Vestibular dysfunction: a frequent problem in adult mitochondrial diseases

Supplementary Table 1: Neuro-otological tests completed in adults with mitochondrial diseases and a suspected balance disorder

Clinical phenotype	Genetic diagnosis	Gender	Age	NMDAS score	Mitochondrial DNA mutant load			Primary neuro-otological diagnosis	Additional neuro-otological diagnoses	Neuro-otological investigations					
					Blood	Urine	Muscle			PTA	Tympanometry	Head impulse test	Caloric	Oculography	cVEMPS
MIDD	m.3243A>G *MT-TL1*	F	70	29		67		Peripheral vestibulopathy (bilateral)		Y	Y	Y	Y	Y	N
MIDD	m.3243A>G *MT-TL1*	F	33	14.5	27			Peripheral vestibulopathy (unilateral)	Vestibular migraine (central)	Y	Y	Y	Y	Y	N
MIDD	m.3243A>G *MT-TL1*	F	57	17.4	13	42		Peripheral vestibulopathy (unilateral)		Y	Y	Y	N	N	N
MIDD	m.3243A>G *MT-TL1*	F	69	24.36	6	23		Peripheral vestibulopathy (unilateral)		Y	Y	N	Y	Y	N
MIDD	m.3243A>G *MT-TL1*	F	55	51.3	No sample			BPPV		Y	Y	Not available			
MIDD	m.3243A>G *MT-TL1*	F	60	35.4	19	45		Peripheral vestibulopathy (bilateral)		Y	Y	Y	N	N	Y
MELAS	m.3243A>G *MT-TL1*	F	46	12.76	23	71		Peripheral vestibulopathy (bilateral)		Y	Y	Y	Y	Y	Y
MIDD	m.3243A>G *MT-TL1*	F	42	23.6	21			Peripheral vestibulopathy (unilateral)	BPPV	Y	Y	Y	Y	Y	N
MIDD	m.3243A>G *MT-TL1*	F	50	16.1	22	62		Peripheral vestibulopathy (bilateral)		Y	Y	Y	Y	N	N
MIDD	m.3243A>G *MT-TL1*	F	45	30.1	20			Vestibular migraine (central)		Y	Y	Y	N	Y	N
SNHL, RP, ataxia	m.3243A>G *MT-TL1*	F	65	27.84	14	63		Peripheral vestibulopathy (unilateral)	Vestibular migraine (central)	Y	Y	Y	Y	N	N
SNHL	m.3243A>G *MT-TL1*	F	47	1.16	13			Peripheral vestibulopathy (unilateral)		Y	Y	Y	Y	Y	Declined
MIDD	m.3243A>G *MT-TL1*	F	40	42.92	10			Peripheral vestibulopathy (unilateral)		Y	Y	Y	Y	N	Y
SNHL, RP, HCM	m.3243A>G *MT-TL1*	F	70	13.92	13			BPPV		Y	Y	Y	Y	Y	Y
SNHL	m.3243A>G *MT-TL1*	M	50	6.2	22			Peripheral vestibulopathy (bilateral)		Y	Y	Y	N	Y	Y
MIDD	m.3243A>G *MT-TL1*	M	73	20.4	14	72		Normal		Y	Y	Y	N	Y	N
MERRF	m.8344A>G *MT-TK*	F	43	14.5	60		97	Peripheral vestibulopathy (bilateral)	BPPV	Y	Y	Y	Y	Y	N
MERRF	m.8344A>G *MT-TK*	M	58	24.36	No sample			Not investigated (cerebellar)							
MERRF	m.8344A>G *MT-TK*	F	43	7.8	No sample			Not investigated (cerebellar)							
MERRF	m.8344A>G *MT-TK*	F	55	31.31	75			Not investigated (cerebellar)							
MERRF	m.8344A>G *MT-TK*	F	50	25.52	No			Not investigated (cerebellar)							
MERRF	m.8344A>G *MT-TK*	F	69	60.32	60	74		Peripheral vestibulopathy (bilateral)	Vestibulo-cerebellar (central)	Y	Y	Y	N	Y	N

RP, SNHL, DM	m.12258C>A *MT-TS2*	F	50	18.56	30			Peripheral vestibulopathy (bilateral)		Y	Y	Y	N	Y	N
Multisystem, SNHL	m.8782G>A *MT-ATP6*	M	37	20.88	31	53		Not investigated (cerebellar)							
Ataxia, neuropathy	m.9176T>C *MT-ATP6*	M	29	27.84	100			Cerebellar (central)		Y	Y	Y	N	Y	N
HCM, SNHL, ataxia	m.1555A>G *MT-RNR1*	M	62	19.72	100			Cerebellar (central)	BPPV	Y	Y	Y	Y	Y	N
RP, SNHL	m.10038G>A *MT-TG*	F	42	26.88	15	40	92	Peripheral vestibulopathy (bilateral)		Y	Y	Y	Y	Y	Y
Leigh syndrome	m.13094T>C *MT-ND5*	M	24	20.88	38		61	Cerebellar (central)		Y	Y	Y	N	Y	Y
N/A	Multiple mtDNA deletions	F	57	40.6	N/A			Peripheral vestibulopathy (unilateral)		Y	Y	N/A (CPEO)	Y	N/A (CPEO)	N/A (CPEO)
Multisystem, SNHL	Multiple mtDNA deletions	F	64	76.56	N/A			Normal		Y	Y	Y	Y	Y	Y
Multisystem, SNHL	Multiple mtDNA deletions	M	64	19.7	N/A			Peripheral vestibulopathy (bilateral)		Y	Y	Y	Y	Y	Y
CPEO, SNHL	Multiple mtDNA deletions	M	27	36.5	N/A			Peripheral vestibulopathy (bilateral)		Y	Y	N/A (CPEO)	Y	Y	Y
CPEO	Single mtDNA deletion	M	63	16.24	N/A			Not investigated (biomechanical)							
CPEO	Single mtDNA deletion	F	26	16.24	N/A			Vestibular migraine (central)		Y	Y	Y	Y	Y	Y
CPEO, ataxia	*POLG*	M	60	31.32	N/A			Peripheral vestibulopathy (bilateral)		Y	Y	Y	Y	Y	Y
SNHL, EI	*COX10*	F	42	13.92	N/A			Not investigated (biomechanical)							
CPEO	Clinicopathological	M	44	9.28	N/A			Peripheral vestibulopathy (unilateral)	Vestibular migraine (central)	Y	Y	N	Y	Y	N
SNHL, migraine, EI	Clinicopathological	M	45	11.6	N/A			Peripheral vestibulopathy (unilateral)		Y	Y	Y	N	Y	Y
Multisystem	Clinicopathological	F	32	29	N/A			Normal		Y	Y	Y	N	N	N
SNHL, DM, ptosis	Clinicopathological	F	72	29	N/A			Peripheral vestibulopathy (unilateral)		Y	Y	Y	Y	N	Y

Mitochondrial DNA (mtDNA) mutant load describes the percentage of mutant mtDNA in the tissue analysed. Higher scores using the Newcastle Mitochondrial Disease Scale for Adults (NMDAS) indicates greater disease burden. Abbreviations: BPPV, benign paroxysmal positional vertigo; COX, cytochrome *c* oxidase; CPEO, chronic progressive external ophthalmoplegia; cVEMP, cervical vestibular evoked myogenic potential; DM, diabetes mellitus; EI, exercise intolerance; F, female; HCM, hypertrophic cardiomyopathy; M, male; MELAS, mitochondrial encephalopathy lactic acidosis and stroke-like episodes; MERRF, myoclonic epilepsy and red ragged fibres; MIDD, maternally inherited diabetes and deafness; N/A, not applicable; N, no; PTA, pure tone audiogram; RP, retinitis pigmentosa; SNHL, sensorineural hearing loss; Y, yes.