	8,056	28,9%
618	610	1	Y	11,292	40,5%
655	n.a	n.a	N	1,438	5,2%
675	n.a	n.a	N	1,907	6,8%
694	n.a	n.a	N	3,793	13,6%
743	n.a	n.a	N	1,406	5,0%

36,194					
BA27_c.5714+5G>A(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage
484	480	3	Y	6,155	28,3%
617	610	1	Y	8,492	39,1%
655	n.a	n.a	N	1,272	5,9%
673	n.a	n.a	N	1,223	5,6%
694	n.a	n.a	N	2,854	13,1%
743	n.a	n.a	N	0,996	4,6%
1226	n.a	n.a	N	0,728	3,4%

Average (%)	ST DEV
28,6%	0,4%
39,8%	1,0%

27,892					
BA27_c.5836-3C>A(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage

21,720					
BA27_c.5836-3C>A(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage

Average (%)	ST DEV
-------------	--------

619	640	4	Y	0,528	2,0%	#
649	640	4	Y	25,037	96,3%	#
1057	n.a	n.a	N	0,425	1,6%	

25,990

BA27_c.5898+5del(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage

556	n.a	*7	Y	0,282	1,5%
617	610	1	Y	0,863	4,5%
712	717	6	Y	0,901	4,7%
787	780	5	Y	5,740	30,3%
993	n.a	*4	Y	0,218	1,1%
1071	n.a	*4	Y	0,773	4,1%
1275	1104	3	Y	10,193	53,7%

18,970

BA29(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage

285	n.a	n.a	N	0,774	2,7%
383	378	1	Y	25,929	91,4%
401	n.a	n.a	N	0,742	2,6%
414	n.a	n.a	N	0,335	1,2%
452	n.a	n.a	N	0,593	2,1%

28,373

BA29_c.6478A>G(1)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage

285	285	3	Y	7,153	24,2%
383	378	1	Y	16,518	56,0%
398	n.a	*2	Y	5,844	19,8%

618	640	4	Y	0,490	2,0%	#
646	640	4	Y	23,525	96,4%	#
1043	n.a	n.a	N	0,376	1,5%	

24,391

BA27_c.5898+5del(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage

325	n.a	n.a	N	0,329	0,9%
558	n.a	*7	Y	0,556	1,5%
618	610	1	Y	1,650	4,4%
714	717	6	Y	1,908	5,1%
752	780	5	Y	0,434	1,2%
789	780	5	Y	10,905	29,0%
838	780	5	Y	0,233	0,6%
996	n.a	*4	Y	0,403	1,1%
1071	n.a	*4	Y	1,459	3,9%
1268	1104	3	Y	19,727	52,5%

37,604

BA29(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage

285	n.a	n.a	N	0,506	4,0%
383	378	1	Y	11,644	92,0%
401	n.a	n.a	N	0,510	4,0%

12,660

BA29_c.6478A>G(2)					
Size (bp)	Actual size (bp)	Fragment	Detected on agarose gel	Corr. peak area	Percentage

285	285	3	Y	3,109	24,7%
383	378	1	Y	6,844	54,4%
398	n.a	*2	Y	2,632	20,9%

98,3% 0,1%

Average (%) ST DEV

1,5% 0,0%
4,5% 0,1%
4,9% 0,2%

30,5% 0,4%

5,1% 0,2%
53,1% 0,9%

Average (%) ST DEV

91,7% 0,4%

Average (%) ST DEV

24,5% 0,3%
55,2% 1,1%
20,4% 0,8%

29,515

12,585

bp=base pair; n.a=not applicable; Y=yes; N=no; #=fractions of the same area under the peak; &=distinct values assumed to represent the same area under the peak; *fragments not Sanger validated; STDEV=standard deviation.