

Supplementary Table S1 Clinical data of Italian POI patients.

Italian sample	Age	Age at recruitment	Diagnosis (PA/SA)	Age at menarche	Age at SA onset	Weight, kg	Height, cm	FSH, IU/l	LH, IU/l	Estradiol, pg/ml	Familial case (yes/no)	Karyotype	FMRI pre-mutation	Array-CGH (yes/no)	Ovary-related CNVs PMID 30689869
IPO101	NA	NA	PA	–	–	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	Yes	FDu STS
IPO102	41	32	SA	13	19	58	160	64.9	39.7	17	No	NA	Negative	No	–
IPO103	42	NA	SA	NA	19	NA	NA	62.1	34.7	NA	No	NA	NA	No	–
IPO104	32	23	SA	11	21	65	164	133.4	62.3	1	Yes	46,XX	Negative	No	–
IPO105	28	18	PA	–	–	78	188	102.5	30.3	27	No	46,XX	Negative	Yes	FDu SYCE1; PPE TSHZ2
IPO106	25	NA	SA	11	11	NA	156	141	143	NA	Yes	46,XX	Negative	No	–
IPO107	45	34	PA	–	–	62	170	90	45	15	No	46,XX	NA	Yes	PDu MGLL
IPO108	45	NA	SA	12	19	NA	160	83.8	52.5	NA	No	NA	Negative	No	–
IPO109	NA	NA	PA	–	–	NA	NA	NA	NA	NA	Yes	46,XX	Negative	Yes	No
IPO110	24	15	PA	–	–	37	149	82	28.1	18	No	NA	Negative	Yes	FDe SYCE1; FDu MSL3
IPO111	27	18	SA	14	16	60	160	58.7	52.9	11	No	46,XX	Negative	No	–
IPO112	27	NA	SA	11	12	NA	149	125	32.3	NA	No	46,XX	Negative	No	–
IPO113	NA	NA	SA	NA	24	NA	160	70.5	95.11	NA	Yes	46,XX	Negative	No	–
IPO114	25	15	PA	–	–	40	146	96.3	26.9	18	Yes	46,XX	NA	Yes	No
IPO115	24	NA	SA	11	12	NA	140	113.6	41.4	NA	No	46,XX	Negative	No	–
IPO116	32	NA	SA	13	16	NA	147	82.3	22.4	NA	No	NA	NA	No	–
IPO117	30	20	SA	12	19	50	155	80.5	9.01	1	Yes	46,XX	Negative	No	–
IPO119	41	NA	SA	14	14	NA	165	77.6	15.8	NA	No	46,XX	Negative	No	–
IPO120	26	16	SA	12	12	58	154	111.2	33.1	10	No	46,XX	Negative	No	–
IPO121	34	23	PA	–	–	NA	164	138	31	NA	No	46,XX	Negative	Yes	No
IPO122	41	NA	PA	–	–	NA	NA	57.8	72.8	NA	Yes	46,XX	Negative	Yes	FDu ZFR2, EEF2, MAP2K2, SIRT6
IPO123	NA	NA	SA	NA	18	NA	NA	NA	NA	NA	Yes	NA	NA	No	–
IPO124	49	NA	SA	NA	24	NA	170	63.61	28.42	NA	No	46,XX	Negative	No	–
IPO125	57	NA	PA	–	–	NA	161	73	NA	NA	No	46,XX	Negative	Yes	No
IPO126	NA	NA	PA	–	–	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	Negative	Yes	No
IPO127	NA	NA	SA	13	24	52	170	89.9	47.9	11	No	46,XX	Negative	No	–
IPO128	24	16	PA	–	–	51	164	140.5	35.7	10	NA	NA	NA	Yes	PDe FZD6; FDu PSMB1, PDu TBP
IPO129	41	NA	SA	12	24	47	160	77	40	42	Yes	NA	Negative	No	–
IPO130	26	14	PA	–	–	58	156	84.1	29.2	7	No	46,XX	Negative	Yes	No
IPO133	NA	NA	PA	–	–	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	Negative	Yes	PPE DIAPH2
IPO134	43	NA	SA	16	18	NA	160	108	25	NA	No	46,XX	Negative	No	–
IPO135	26	17	SA	15	17	52	165	81.7	22.1	15	Yes	NA	Negative	No	–
IPO136	40	NA	SA	12	23	NA	165	42.3	51	NA	NA	NA	Negative	No	–

(continued)

Supplementary Table S1 Continued

Italian sample	Age	Age at recruitment	Diagnosis (PA/SA)	Age at menarche	Age at SA onset	Weight kg	Height cm	FSH, IU/l	LH, IU/l	Estradiol, pg/ml	Familial case (yes/no)	Karyotype	FMRI pre-mutation	Array-CGH (yes/no)	Ovary-related CNVs PMID 30689869
IPO37	42	NA	SA	14	22	NA	NA	103	55	15	Yes	46,XX	Negative	No	–
IPO39	31	NA	SA	11	11	50	167	123	50.3	0.05	No	46,XX	Negative	No	–
IPO40	29	NA	SA	9	15	NA	155	48.4	18.7	NA	No	46,XX	Negative	No	–
IPO42	30	19	PA	–	–	39	167	135	49	19	Yes	46,XX	NA	Yes	PPE GRIA1
IPO44	44	NA	SA	13	23	NA	172	73.6	28.1	NA	No	NA	Negative	No	–
IPO45	NA	NA	PA	–	–	NA	NA	44	13	20	Yes	46,XX	Negative	Yes	PPE TSHZ2
IPO46	NA	NA	PA	–	–	NA	NA	NA	NA	NA	Yes	NA	Negative	Yes	PDu SLMAP; FDe CPEB1, WHAMM, BTBD1, BNCF1, SH3GL3
IPO47	41	NA	PA	–	–	NA	160	NA	NA	NA	NA	46,XX	NA	Yes	No

Array-CGH, array-comparative genomic hybridisation; CNVs, copy number variants; FDe, full deletion; FDu, full duplication; NA, not available; PA, primary amenorrhoea; PDe, partial deletion; PDu, partial duplication; PPE, potential position effect; SA, secondary amenorrhoea.