

Supplemental Table 1: Characteristics of 15 Gardos-HX cases at diagnosis. (Y yes, n no, OGE: osmolar gradient ektacytometry , N Normal, A atypical). * undescribed cases

Family - member	Normal range	1-1	1-2	1-3	2-1	3-1	3-2	4-1	4-2	5-1	6-1	6-2	6-3	7-1*	7-2*	8-1*
Mutation		c.1109_1119+17del			p.Ala322Val	p.Arg352His										
Age		59	27	25	37	26	1	47	4	16	2	36	33	24	58	33
Sex		M	F	M	M	F	M	M	F	M	M	F	F	M	M	M
Splenomegaly		-	-	Y	-	Y	n	Y	n	n	Y	-	-	-	-	Y
Splenectomy		Y	Y	n	Y	n	n	n	n	n	n	Y	Y	Y	Y	n
Cholelithiasis		Y	Y	Y	Y	Y	n	Y	n	n	n	Y	Y	nd	nd	n
Iron overload		Y	Y	nd	Y	n	n	Y	Y	n	n	Y	Y	Y	Y	Y
Iron chelation		Y	n	nd	Y	n	n	Y	n	n	n	Y	Y	Y	Y	n
Transfusions		n	n	n	Y	n	n	n	Y	n	Y	Y	Y	n	n	n
Hb level (g/L)	120-160 (female) 130-180 (male)	82	91	108	86	124	94	120	95	122	97	82	94	97	118	133
MCV (fL)	80-100	103	102	91	106	96	88	95	87.5	91	87	112	105	117	105	102
MCHC (g/L)	310-360	324	304	321	331	347	351	333	344	320	347	332	317	338	346	331
Reticulocytes (G/L)	20-120	192.5	162	118	500	96	250	119	208	75	255	221	248	346	721	254
rMCV (fL)	92-120	92.1	94.5	95.4	95.8	92.9	86.5	97.4	88.3	98.5	90.2	107.4	92.4	103.6	91.8	99.9
rMCHC (g/L)	270-330	380	336	338	364	396	370	364	390	322	366	368	376	379	399	365
Δ MCV (fL)	-	-3.4	-4.4	6.7	-6.7	1.5	-1.8	3.2	1	6.7	6.6	-3.3	-8.7	-7.3	-7.3	3.9
Δ MCHC (g/L)	-	36	33	14	17	13	29	11	11	0	4	14	25	39	37	0,1
OGE profile		N	N	N	A	N	A	N	A	N	N	N	N	A	A	N