

Supporting Table 1. MVID case reports

Variation	Patient sex	TPN (yes/no)	cholestasis (yes/no)	Description/ liver values	Ref (PMID)
n.r.	F	yes	yes	Bili 2.0-4.6 mg/dl	9364305
n.r.	M	yes	yes	Bili 1.5-9.7 mg/dl ALT 172 U/L AST 149 IU/L	9364305
n.r.	F	yes	yes	n.r.	23226823
c.4399C>T; p.Gln1467Ter	M	yes	no	n.r.	Ref #1
n.r.	F	yes	n.r.	n.r.	3977385
n.r.	F	yes	n.r.	n.r.	3977385
c.3163_3165dup; p.Leo1055dup; c.2259_2262dup; p.Tyr755Glyfs*9	F	yes	no	n/a	25111220
c.1222A>T; p.Ile408Phe; c.1582C>T; p.Leu528Phe	M	yes	yes	Centrolobular cholestasis without fibrosis or ductular reactions	25111220
c.1222A>T; p.Ile408Phe; c.1582C>T; p.Leu528Phe	M	yes	yes	Centrolobular cholestasis without fibrosis or ductular reactions	25111220
No <i>MYO5B</i> mutation found	M	yes	no	n/a	25111220
No <i>MYO5B</i> mutation found	n.r.	yes	yes	n.r.	25111220
c.656G>T; p.Arg219His; c.4028T>C; p.Leu1343Pro	M	yes	no	n/a	25111220
c.1347delC; p.Phe450Leufs*30; c.3163_3165dup; p.Leu1055dup	M	yes	no	n/a	25111220
c.1347delC; p.Phe450Leufs*30; c.3163_3165dup;	F	yes	no	n/a	25111220

p.Leu1055dup					
n.r.	M	yes	yes	n.r.	27477384
n.r.	M	yes	yes	n.r.	27682357
c.5139-1G>C; c.2731delC p.Arg911Alafs*6;	n.r.	yes	yes	n.r.	27984607
Not specified	M	yes	no	n/a	29546954
n.r.	M	yes	no	n/a	28707991
STX3 C.739C>T; p.Arg247Ter	M	yes	no	n/a	29282386
n.r.	M	yes	yes	n.r.	30364420
n.r.	M	yes	yes (minimized with fish- oil)	n.r.	21968248
n.r.	M	yes	n.r.	n.r.	30564347
n.r.	M	yes	n.r.	n.r.	30564347
n.r.	M	yes	n.r.	n.r.	31049800
c.1462delA; p.Ile488Leufs*93	F	yes	no	n/a	31559144
n.r.	M	yes	yes	Conjugated hyperbilirubemia	28842815
n.r.	F	n.r.	n.r.	n.r.	28842815
c.1979C>T p.Pro660Leu	M	yes	no	n/a	23648791
c.445C>T; p.Gln149Ter r c.1021C>T; p.Gln341 Ter	M	yes	no	n/a	23608388
n.r.	M	yes	No	AST and total bili below 2x upper limit of normal	23525737
n.r.	F	yes	yes (treated with SMOF)	Bili 4mg/dl normal GGT	23354788
n.r.	F	yes	no (but died early)	n/a	22318102

n.r.	n.r.	yes	no (but died early)	n/a	21299349
n.r.	M	yes	yes	n.r.	18277898
n.r.	M	yes	no	n/a	14697977
n.r.	M	yes	no	n/a	14697977
n.r.	F	yes	no (except cholelithiasis)	n.r.	14697977
n.r.	M	yes	yes	n.r.	14697977
n.r.	F	yes	no	n/a	11883547
n.r.	M	yes	yes	n.r.	11414303
n.r.	M	yes	n.r.	n.r.	11251929
n.r.	M	yes	yes	n.r.	11173328
n.r.	M	n.r.	n.r.	n.r.	9822319
n.r.	M	n.r.	n.r.	n.r.	9822319
n.r.	F	n.r.	n.r.	n.r.	9822319
n.r.	M	yes	yes	Total bili 157-321uM Conj. bili 6.8-195 uM GGT 43 U/L ALT 107 U/L AST 127 U/L AP 811 U/L cirrhosis at 5 mo	9323563
n.r.	M	yes	yes	PNALD	9142307
n.r.	M	n.r.	n.r.	n.r.	Ref #2
n.r.,	M	n.r.	n.r.	n.r.	Ref #2
n.r.	F	yes	yes (for 2 mo)	n.r.	7959671
n.r.	M	yes	n.r.	n.r.	7959671
n.r.	M	yes	n.r.	n.r.	7959671
n.r.	M	no (parents' wish)	n.r.	n.r.	8067796
n.r.	M	no (parents' wish)	n.r.	n.r.	8067796
n.r.	M	yes	yes	n.r.	11173328
n.r.	M	yes	no	n.r.	25547668
n.r.	M	yes	no	n.r.	25547668
n.r.	F	yes	no	n.r.	25547668
	F	yes	no	n.r.	25547668

c.3190C>T p.Arg1064Ter; c.3514C>T p.Gln1172Ter	F	yes	no	n.r.	25547668
c.445C>T; p.Gln149Ter; c.5383C>T; p.Arg1795Ter	M	yes	yes	n.r.	25547668
c.310+2dupT; c.1966C>T; p.Arg656Cys	F	yes	yes	Increased TA, GGT, bili and BA	28899465
c.1323-2A>G	F	no	n.r.	n/a	27575604
c.28-?_1545+?del, c.1367A>G p.Asn456Ser	F	yes	yes	n.r.	21206382
c.1540T>C p.Cys514Arg, c.4460-1G>C	M	yes	yes	n.r.	21206382
c.4366C>T p.Gln1456Ter	M	yes	no	n.r.	21206382
yes	F	yes	Yes (after 5 mo)	n.r.	25635218
n.r.	M	yes	no	n.r.	11903944
n.r.	M	yes	yes	Bili 6-8.5 mg/ml Conj. 6.8 mg/ml cirrhosis, cholestasis	9740207
n.r.	M	yes	yes	n.r.	8732907
n.r.	M	yes	no	n/a	9844114
n.r.	M	yes	yes	Bili 10.7 (direct 7.0 mg/dl)	22152886
n.r.	M	yes	yes	Bili 7.9 (direct 6.1 mg/dl)	22152886
n.r.	M	yes	yes	Cholestasis, jaundice, pruritus, BSEP abnormalities	30311684
n.r.	F	yes	yes	Micronodular cirrhosis	10941971
c.1979C>T p.Pro660Leu	M	yes	yes	n.r.	9880458

c.1979C>T p.Pro660Leu	M	yes	yes	Focal bridging fibrosis	9880458
c.1979C>T p.Pro660Leu	M	yes	yes	n.r.	9880458
c.1979C>T p.Pro660Leu	F	yes	yes	n.r.	9880458
c.1979C>T p.Pro660Leu	F	yes	n.r.	n.r.	9880458
n.r.	F	yes	no	n/a	10941974
n.r.	F	yes	yes	n.r.	25635218
n.r.	M	yes	no	n/a	14697977
n.r.	M	yes	yes	Coagulation abnormalities, septal and portal fibrosis	14697977
n.r.	F	yes	no	n/a	14697977
n.r.	M	yes	yes	Hyperbilirubinemia, cholestasis, steatosis, modest portal space focal fibrosis	14697977
Unspecified compound heterozygous MYO5B mutations	F	Yes	yes	Hyperbilirubinemia, elevated transaminase, normal GGT	23354788
n.r.	M	yes	yes	Conjugated hyperbilirubinemia	28842815
Yes	F	yes	yes	n.r.	24375397
Yes	F	yes	yes	n.r.	24375397
Yes	M	yes	yes	n.r.	24375397
Yes	M	yes	yes	n.r.	24375397
Yes	M	yes	yes	n.r.	24375397
Yes	M	yes	yes	n.r.	24375397
Yes	F	yes	yes	n.r.	24375397
Yes	M	yes	yes	n.r.	24375397
20x n.r.	n.r.	n.r.	no	n.r.	24375397

Abbreviations used in Supporting Table 1: n.r.: not reported, n/a: not applicable, bili: bilirubin, M: male, F: female, ITx: intestine transplantation, LITx: liver-intestine transplantation, mo:months, Ref: references, PMID: PubMed Identifier (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>).

References:

- https://adc.bmj.com/content/104/Suppl_3/A133.1
- https://www.researchgate.net/publication/273684251_Congenital_Microvillous_Atrophy

[_Report_of_Two_Consecutive_Siblings_with_Complete_Histologic_Immunohistochemical_and_Detailed_Electron_Microscopic_Studies_First_Report_from_Iran/link/5abfd8690f7e9bfc045bef47/download](#)