

Supplementary Table 1 Clinical phenotype and genetic variants in 46 patients

Case number	ALT	AST	GGT	CBIL	Variant classification	Gene	Group	Variant	Zygosity
P1	+++	+++	++	-	P	AGL	1	NM_000642.2:intron31:c.4260-12A>G	Hom
P2	+++	+++	+++	-	P	AGL	1	NM_000642:exon13:c.1735+1G>T	Hom
P3	+++	++	++	-	P	ATP7B	1	NM_000053:exon15:c.3244-2A>G (splicing)	Het
P3	+++	++	++	-	P	ATP7B	1	NM_000053:exon8:c.2333G>T(p.R778L)	Het
P4	+++	++	+++	-	P	ATP7B	1	NM_000053:exon13:c.2975C>T(p.P992L)	Het
P4	+++	++	+++	-	P	ATP7B	1	NM_000053:exon8:c.2333G>T(p.R778L)	Het
P5	+++	+++	++	-	LP	ATP7B	1	NM_000053:exon17:c.3646G>A(p.V1216M)	Het
P5	+++	+++	++	-	P	ATP7B	1	NM_000053:exon8:c.2333G>T(p.R778L)	Het
P6	+	+	+	-	P	ATP7B	1	NM_000053:exon8:c.2333G>T(p.R778L)	Hom
P7	+++	+	+	-	P	ATP7B	1	NM_000053.4:exon11:c.2621C>T(p.A874V)	Het
P7	+++	+	+	-	P	ATP7B	1	NM_000053.4:exon8:c.2333G>A(p.R778Q)	Het
P8	+++	++	++	-	P	ATP7B	1	NM_000053.4:exon13:c.2975C>T(p.P992L)	Het
P8	+++	++	++	-	LP	ATP7B	1	NM_000053.4:exon13:c.3029A>C(p.K1010T)	Het
P9	++	+	-	-	LP	ATP7B	1	NM_000053:exon12:c.2755C>G(p.R919G)	Het
P9	++	+	-	-	LP	ATP7B	1	NM_000053:exon12:c.2790_2792delCAT(p.I930del)	Het
P10	+++	+++	+++	-	LP	ATP7B	1	NM_000053:exon8:c.2128G>A(p.G710S)	Het
P10	+++	+++	+++	-	P	ATP7B	1	NM_000053:exon8:c.2333G>T(p.R778L)	Het
P11	+++	+	++	-	P	ATP7B	1	NM_000053.3:exon16:c.3459_3460delinsTT (p.W1153C)	Het
P11	+++	+	++	-	P	ATP7B	1	NM_000053:exon18_exon21del	Het
P12	+++	+	+++	-	P	ATP7B	1	NM_000053.4:exon8:c.2333G>T(p.R778L)	Hom
P13	+++	+	++	-	P	ATP7B	1	NM_000053.3:exon11:c.2621C>T(p.A874V)	Het

P13	+++	+	++	-	LP	ATP7B	1	NM_000053.3:intron4:c.1707+5G>A	Het
P14	++	+	+	-	P	ATP7B	1	NM_000053:exon:20-21del	Het
P14	++	+	+	-	P	ATP7B	1	NM_000053:exon8:c.2333G>T(p.R778L)	Het
P15	++	++	-	-	P	CAPN3	1	NM_000070:exon10:c.1194G>A(p.W398X)	Het
P15	++	++	-	-	P	CAPN3	1	NM_000070:exon5:c.734dupC(p.S246X)	Het
P16	+++	++	-	-	P	DMD	1	NM_004006:exon48_exon52del	Hemi
P17	+++	+++	-	-	P	DMD	1	NM_004006:exon8_exon29dup	Het
P18	+	+	-	-	P	DMD	1	NM_004006:exon45_exon52del	Hemi
P19	+++	+	++	-	LP	FLG	1	NM_002016.2:exon3:c.5993delinsAA(p.R1998KfsTer45)	Het
P19	+++	+	++	-	P	FLG	1	NM_002016.2:exon3:c.3321del(p.G1109EfsTer13)	Het
P20	++	++	++	-	P	G6PC	1	NM_000151:exon5:c.648G>T(p.L216L)	Hom
P21	++	++	+++	-	P	JAG1	1	NM_000214.2:exon9:c.1156G>A(p.G386R)	Het
P22	+++	+++	+++	-	P	JAG1	1	NM_000214:exon7:c.978_981delGGGG(p.E326Dfs*85)	Het
P23	+++	+++	+++	-	P	PHKA2	1	NM_000292.2:exon33:c.3614C>T(p.P1205L)	Hemi
P24	++	++	++	-	LP	PYGL	1	NM_002863:exon17:c.2017G>A(p.E673K)	Het
P24	++	++	++	-	LP	PYGL	1	NM_002863:exon11:c.1366G>A(p.V456M)	Het
P25	+++	+++	++	-	LP	PYGL	1	NM_002863:exon6:c.698G>A(p.G233D)	Het
P25	+++	+++	++	-	LP	PYGL	1	NM_002863:exon17:c.2042A>C(p.K681T)	Het
P26	+++	++	-	-	P	SMARCA1	1	NM_014140.4:exon12:c.1860G>A(p.W620X)	Het
P26	+++	++	-	-	P	SMARCA1	1	NM_014140.4:exon3:c.382C>T(p.Q128X)	Het
P27	+	++	+	-	LP	SMPD1	1	NM_000543:exon5:c.1486+5G>C(splicing)	Het
P27	+	++	+	-	P	SMPD1	1	NM_000543:exon2:c.686delG(p.C229Sfs*28)	Het

)

P28	++	++	+	-	P	TNFAIP3	1	NM_006290:exon3:c.361delG(p.V121Yfs*2)	Het
P29	+++	+++	+++	-	P	JAG1	1	NM_000214.3:exon4:c.659G>C(p.C220S)	Het
P30	+++	++	-	-	P	GLB1	1	NM_000404:exon9:c.947A>G(p.Y316C)	Het
P30	+++	++	-	-	LP	GLB1	1	NM_000404:exon5:c.458-1G>C(splicing)	Het
P31	+++	+++	+	-	VUS	MAT1A	1	NM_000429:exon5:c.470C>T(p.A157V)	Het
P32	++	+	-	-	VUS	JAG1	1	NM_000214:exon26:c.3391G>A(p.A1131T)	Het
P33	++	+++	+++	-	VUS	PHKA2	1	NM_000292:exon32:c.3373G>A(p.E1125K)	Hemi
P59	+++	+++	++		P	ATP7B	1	NM_000053:exon11:c.2621C>T(p.A874V)	Het
P59	+++	+++	++		P	ATP7B	1	NM_000053:exon13:c.2975C>T(p.P992L)	Het
P60	+++	+++	+++		LP	ATP7B	1	NM_000053:exon8:c.2333G>T(p.R778L)	hom
P60	+++	+++	+++		VUS	ATP7B	1	NM_000053:exon8:c.2310C>G(p.L770=)	hom
P61	+++	+++	+++		LP	JAG1	1	NM_000214:exon7:c.897C>A(p.Y299X)	het
P62	+++	+++	-		LP	DMD	1	NM_004006:exon17:c.2168+2T>C(splicing)	hemi
P62	+++	+++	-		P	DMD	1	NM_004006:exon71:c.10248G>A(p.W3416X)	hemi
P65	+++	++	+++		P	ATP7B	1	NM_000053.4:exon18:c.3700del(p.V1234LfsTer96)	Het
P65	+++	++	+++		P	ATP7B	1	NM_000053.4:exon17:c.3646G>A(p.V1216M)	Het
P66	+	+	-	+	P	SLC25A1	2	NM_014251:exon9:c.852_855delTATG(p.M285Pfs*2)	Het
P66	+	+	-	+	VUS	SLC25A1	2	NM_014251:exon4:c.219A>G(p.I73M)	Het
P67	++	++	+	++	P	45X	2		
P68	++	+	+++	++	P	JAG1	2	NM_000214:exon4:c.551G>A(p.R184H)	Het
P69	++	+	+	+	VUS	JAG1	2	NM_000214.3:exon26:c.3373C>T(p.P1125S)	Het
P70	+++	++	+++	+++	P	JAG1	2	NM-000214.3:exon20:c.2384dup(p.Thr796	Het

Hisfs*28)									
P71	+++	++	-	+++	P	ATP8B1	2	NM_005603:exon8:c.698G>A (p.G233E)	Het
P71	+++	++	-	+++	P	ATP8B1	2	NM_005603:exon15:c.1587_1589delCTT (p.F529del)	Het
P79	+	-	+++	+	P	ABCC2	2	NM_000392.5:exon27:c.3825C>G(p.Y1275Ter)	Het
P79	+	-	+++	+	LP	ABCC2	2	NM_000392.5:exon16:c.2077G>A(p.G693R)	Het
P80	+	+	-	+	LP	ABCD3	2	NM_002858.4:exon10:c.846C>G(p.Y282Ter)	Het
P80	+	+	-	+	VUS	ABCD3	2	NM_002858.4:intron21:c.1845+9G>A(p.?)	Het