

Supplementary Table S1. Genotype data of the patients/cases that based the clinical discussion [8].

Case		Gene	Codon	Protein	Zygosity	Classif. ¹	GSD Type
#	Sex						
1	F	<i>PHKG2</i>	c.927+1G>A	p.?	hom	LP	IXc
2	M	<i>PHKA2</i>	c.3629G>A	p.Gly1210Glu	hem	LP	IXa
3	M	<i>G6PC</i>	c.247C>T	p.Arg83Cys	het	P	Ia
			c.231-1G>A	p.?	het	P	
4	M	<i>G6PC</i>	c.77delC	p.Ser26=fs	het	P	Ia
			c.563-3C>G	p.?	het	VUS	
5	M	<i>G6PC</i>	c.247C>T	p.Arg83Cys	hom	P	Ia
6	F	<i>PYGL</i>	c.697G>A	p.Gly233Ser	hom	P	VI
7	F	<i>G6PC</i>	c.563-3C>G	p.?	hom	VUS	Ia
8	F	<i>SLC37A4</i>	c.899G>A	p.Arg300His	het	P	Ib
			c.1042_1043delCT	p.Leu348Valfs*53	het	P	
9	F	<i>PHKB</i>	c.1972-2A>G	p.?	het	P	IXb
			c.2060C>G	p.Ser687*	het	LP	
10	F	<i>AGL</i>	c.1383G>A	p.Trp461*	het	P	III
			c.3475_3476insA	p.Gln1159fs	het	LP	
11	M	<i>SLC37A4</i>	c.703_705delGTG	p.Val236del	het	P	Ib
			c.1042_1043delCT	p.Leu348Valfs*53	het	P	
12	M	<i>G6PC</i>	c.247C>T	p.Arg83Cys	hom	P	Ia
13	M	<i>SLC37A4</i>	c.899G>A	p.Arg300His	hom	P	Ib
14	F	<i>AGL</i>	c.3214_3215delGA	p.Glu1072Aspfs	het	P	III
			c.4528_4529insA	p.Tyr1510Terfs	het	P	
15	M	<i>G6PC</i>	c.247C>T	p.Arg83Cys	het	P	Ia
			c.1039C>T	p.Gln347*	het	P	
16	F	<i>PHKB</i>	c.572_576delAGATT	p.Gln191Hisfs	het	LP	IXb
			c.1972-2A>G	p.?	het	P	
17	M	<i>G6PC</i>	c.247C>T	p.Arg83Cys	hom	P	Ia
18	M	<i>PHKB</i>	c.1972-2A>G	p.?	het	P	IXb
			c.2060C>G	p.Ser687*	het	LP	
19	M	<i>G6PC</i>	c.563-3C>G	p.?	het	VUS	Ia
			c.1039C>T	p.Gln347*	het	P	
20	M	<i>SLC37A4</i>	c.1042_1043delCT	p.Leu348Valfs*53	hom	P	Ib
21	M	<i>G6PC</i>	c.247C>T	p.Arg83Cys	hom	P	Ia
22	F	<i>G6PC</i>	c.70C>T	p.Gln24*	het	P	Ia
			c.161A>C	p.Gln54Pro	het	P	
23	M	<i>G6PC</i>	c.70C>T	p.Gln24*	het	P	Ia
			c.161A>C	p.Gln54Pro	het	P	
24	F	<i>G6PC</i>	c.247C>T	p.Arg83Cys	het	P	Ia
			c.401_402delCT	p.Thr134=fs	het	P	
25	F	<i>G6PC</i>	c.247C>T	p.Arg83Cys	het	P	Ia
			c.401_402delCT	p.Thr134=fs	het	P	
26	F	<i>SLC37A4</i>	c.1042_1043delCT	p.Leu348Valfs*53	hom	P	Ib
27	M	<i>SLC37A4</i>	c.1042_1043delCT	p.Leu348Valfs*53	hom	P	Ib
28	M	<i>G6PC</i>	c.247C>T	p.Arg83Cys	het	P	Ia
			c.161A>C	p.Gln54Pro	het	P	

Supplementary Table S1. continuation.

Case		Gene	Codon	Protein	Zygosity	Classif. ¹	GSD type
#	Sex						
29	M	PHKB	c.1972-2A>G	p.?	het	P	IXb
			c.2181delT	p.Leu728Phefs*4	het	LP	
30	M	PHKA2	c.883C>T	p.Arg295Cys	hem	P	IXa
31	M	PHKA2	c.883C>T	p.Arg295Cys	hem	P	IXa
32	M	PHKA2	c.2452C>T	p.Gln818*	hem	LP	IXa
33	M	G6PC	c.247C>T	p.Arg83Cys	hom	P	Ia
34	M	G6PC	c.247C>T	p.Arg83Cys	het	P	Ia
			c.1039C>T	p.Gln347*	het	P	
35	M	AGL	c.1571G>A	p.Arg524His	het	P	III
			c.3625C>T	p.Gln1209*	het	LP	
36	M	AGL	c.744G>A	p.Trp248*	het	LP	III
			c.3484C>T	p.Gln1162*	het	P	
37	M	SLC37A4	c.706_708delGTG	p.Val236del	het	P	Ib
			c.1042_1043delCT	p.Leu348Valfs*53	het	P	
38	F	G6PC	c.202G>A	p.Gly68Arg	het	P	Ia
			c.439A>T	p.Arg147*	het	LP	
39	M	PHKG2	c.502C>T	p.Arg168*	hom	P	IXc
40	M	AGL	c.293+2T>A	p.?	het	LP	III
			c.1858_1859delCT	p.Leu620Valfs*7	het	P	
41	F	PHKG2	c.835C>T	p.Arg279Cys	het	LP	IXc
			c.927+1G>A	p.?	het	LP	
42	M	PHKA2	c.3614C>T	p.Pro1205Leu	hem	P	IXa
43	F	G6PC	c.809G>T	p.Gly270Val	hom	P	Ia
44	M	PHKA2	c.883C>T	p.Arg295Cys	hem	P	IXa
45	M	G6PC	c.161A>C	p.Gln54Pro	hom	P	Ia

Obs.: Patients 9 and 18, 22 and 23, and 24 and 25 are pairs of siblings.

Key: F = female; hem = hemizygous; het = heterozygous; hom = homozygous; LP = likely pathogenic; M = male; P = pathogenic; VUS = variant of unknown significance.

¹ The variant classification following ACMG criteria was updated on Dec. 12th, 2023; asserted at the Franklin by Genoox Database (<https://franklin.genoox.com/clinical-db/home>).

Supplementary Table S2. Clinical Form (Template).

Case #: XX	Filling Date: __/__/____	
Age:	Sex: () F / () M	Parental consanguinity: () Y / () N
Age of onset of symptoms:		
Uric acid:		
Liver biopsy:		
Ketonuria:		
Cholesterol level:		
CPK:		
Inflammatory bowel disease:		
Hepatomegaly:		
Hypoglycemia:		
Lactate:		
Neutropenia:		
Proteinuria:		
Transaminases:		
Triglycerides:		
In your opinion, the clinical case described is compatible with which type of glycogenosis?		
() Ia () Ib () III () VI () IXa () IXb () IXc		
Comments:		