Supplementary Table. Overview of the clinical presentation in our patients. Age is provided in years. UL, upper limbs; LL, lower limbs; M, males; F, females; CN, unpublished candidate novel gene; WES, whole exome sequencing; FRDA, Friedreich ataxia; SCA expansion, dominant spinocerebellar ataxia due to repeats expansion; HSP panel, hereditary spastic paraplegia gene panel; no cosegreg: no cosegregation of the variant (absent in the patient); 0: sign absent, y:sign presnt, NA: not available/not assessed.

Family code	Patient ID	Consanguinity	Gender	Genetic tests performed	Gene (causative variant in known SCD genes)	Gene (VUS or CN gene)	Age at onset	Age at examination	Pure	Complex	UL wasting	LL wasting	UL weakness	LL weakness	UL spasticity	LL spasticity	UL hyper-reflexia	LL hyper-reflexia	UL ataxia	LL ataxia	Hoffmann's sign	Up Plantar reflex	Facial dysmorphism	Skeletal deformity	Extrapyramidal signs	Sensory involvement	Fundus changes	Oculo-cerebllar signs	Opthalmoplegia	Cataract	Psychiatric manifestations	Intellectual disability	Sphincteric disturbances	Sexual dysfunction	Epilepsy	Deafness	Dwarfism	Microcephaly	Skin changes	Dysphagia	Others
F5	53	yes	M	WES, array genotyping	none	none	31	39	0	y	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
F5	56	yes	M	Array genotyping	none	none	26	32	0	y	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
F5	61	yes	M	WES, array genotyping	none	none	16	18	0	y	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
F7	85	yes	M	WES, Sanger seq. validation	none	CN	4	47	y	0	0	y	0	0	0	y	0	y	0	0	NA	y	0	y	0	0	0	0	0	0	0	0	0	y	0	0	0	0	0	0	0
F7	86	yes	F	WES, Sanger seq. Validation	none	CN	5	42	y	0	0	y	0	0	0	y	0	y	0	0	NA	y	0	y	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
F8	98	yes	F	WES, Sanger seq. validation	*SIL1*	none	2,5	4,5	0	y	0	0	0	0	0	0	0	0	y	y	NA	0	0	0	0	0	NA	0	y	y	0	0	NA	NA	0	0	0	0	0	0	Delayed&regressed milestones
F8	99	yes	F	WES, Sanger seq. validation	*SIL1*	none	1	3	0	y	0	0	y	y	0	0	0	0	y	y	NA	0	0	0	0	0	NA	0	0	y	0	0	NA	NA	0	0	0	0	0	0	Delayed&regressed milestones
F27	227	no	M	WES, Sanger seq. validation	*ERCC8*	none	1,5	15	0	y	y	y	y	y	y	y	y	y	y	y	NA	NA	y	NA	y	NA	y	NA	0	0	y	y	NA	NA	0	0	y	y	y	0	delayed milestones
F27	228	no	F	WES, Sanger seq. validation	*ERCC8*	none	2	6,5	0	y	y	y	y	y	y	y	y	y	y	y	NA	NA	y	NA	y	NA	y	NA	0	0	y	y	NA	NA	0	0	y	y	y	0	delayed milestones
F27	229	no	F	WES, Sanger seq. validation	*ERCC8*	none	3	5	0	y	y	y	y	y	y	y	y	y	y	y	NA	NA	y	NA	y	NA	y	NA	0	0	y	y	NA	NA	0	0	y	y	y	0	delayed milestones
F31	267	yes	F	WES, Sanger seq. validation	*VLDLR*	none	1	4	0	y	0	0	y	y	0	y	0	0	y	y	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	Delayed&regressed milestones
F31	268	yes	F	WES, Sanger seq. validation	*VLDLR*	none	0,5	2	0	y	0	0	y	y	0	y	0	0	y	NA	0	0	0	0	0	0	NA	0	y	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	Delayed&regressed milestones
F38	317	yes	M	Sanger seq. validation	FRDA not tested	none	7	18	y	0	0	0	0	0	0	0	0	0	y	y	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	y	0	0
F38	318	yes	M	WES; FRDA screening	*FRDA*	none	12	21	y	0	0	0	0	0	0	0	0	0	y	y	0	0	0	y	0	0	NA	y	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
F38	319	yes	F	Sanger seq. validation	FRDA not tested	none	7	15	y	0	0	0	0	0	0	0	0	0	y	y	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
F38	328	yes	M	not sampled	not sampled	not sampled	11	20	0	y	y	y	y	y	0	y	0	y	y	NA	0	Unilateral	0	y	0	0	NA	0	0	0	0	y	NA	NA	y	0	0	0	0	0	0
F38	329	yes	F	WES	FRDA not tested	none	13	17	y	0	0	0	0	0	0	0	0	0	y	y	0	y	0	0	0	0	NA	y	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
F41	349	yes	M	WES, array genotyping, Sanger seq. validation	no segreg of *NF1*	none	0	11	0	y	y	y	y	y	0	0	0	y	0	0	0	0	y	y	y	0	NA	y	0	y	y	y	y	NA	y	0	NA	NA	y	0	Delayed&regressed milestones
F41	351	yes	F	WES, array genotyping, Sanger seq. validation	*NF1*	none	0	2	0	y	0	0	0	0	0	0	y	y	y	NA	0	0	y	y	0	NA	NA	0	0	y	y	NA	NA	NA	0	0	NA	NA	y	0	Delayed&regressed milestones
F46	380	yes	M	WES	none	none	13	25	0	y	0	0	0	y	0	0	y	y	y	y	0	y	0	y	0	0	0	y	0	0	y	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
F46	383	yes	F	not sampled	not sampled	not sampled	3	12	0	y	0	0	0	0	y	0	0	0	y	y	0	0	0	y	0	y	NA	y	0	0	0	0	y	NA	y	0	0	0	0	0	0
F49	396	no	M	SCA expansion screening	*SCA3*	none	24	33	0	y	y	y	0	0	y	y	y	y	y	y	y	y	0	0	0	0	0	y	0	0	y	0	y	0	0	0	0	0	0	y	0
F49	398	no	M	SCA expansion screening	*SCA3*	none	20	24	0	y	0	y	0	0	0	y	y	y	y	y	0	y	0	0	0	0	0	y	0	0	y	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
FM2	2008	yes	M	Sanger seq. validation	none	no segreg of CN	3	5	0	y	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
FM2	2013	yes	F	WES, Sanger seq. validation	none	CN	4	17	0	y	y	y	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
FM2	2016	yes	F	WES, Sanger seq. validation	none	CN	5	11	0	y	y	y	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
FM3	2020	yes	M	WES, microsatelittes genotyping, Sanger seq. validation	*PRUNE1*	none	0	7	0	y	y	y	y	y	y	y	y	y	0	0	y	y	0	y	y	0	NA	0	0	0	0	y	0	NA	0	0	0	0	0	0	Delayed&regressed milestones
FM3	2021	yes	F	Microsatelittes genotyping, Sanger seq. validation	*PRUNE1*	none	0	4	0	y	y	y	y	y	y	y	y	y	0	0	y	y	0	y	y	0	NA	0	0	0	0	y	0	NA	0	NA	0	0	0	0	Delayed&regressed milestones
FM3	2022	yes	F	WES, microsatelittes genotyping, Sanger seq. validation	*PRUNE1*	none	0	2	0	y	y	y	y	y	y	y	y	y	0	0	y	y	0	y	y	0	NA	0	0	0	0	y	NA	NA	0	NA	0	0	0	0	Delayed&regressed milestones
FM6	2042	yes	F	Sanger seq. validation	*DARS2*	none	20	20	y	0	0	0	0	0	0	y	y	y	0	0	NA	NA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
FM6	2043	yes	F	WES, Sanger seq. validation	*DARS2*	none	1	18	0	y	0	0	0	y	0	y	y	y	0	0	y	y	0	0	0	0	0	y	0	0	0	0	0	0	y	0	0	0	0	0	Delayed&regressed milestones
FM6	2044	yes	F	Sanger seq. validation	*DARS2*	none	0,5	15	0	y	0	0	0	y	0	y	y	y	0	0	y	y	0	0	0	0	0	y	y	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	Delayed&regressed milestones
F53	417	no	M	Sanger seq. validation	*SPG11*	none	14	18	y	0	0	y	0	y	y	y	0	y	0	NA	0	y	y	0	0	0	x	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	0
F53	418	no	M	Sanger seq. validation	*SPG11*	none	13	15	y	0	0	0	0	0	y	y	0	y	0	NA	0	Unilateral	y	y	0	0	x	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	0
F53	419	no	M	HSP panel screening, Sanger seq. validation	*SPG11*	none	17	20	y	0	0	0	0	0	y	y	0	y	0	NA	0	y	y	0	0	0	x	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	0
F54	426	yes	F	WES, array genotyping, Sanger seq. validation	no segreg of *AP5Z1*	none	1	3	0	y	0	0	0	0	y	y	y	y	0	0	0	y	0	0	0	NA	NA	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	Delayed&regressed milestones
F54	427	yes	M	HSP panel, WES, array genotyping, Sanger seq. validation	*AP5Z1*	none	1	2	0	y	0	0	0	0	y	y	y	y	0	NA	0	y	0	0	0	NA	NA	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	Delayed&regressed milestones
F57	439	yes	F	Sanger seq. validation	*SACS*	none	12	22	0	y	y	y	0	y	y	y	y	y	y	y	0	y	0	y	0	0	x	y	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
F57	440	yes	M	Sanger seq. validation	*SACS*	none	14	30	0	y	y	y	0	y	y	y	y	y	y	y	0	y	0	y	0	0	x	y	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
F57	441	yes	F	HSP panel, Sanger seq. validation	*SACS*	none	13	32	0	y	y	y	0	y	y	y	y	y	y	y	0	y	0	y	0	0	x	y	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	0
F59	451	yes	F	Sanger seq. validation	*NT5C2*	none	0	12	0	y	0	0	0	y	0	y	y	y	0	NA	NA	y	0	y	0	0	NA	0	0	0	0	y	0	NA	0	0	0	0	0	0	0
F59	452	yes	M	HSP panel, Sanger seq. validation	*NT5C2*	none	0	10	0	y	0	0	0	y	0	y	0	y	0	NA	0	y	0	y	0	0	NA	0	0	0	0	y	0	NA	0	0	0	0	0	0	0
F59	453	yes	M	Sanger seq. validation	*NT5C2*	none	0	8	0	y	0	0	0	y	0	y	0	y	0	NA	0	y	0	y	0	0	NA	0	0	0	0	y	0	NA	0	0	0	0	0	0	0
F61	465	yes	M	HSP panel, Sanger seq. validation	*FA2H*	none	5	16	0	y	y	y	y	y	y	y	y	y	y	NA	0	y	0	y	0	0	NA	0	y	0	0	y	y	NA	0	0	0	0	0	y	0
F61	467	yes	F	Sanger seq. validation	*FA2H*	none	4	5	0	y	0	0	0	0	0	y	0	0	0	NA	0	y	0	y	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	0
F62	470	yes	M	WES, Sanger seq. validation	*ERCC6*	none	1	23	0	y	y	y	y	y	y	y	y	y	y	NA	0	Unilateral	y	y	0	0	NA	0	0	0	0	y	0	NA	0	y	y	0	0	0	0
F62	471	yes	M	HSP panel, WES, Sanger seq. validation	*ERCC6*	none	7	18	0	y	y	y	0	0	y	y	y	y	y	0	0	y	y	y	0	0	NA	0	0	0	0	y	0	NA	0	y	y	0	0	0	0
F63	476	yes	F	HSP panel, WES, Sanger seq. validation	*ADAT3A*	none	0	34	0	y	0	0	0	0	y	y	y	y	0	NA	y	Unilateral	y	y	0	0	NA	0	0	0	y	y	0	0	0	0	y	0	0	0	0
F63	477	yes	F	WES, Sanger seq. validation	*ADAT3A*	none	0	30	0	y	0	0	0	0	y	y	y	y	0	0	y	0	y	y	0	0	NA	0	0	0	y	y	y	0	0	0	y	0	0	0	0
F65	484	yes	M	Array genotyping, Sanger seq. validation	none	CN	35	65	0	y	0	0	0	0	y	y	y	y	y	NA	0	0	0	y	0	0	NA	NA	NA	NA	y	y	y	NA	0	0	0	0	0	0	Glucoma&Blindness
F65	485	yes	M	SCA expansion screening, WES, array genotyping, Sanger seq. validation	none	CN	22	41	0	y	0	y	0	0	0	y	0	y	y	y	0	0	0	y	0	0	NA	y	y	NA	0	0	y	y	0	0	0	0	0	0	0
F65	486	yes	M	HSP panel, SCA expansion screening, WES, array genotyping, Sanger seq. validation	none	CN	20	32	0	y	0	y	0	0	0	y	0	y	y	y	0	Unilateral	0	y	0	0	NA	y	y	0	0	0	y	0	0	0	0	0	0	0	0
F65	487	yes	F	Array genotyping, Sanger seq. validation	none	CN	21	24	0	y	0	0	0	0	0	0	0	0	y	y	0	0	0	y	0	0	NA	y	0	0	0	0	y	NA	0	0	0	0	0	0	0
F66	490	yes	M	HSP panel, WES, Sanger seq. validation	none	*DMXL2*	0	7	0	y	0	y	y	y	y	y	0	y	0	NA	0	y	0	y	0	0	NA	0	0	0	0	y	y	NA	y	y	0	y	0	y	0
F66	493	yes	M	HSP panel, WES, Sanger seq. validation	none	*DMXL2*	0	4	0	y	0	0	0	y	y	y	0	y	0	NA	0	y	0	y	0	0	NA	0	0	0	0	y	0	NA	0	0	0	0	0	0	0
F67	496	yes	F	WES, Sanger seq. validation	none	*MFSD8*	1	4	0	y	0	0	0	0	0	0	0	0	y	NA	0	0	0	0	0	0	NA	y	0	0	0	y	NA	NA	y	0	0	0	0	0	0
F68	503	yes	F	HSP panel, WES, Sanger seq. validation	*FA2H*	none	7	14	0	y	0	0	0	y	0	y	y	y	0	0	0	y	0	y	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	NA	y	0	0	NA	0	0	0
F68	504	yes	F	HSP panel, WES, Sanger seq. validation	*FA2H*	none	8	12	0	y	0	0	0	y	0	y	y	y	y	y	0	y	0	y	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
F69	508	yes	F	HSP panel, WES, Sanger seq. validation	none	*CN (ABHD16A)*	0,5	8	0	y	0	0	0	y	0	y	y	y	0	NA	0	y	0	y	0	NA	NA	0	0	0	0	y	y	NA	y	0	0	0	0	0	started with febrile illness
F69	509	yes	M	HSP panel, WES, Sanger seq. validation	none	*CN (ABHD16A)*	0	6	0	y	0	0	0	y	y	y	y	y	0	NA	NA	y	0	y	0	NA	NA	0	0	0	0	y	y	NA	0	0	0	0	0	0	started with febrile illness
F70	513	yes	F	WES, array genotyping, Sanger seq. validation	*POLR3A*	none	1	8	0	y	y	y	y	y	0	0	0	0	NA	NA	0	0		0	0	NA	NA	0	0	0	0	0	y	NA	y	y	0	NA	0	y	regression of milestones
F70	514	yes	M	HSP panel, WES, Sanger seq. Validation, array genotyping	no segreg of *POLR3A*	none	3	5	0	y	0	0	y	y	0	0	0	0	NA	NA	0	0		0	0	NA	NA	0	0	0	0	0	y	NA	0	y	0	NA	0	y	regression of milestones
F73	525	yes	F	HSP panel, WES, Sanger seq. Validation, array genotyping	none	no segreg of CN	1	10	0	y	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	y	0	0	0	NA	0	y	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	NA	0	0	spastic gait
F73	527	yes	M	HSP panel, WES, Sanger seq. Validation, array genotyping	none	CN	3	6	0	y	0	0	NA	NA	0	0	0	0	0	0	0	y	0	y	0	NA	NA	0	0	0	0	0	0	NA	y	0	0	NA	0	0	dysarthria
F74	529	yes	M	Array genotyping, Sanger seq. validation	none	none	35	50	0	y	y	y	y	y	0	0	0	0	0	0	0	y	0	y	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	hypophonia, weakness on neck flexion
F74	530	yes	M	HSP panel, WES, Sanger seq. Validation, array genotyping	none	none	20	40	0	y	0	0	y	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	hypophonia, weakness on neck flexion
F74	531	yes	M	HSP panel, WES, Sanger seq. Validation, array genotyping	none	none	24	32	0	y	0	0	y	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	weakness on neck flexion
F74	532	yes	M	Array genotyping, Sanger seq. validation	none	none	20	35	0	y	0	0	y	0	0	0	0	0	0	0	0	Unilateral	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	hypophonia, weakness on neck flexion
F74	533	yes	M	Array genotyping, Sanger seq. validation	none	none	25	40	0	y	0	y	y	0	0	y	0	0	0	0	0	0	0	y	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	hypophonia, weakness on neck flexion
F74	535	yes	M	Array genotyping, Sanger seq. validation	none	none	20	48	0	y	y	y	y	0	0	y	0	0	0	0	0	0	0	y	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	y	hypophonia, weakness on neck flexion
F74	536	yes	M	Array genotyping, Sanger seq. validation	none	none	12	26	0	y	0	0	0	0	y	y	0	0	0	0	NA	0	0	y	0	0	NA	0	0	0	y	y	0	y	0	0	0	0	y	y	hypophonia, weakness on neck flexion
F75	542	yes	F	HSP panel, WES, Sanger seq. Validation, array genotyping	none	CN	5	16	y	0	0	0	0	y	0	y	y	y	0	0	y	Unilateral	0	y	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	0
F75	543	yes	M	HSP panel, WES, Sanger seq. Validation, array genotyping	none	CN	7	12	y	0	0	0	0	y	0	0	y	y	0	0	0	Unilateral	0	y	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	0
F76	547	yes	F	HSP panel, Sanger seq. validation	*DDHD2*	none	3	12	0	y	y	y	y	y	y	y	y	y	0	NA	y	y	0	y	0	NA	NA	0	0	0	0	y	y	NA	0	0	0	NA	0	y	0
F76	548	yes	M	HSP panel, Sanger seq. validation	*DDHD2*	none	3	10	0	y	y	y	y	y	y	y	y	y	0	NA	NA	y	0	y	0	NA	NA	0	0	0	0	y	y	NA	0	0	0	NA	y	y	0
F77	550	yes	F	HSP panel, WES, Sanger seq. validation	none	CN	0	5	0	y	y	0	0	NA	y	y	0	0	y	NA	NA	y	y	y	0	NA	NA	0	0	0	0	y	y	NA	y	0	0	0	0	y	Delayed&regressed milestones
F77	551	yes	M	HSP panel, WES, Sanger seq. validation	none	CN	0	2	0	y	0	0	0	NA	y	y	0	0	y	NA	0	Unilateral	0	y	0	NA	NA	0	y	0	0	y	0	NA	0	0	0	0	0	0	Delayed&regressed milestones
F78	557	yes	M	HSP panel, Sanger seq. validation	*ZFYVE26*	none	12	27	0	y	0	0	y	y	y	y	y	y	y	NA	NA	Unilateral	0	y	0	0	NA	0	0	0	0	y	NA	NA	0	0	0	0	0	0	0
F78	AA	yes	F	Sanger seq. validation	*ZFYVE26*	none	18	20	0	y	0	0	0	0	0	y	0	y	0	0	0	y	0	0	y	y	NA	0	0	0	0	0	y	0	0	0	0	0	0	0	0
F79	568	yes	M	WES, Sanger seq. validation	*none*	*HERC2/ATP2B3*	0	10	0	y	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	y	0	0	0	NA	0	0	0	y	y	y	NA	y	0	0	0	y	0	delayed milestones
F80	572	yes	F	WES, array genotyping, Sanger seq. validation	no segreg of *NT5C2*	none	0,75	4	0	y	0	0	0	0	0	y	0	y	0	0	NA	y	0	y	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	delayed milestones
F80	573	yes	F	WES, array genotyping, Sanger seq. validation	*NT5C2*	none	0,75	2	0	y	0	0	0	0	0	y	0	y	0	0	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	NA	NA	0	0	0	0	0	0	delayed milestones
F81	576	yes	M	WES, array genotyping, Sanger seq. validation	*CCDC82*	none	0,1	0,9	0	y	0	0	0	0	y	y	y	y	0	0	0	y	0	0	0	0	NA	y	0	0	0	y	NA	NA	y	0	0	0	0	0	delayed milestones
F81	577	yes	F	WES, array genotyping, Sanger seq. validation	*CCDC82*	none	0,1	4	0	y	0	0	0	0	y	y	y	y	0	0	y	y	0	0	0	0	NA	y	0	0	0	y	NA	NA	y	0	0	0	0	0	delayed milestones
F82	580	yes	M	WES, Sanger seq. validation	*HUWE1*	none	0	3	0	y	0	0	0	0	y	y	y	y	0	0	0	y	y	y	0	0	NA	0	y	0	0	NA	NA	NA	0	0	0	y	0	0	delayed milestones
F83	581	distant	F	WES, Sanger seq. validation	*CCDC88C*	none	2	48	y	0	0	0	0	y	0	y	y	y	0	0	0	y	0	y	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
F84	588	yes	M	WES, Sanger seq. validation	*MCOLN1*	none	0,5	6	0	y	y	y	0	0	y	y	y	y	0	0	y	y	0	y	0	NA	NA	0	y	0	0	y	NA	NA	0	0	y	y	0	y	Delayed&regressed milestones
F84	589	yes	F	WES, Sanger seq. validation	*MCOLN1*	none	0,5	2	0	y	0	0	0	0	y	y	y	y	0	0	NA	y	y	0	0	NA	NA	0	y	0	0	y	NA	NA	0	0	0	y	0	0	delayed milestones
F85	2056	yes	M	WES, array genotyping, Sanger seq. validation	*none*	*PTPRQ homozygous*	0	29	NA	NA	0	0	0	0	0	0	0	y	0	0	0	0	0	0	0	0	NA	0	0	0	0	0	0	0	0	y	0	0	0	0	0
F85	2059	yes	F	Array genotyping, Sanger seq. validation	*none*	*PTPRQ heterozygous*	0	9	0	y	0	0	0	0	0	0	0	0	y	0	0	0	0	0	0	0	NA	y	0	0	0	0	0	NA	0	y	0	0	0	0	0