

<b>Genomic position</b>	<b>Codon change</b>	<b>Change in protein</b>	<b>Gene</b>	<b>Syn/Nonsyn</b>	<b>PolyPhen/SIFT</b>	<b>Pathogenicity (Yes/No)</b>	<b>Frequency</b>
44 InsC	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	1/20
93 A>G	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	1/20
143 G>A	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	1/20
146 T>C	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	3/20
150 C>T	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	2/20
152 T>C	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	9/20
189 A>G	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	1/20
194 C>T	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	1/20
195 T>C	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	1/20
204 T>C	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	1/20
207 G>A	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	1/20
234 A>G	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	1/20
246 T>C	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	1/20
309 insC	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	7/20
309 insCC	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	2/20
339 C>T	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	1/20
367 G>A	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	1/20
390 G>A	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	1/20
483 T>C	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	1/20
490 C>T	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	12/20
500 G>A	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	1/20
514 G>A	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	1/20
524 delAC	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	6/20
572 insCCCC	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	1/20
710 G>A	NA	NA	12S rRNA	NA	NA	NA	1/20
783 A>G	NA	NA	12S rRNA	NA	NA	NA	1/20
1009 A>G	NA	NA	12S rRNA	NA	NA	NA	1/20
1194 T>C	NA	NA	12S rRNA	NA	NA	NA	1/20
1244 T>C	NA	NA	12S rRNA	NA	NA	NA	1/20
1532 C>T	NA	NA	12S rRNA	NA	NA	NA	1/20
1599 G>A	NA	NA	12S rRNA	NA	NA	NA	2/20
1720 G>A	NA	NA	16S rRNA	NA	NA	NA	1/20
1722 C>T	NA	NA	16S rRNA	NA	NA	NA	1/20
1812 A>G	NA	NA	16S rRNA	NA	NA	NA	3/20
1889 A>G	NA	NA	16S rRNA	NA	NA	NA	18/20
2249 T>C	NA	NA	16S rRNA	NA	NA	NA	1/20
2261 C>T	NA	NA	16S rRNA	NA	NA	NA	1/20
2290 G>A	NA	NA	16S rRNA	NA	NA	NA	20/20
2362 G>A	NA	NA	16S rRNA	NA	NA	NA	1/20
2707 G>A	NA	NA	16S rRNA	NA	NA	NA	1/20
3144 A>G	NA	NA	16S rRNA	NA	NA	NA	1/20
3221 A>G	NA	NA	16S rRNA	NA	NA	NA	1/20
3197 T>C	NA	NA	16S rRNA	NA	NA	NA	1/20
3290 T>C	NA	NA	tRNA Leu	NA	NA	NA	1/20
3505 A>G	(ACC>GCC)	p.T67A	ND1	NS	0.07/0.378	No	1/20
3669 A>G	(TGA>TGG)	p.W121W	ND1	SYN	NA	NA	1/20
3723 A>G	(ACA>ACG)	p.T139T	ND1	SYN	NA	NA	1/20
3780 C>T	GGC>GGT	p.G158G	ND1	SYN	NA	NA	1/20
4093 A>G	(ACC>GCC)	p.T263A	ND1	NS	0.38/0.00	No	1/20
4113 G>A	(CTG>CTA)	p.L269L	ND1	SYN	NA	NA	1/20
4131 A>G	(ACA>ACG)	p.T275T	ND1	SYN	NA	NA	1/20
4511 T>C	(TTT>TTC)	p.F14F	ND2	SYN	NA	NA	1/20
4580 G>A	(ATG>ATA)	p.M37M	ND2	SYN	NA	NA	1/20
4561 T>C	(GTA>GCA)	p.V31A	ND2	NS	0.09/0.333	No	1/20
4703 T>C	(AAT>AAC)	p.N78N	ND2	SYN	NA	NA	1/20
4732 A>G	(AAT>AGT)	p.N88S	ND2	NS	0.24/0.555	No	1/20
4843 C>T	(ACA>ATA)	p.T125M	ND2	NS	0.28/0.556	No	1/20
4851 C>T	(CTG>TTG)	p.L128L	ND2	SYN	NA	NA	1/20
5046 G>A	(GTT>ATT)	p.V193I	ND2	NS	1.00/0.247	No	1/20
5102 A>G	(CTA>CTG)	p.L211L	ND2	SYN	NA	NA	1/20
5186 A>T	(TGA>TGT)	p.W239C	ND2	NS	0.03/1.982*	YES	1/20
5319 A>G	(ACC>GCC)	p.T284A	ND2	NS	0.01/0.947	No	1/20
5348 C>T	(TAC>TAT)	p.Y293Y	ND2	SYN	NA	NA	1/20
5423 A>G	(GAA>GAG)	p.E318E	ND2	SYN	NA	NA	1/20
5426 T>C	(CAT>CAC)	p.H319H	ND2	SYN	NA	NA	1/20
5460 G>A	(GCC>ACC)	p.A331T	ND2	NS	0.37/1.428	No	1/20
5580 T	NA	NA	Non-coding 3	NA	NA	NA	20/20
5615 A>G	NA	NA	tRNA Ala	NA	NA	NA	1/20

6221 T>C	(CCT>CCC)	p.P106P	CO1	SYN	NA	NA	1/20
6284 A>G	(ACA>ACG)	p.T127T	CO1	SYN	NA	NA	1/20
6293 T>C	(CCT>CCC)	p.P130P	CO1	SYN	NA	NA	1/20
6340 C>T	(ACC>ATC)	p.T146I	CO1	NS	0.15/0.859	No	1/20
6353 A>G	(TTA>TTG)	p.L150L	CO1	SYN	NA	NA	1/20
6371 C>T	(TCC>TCT)	p.S156S	CO1	SYN	NA	NA	1/20
6413 T>C	(AAT>AAC)	p.N170N	CO1	SYN	NA	NA	1/20
6580 G>A	(GTC>ATC)	p.V193I	CO1	NS	1.00/0.178	No	1/20
6605 A>G	(CTA>CTG)	p.L234L	CO1	SYN	NA	NA	1/20
6899 G>A	(ATG>ATA)	p.M332M	CO1	SYN	NA	NA	1/20
7028 C>T	(GCC>GCT)	p.A375A	CO1	SYN	NA	NA	19/20
7076 A>G	(GGA>GGG)	p.G391G	CO1	SYN	NA	NA	1/20
7109 C>T	(GGC>GGT)	p.G402G	CO1	SYN	NA	NA	1/20
7220 T>C	(CGT>CGC)	p.R439R	CO1	SYN	NA	NA	1/20
7357 T>A	(GTA>GAA)	p.V485E	CO1	NS	0.40/0.233	No	1/20
7359 G>A	(GAA>AAA)	p.E486K	CO1	NS	0.88/0.414	No	1/20
7362 G>A	(GAA>AAA)	p.E487K	CO1	NS	0.29/.0213	No	1/20
7422 G>A	(GAA>AAA)	p.E507K	CO1	NS	<b>0.13/1.808</b>	No	1/20
7521 G>A	NA	NA	tRNA Asp	NA	NA	NA	1/20
7527 G>A	NA	NA	tRNA Asp	NA	NA	NA	2/20
7616 G>A	(GAC>AAC)	p.D11N	CO2	NS	<b>0.11/0.875</b>	No	1/20
7637 G>A	(GAA>AAA)	p.E18K	CO2	NS	<b>0.00/1.315</b>	No	1/20
7640 G>A	(GAG>AAG)	p.E19K	CO2	NS	0.01/1.925*	YES	1/20
7768 A>G	(ATA>ATG)	p.M61M	CO2	SYN	NA	NA	1/20
8251 G>A	(GGG>GGA)	p.G222G	CO2	SYN	NA	NA	1/20
8384 A>G	(ACC>GCC)	p.T7A	ATPase8	NS	<b>0.01/0.445</b>	No	2/20
8485 G>A	(AAG>AAA)	p.K40K	ATPase8	SYN	NA	NA	1/20
8562 C>T	(CCA>CTA)	p.P66L	ATPase8	NS	1.00/0.531	No	1/20
8562 C>T	(CCC>CCT)	p.P12P	ATPase6	SYN	NA	NA	1/20
8572 G>A	(TAG>TAA)	Ter69Ter	ATPase8	SYN	NA	NA	1/20
8572 G>A	(GGC>AGC)	p.G16S	ATPase6	NS	<b>0.02/1.205</b>	No	1/20
8701 A>G	(ACC>GCC)	p.T59A	ATPase6	NS	0.06/0.432	No	8/20
8842 A>G	(ATC>GTC)	p.I106V	ATPase6	NS	0.41/0.183	No	1/20
8854 G>A	(GCG>ACG)	p.A110T	ATPase6	NS	0.22/0.389	No	1/20
8860 A>G	(ACA>GCA)	p.A112T	ATPase6	NS	0.04/0.00	No	1/20
8989 G>A	(GCC>ACC)	p.A155T	ATPase6	NS	0.07/1.222	No	1/20
8994 G>A	(CTG>CTA)	p.L156L	ATPase6	SYN	NA	NA	1/20
9064 G>A	(GCA>ACA)	p.A180T	ATPase6	NS	0.37/0.021	No	1/20
9083 T>C	(CTT>CCT)	p.L186P	ATPase6	NS	0.20/0.952	No	1/20
9094 C>T	(CTT>TTT)	p.L190F	ATPase6	NS	0.73/0.002	No	1/20
9251 A>G	(CCA>CCG)	p.P14P	CO3	SYN	NA	NA	1/20
9477 G>A	(GTT>ATT)	p.V91I	CO3	NS	0.19/0.199	No	1/20
9540 T>C	(TTA>CTA)	p.L112L	CO3	SYN	NA	NA	9/20
9614 A>G	(GTA>GTT)	p.V136V	CO3	SYN	NA	NA	1/20
10365 G>A	(GCC>ACC)	p.A103T	ND3	NS	0.405/0.39	No	1/20
10373 G>A	(GAG>GAA)	p.E105 E	ND3	SYN	NA	NA	1/20
10398 A>G	(ACC>GCT)	p.T114A	ND3	NS	1.00/0.085	No	8/20
10400 C>T	(ACC>ACT)	p.T114A	ND3	NS	1.00/0.085	No	8/20
10514 A>G	(TCA>TCG)	p.S15S	ND4L	SYN	NA	NA	1/20
10631 C>T	(CTC>CTT)	p.L54L	ND4L	SYN	NA	NA	1/20
10632 T>C	(TTA>CTA)	p.L55L	ND4L	SYN	NA	NA	1/20
10754 A>G	(CTA>CTG)	p.L95L	ND4L	SYN	NA	NA	4/20
10873 T>C	(CCT>CCC)	p.P38P	ND4	SYN	NA	NA	9/20
11026 A>G	(CTA>CTG)	p.L89L	ND4	SYN	NA	NA	1/20
11293 A>G	(CTA>CTG)	p.L178L	ND4	SYN	NA	NA	4/20
11467 A>G	(TTA>TTG)	p.L236L	ND4	SYN	NA	NA	4/20
11437 T>C	(GCT>GCC)	p.A226A	ND4	SYN	NA	NA	1/20
11674 C>T	(ACC>ACT)	p.T305T	ND4	SYN	NA	NA	1/20
11719 G>A	(GGG>GGA)	p.G320G	ND4	SYN	NA	NA	19/20
12007 G>A	(TGG>TGA)	p.W416W	ND4	SYN	NA	NA	3/20
12106 C>T	(CTC>CTT)	p.L449L	ND4	SYN	NA	NA	1/20
12153 C>T	NA	NA	tRNA His	NA	NA	NA	1/20
12172 A>G	NA	NA	tRNA His	NA	NA	NA	1/20
12308 A>G	NA	NA	tRNA Leu	NA	NA	NA	3/20
12330 A>G	NA	NA	tRNA Leu	NA	NA	NA	1/20
12372 G>A	(CTG>CTA)	P.L12L	ND5	SYN	NA	NA	4/20
12497 C>T	(TTC>TTT)	p.F54F	ND5	SYN	NA	NA	1/20
12561 G>A	(CAG>CAA)	p.Q75Q	ND5	SYN	NA	NA	1/20
12705 C>T	(ATC>ATT)	P.I123I	ND5	SYN	NA	NA	10/20
13032 A>G	(TGA>TGG)	p.W232W	ND5	SYN	NA	NA	1/20

13105 A>G	(ATC>GTC)	p.I257V	ND5	NS	1.00/0.477	No	1/20
13135 G>A	(GCA>ACA)	p.A267T	ND5	NS	0.26/0.843	No	2/20
13194 G>A	(CTG>CTA)	p.L286L	ND5	SYN	NA	NA	1/20
13392 T>C	(AAT>AAC)	p.N352N	ND5	SYN	NA	NA	1/20
13557 A>G	(TGA>TGG)	p.W407W	ND5	SYN	NA	NA	1/20
13590 G>A	(CTG>CTA)	p.L418L	ND5	SYN	NA	NA	1/20
13617 T>C	(ATT>ATC)	p.I427I	ND5	SYN	NA	NA	1/20
13645 T>C	(GGT>GGC)	p.G433G	ND5	SYN	NA	NA	4/20
13647 A>G	(CAA>CGA)	p.Q434R	ND5	NS	0.41/0.991	No	1/20
13708 G>A	(GCA>ACA)	p.A458T	ND5	NS	0.34/0.610	No	2/20
13768 T>A	(TTC>ATC)	p.F478I	ND5	NS	0.17/1.487	No	1/20
13966 A>G	(ACG>GCG)	p.T544A	ND5	NS	0.54/0.372	No	1/20
13971 C>T	(AGC>AGT)	p.S545S	ND5	SYN	NA	NA	1/20
14040 G>A	(CAG>CAA)	p.Q568Q	ND5	SYN	NA	NA	4/20
14182 A>C	(CAT>CAC)	p.V164V	ND6	SYN	NA	NA	1/20
14569 C>T	(AGC>AGT)	p.S35S	ND6	SYN	NA	NA	1/20
14553 G>A	(GTT>ATT)	p.V41I	ND6	NS	0.05/0.451	No	1/20
14376 T>C	(TTG>CTG)	p.L102L	ND6	SYN	NA	NA	1/20
14440 T>C	(TAT>TAC)	p.Y88Y	ND6	SYN	NA	NA	1/20
14544 C>T	(CTG>TTG)	p.L44L	ND6	SYN	NA	NA	4/20
14290 A>G	(GAA>GAG)	p.E128E	ND6	SYN	NA	NA	1/20
14182 A>G	(GTA>GTG)	p.V164V	ND6	SYN	NA	NA	1/20
14766 C>T	(ATT>ACT)	p.I7T	CYB	NS	1.00/0.661	No	19/20
14783 T>C	(TTA>CTA)	p.L13L	CYB	SYN	NA	NA	4/20
14990 C>T	(CTT>TTT)	p.L82F	CYB	NS	0.00/0.508	No	3/20
15042 G>A	(GGG>GGA)	p.G99G	CYB	SYN	NA	NA	7/20
15048 C>T	(GGC>GGT)	p.G101G	CYB	SYN	NA	NA	1/20
15097 T>C	(ATT>ATC)	p.I117I	CYB	SYN	NA	NA	1/20
15259 C>T	(GAC>GAT)	p.D171D	CYB	SYN	NA	NA	1/20
15301 G>C	(TTG>TTA)	p.L185L	CYB	SYN	NA	NA	7/20
15326 A>G	(ACA>GCA)	p.T194A	CYB	NS	0.01/0.221	No	20/20
15334 C>T	(CAC>CAT)	p.H196H	CYB	SYN	NA	NA	1/20
15385 C>T	(TCC>TCT)	p.S213S	CYB	SYN	NA	NA	4/20
15431 G>A	(GCC>ACC)	p.A229T	CYB	NS	0.03/0.033	No	2/20
15511 T>C	(AAT>AAC)	p.N255N	CYB	SYN	NA	NA	1/20
15656 insA	p.Ile104Asnfs X26	129aa	CYB	fs	NA	NA	1/20
15670 T>C	(CAT>CAC)	p.H308H	CYB	SYN	NA	NA	1/20
15857 C>A	(CTA>ATA)	p.L371M	CYB	NS	0.25/0.654	No	1/20
15884 G>A	(GCC>ACC)	p.A380T	CYB	NS	0.877/0.165	No	1/20
15908 T>C	NA	NA	tRNA Thr	NA	NA	NA	1/20
15924 A>G	NA	NA	tRNA Thr	NA	NA	NA	1/20
15927 G>A	NA	NA	tRNA Thr	NA	NA	NA	1/20
16038 A>G	NA	NA	D-loop	NA	NA	NA	1/20
16051 A>G	NA	NA	D-loop	NA	NA	NA	3/20
16093 T>C	NA	NA	D-loop	NA	NA	NA	1/20
16124 T>C	NA	NA	D-loop	NA	NA	NA	1/20
16126 T>C	NA	NA	D-loop	NA	NA	NA	1/20
16129 G>A	NA	NA	D-loop	NA	NA	NA	1/20
16154 T>C	NA	NA	D-loop	NA	NA	NA	1/20
16172 T>C	NA	NA	D-loop	NA	NA	NA	1/20
16179 delC	NA	NA	D-loop	NA	NA	NA	1/20
16463 A>G	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	1/20
16491 T>A	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	1/20
16494 C>A	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	1/20
16519 T>C	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	13/20
16524 A>G	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	3/20
16526 G>A	NA	NA	D loop	NA	NA	NA	1/20

### Appendix 1: Mitochondrial DNA variations in patients

**Abbreviations:** SYN-synonymous, NS-Not synonymous, NA-Not applicable, ND1-NADH dehydrogenase subunit 1; ND2-NADH dehydrogenase subunit 2; ND3-NADH dehydrogenase subunit 3; ND4-NADH dehydrogenase subunit 4; ND5-NADH dehydrogenase subunit 5; CO1-cytochrome c oxidase I; CO2-cytochrome c oxidase II; ATPase6-ATP synthase subunit a (F-ATPase protein 6); ATPase8-ATP synthase protein 8; CYB-cytochrome