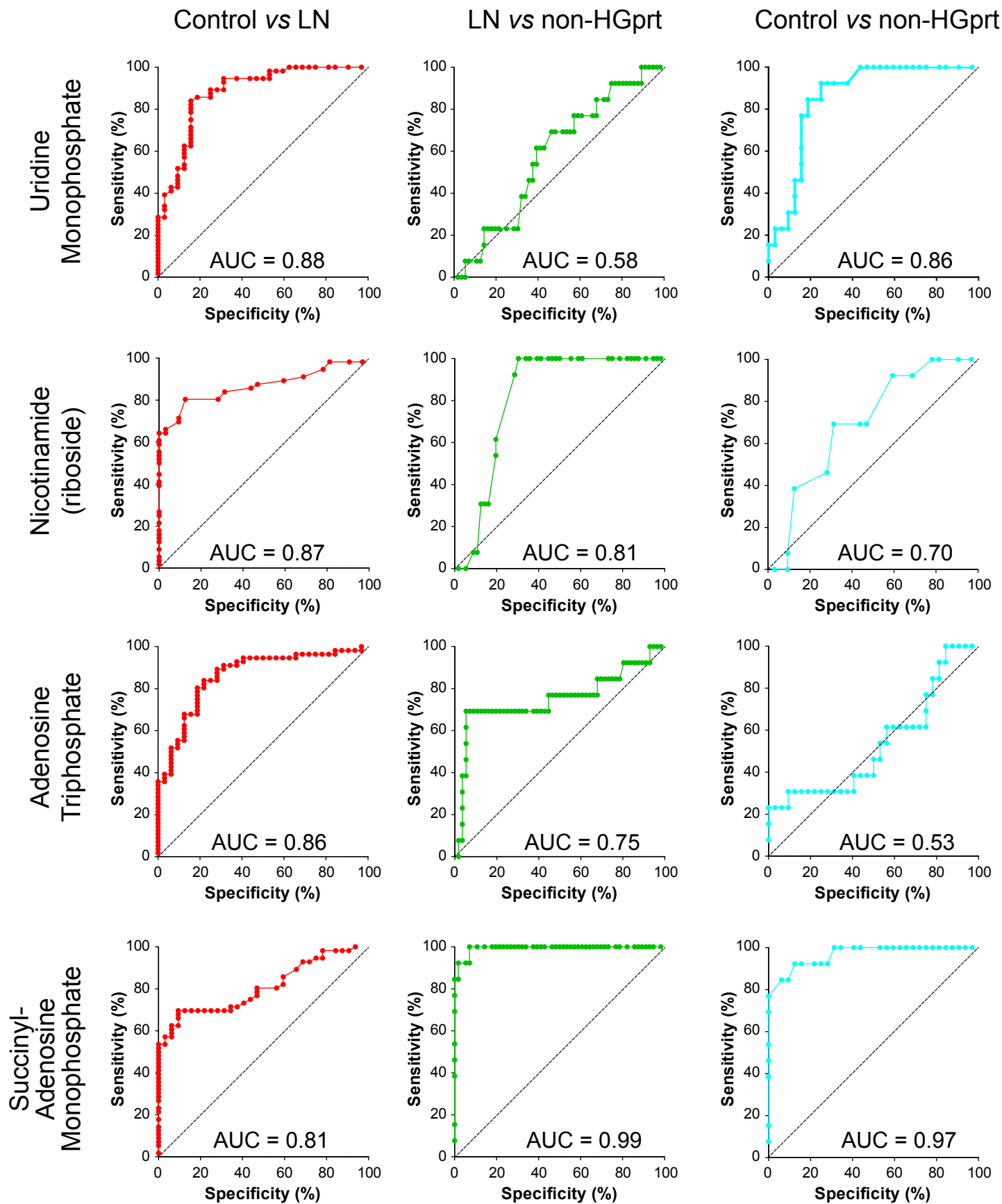
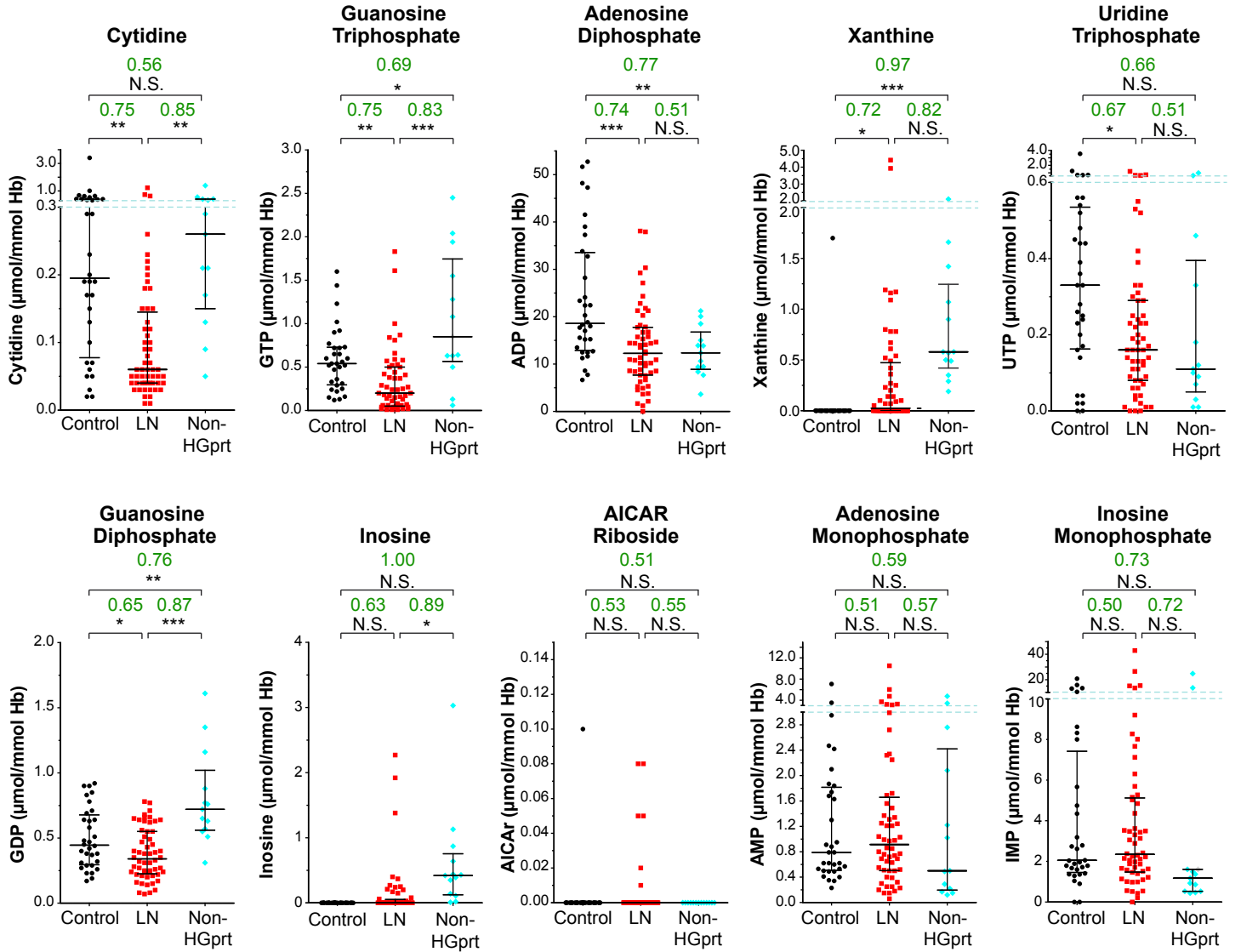


Ceballos-Picot *et al*  
Supplemental Figure 1 Part A







## Supplemental Table 1 (part 2)

### HND patients

	ATP	ADP	AMP	GTP	GDP	IMP	Inosine	Hypoxanthine	Xanthine	Zr	ZMP	ZTP	UTP	UMP	Cytidine	Nicotinate	Nicotinamide(ribose)	sAMP	HPRT activity	APRT activity
HND 1	23,39	15,77	0,65	0,87	0,43	1,22	0,00	0,05	0,80	0,00	0,25	0,94	0,31	1,92	0,23	0,07	0,10	0,21	0,32	1,30
HND 2	0,98	6,66	2,32	0,06	0,39	15,12	0,00	4,09	4,42	0,00	0,59	0,00	0,01	1,23	0,01	0,15	0,01	0,71	0,00	1,00
HND 3	0,84	4,92	2,34	0,66	0,39	2,06	0,00	6,76	0,00	0,66	0,06	0,01	1,41	0,15	0,17	0,32	1,06	0,40	1,24	
HND 4	2,31	4,52	0,25	0,24	0,49	1,14	0,00	33,20	0,23	0,00	0,96	0,53	0,08	0,80	0,05	0,19	0,28	2,48	0,00	1,01
HND 5	13,24	7,57	0,20	0,37	0,35	1,66	0,00	45,53	0,25	0,00	0,89	1,72	1,19	1,37	0,06	0,26	0,50	2,48	0,14	1,06
HND 6	5,44	8,17	0,72	0,29	0,40	6,31	0,00	14,73	0,00	0,00	0,55	2,29	0,16	1,04	0,09	0,22	0,25	1,60	0	0,88
HND 7	7,92	8,57	0,30	1,83	0,55	0,52	0,00	26,62	0,20	0,00	3,00	3,68	0,20	0,70	0,04	0,22	0,28	1,76	0	0,95
HND 8	1,80	11,38	4,74	0,16	0,51	13,49	0,06	1,83	0,00	0,00	0,62	1,02	0,19	1,24	0,19	0,16	0,18	0,38	0	1,15
HND 9	0,49	3,78	1,21	0,03	0,56	7,67	0,21	5,27	0,00	0,00	0,27	0,19	0,02	0,85	0,09	0,13	0,12	0,85	0	1,5
HND 10	5,79	16,68	3,22	0,06	0,25	2,25	0,00	19,89	0,00	0,00	0,55	0,29	0,01	1,02	1,23	0,24	0,31	1,49	0	1,21
HND 11	18,86	18,21	1,03	0,58	0,64	3,50	0,00	15,97	0,10	0,00	0,53	2,23	0,53	1,29	0,05	0,26	0,38	1,54	0,01	1,15
HND 12	8,21	10,90	0,99	0,52	0,22	0,99	0,00	1,15	0,00	0,00	0,03	0,03	0,04	0,28	0,03	0,05	0,05	0,22	<0,1	0,8
HND 13	16,87	29,25	3,70	0,04	0,22	0,98	0,00	1,01	0,00	0,00	0,27	0,77	0,08	1,37	0,73	0,13	0,12	0,20	0	0,95
HND 14	2,81	6,28	0,50	0,08	0,27	0,54	0,00	24,12	0,78	0,00	0,63	0,63	0,09	0,82	0,05	0,18	0,20	1,86	0,16	0,86
HND 15	26,69	22,81	0,40	1,00	0,40	1,10	0,00	0,38	1,19	0,00	0,35	4,25	0,19	1,76	0,04	0,12	0,17	0,37	0	0,7

### HRH patients

	ATP	ADP	AMP	GTP	GDP	IMP	Inosine	Hypoxanthine	Xanthine	Zr	ZMP	ZTP	UTP	UMP	Cytidine	Nicotinate	Nicotinamide(ribose)	sAMP	HPRT activity	APRT activity
HRH 1	25,60	10,17	0,23	0,18	0,28	0,56	0,20	1,64	0,00	0,00	0,03	1,45	0,06	0,79	0,04	0,04	0,35	0,11	0	0,65
HRH 2	2,67	8,86	1,69	0,07	0,68	5,28	0,27	21,89	3,93	0,00	0,76	0,04	1,14	2,28	0,03	0,26	0,30	0,44	0,2	1,16
HRH 3	33,38	30,34	1,72	0,59	0,45	3,53	0,00	13,03	0,54	0,00	0,10	0,07	0,33	0,91	0,26	0,21	0,24	1,65	0,87	0,47
HRH 4	2,13	10,22	2,72	0,06	0,26	1,87	0,00	13,25	0,00	0,00	0,42	0,22	0,03	0,63	0,10	0,09	0,09	1,19	0,83	0,41
HRH 5	6,50	14,01	1,56	0,38	0,62	5,70	0,17	20,24	0,00	0,00	1,29	2,66	0,13	1,12	0,11	0,22	0,42	1,71	<0,1	0,9
HRH 6	19,78	12,63	0,50	0,15	0,15	1,40	0,00	0,19	0,00	0,00	0,08	0,05	0,06	0,64	0,05	0,06	0,24	0,15	0	0,72
HRH 7	12,20	10,80	0,63	0,41	0,31	3,44	0,00	5,46	0,07	0,00	0,00	0,06	0,23	0,86	0,05	0,16	0,20	0,75	0	1,08
HRH 8	8,67	17,76	1,37	0,50	0,77	3,14	0,00	17,01	0,00	0,00	2,32	4,30	0,18	1,45	0,12	0,23	0,24	0,91	0,38	1,2
HRH 9	21,01	21,26	0,76	0,66	8,28	0,00	7,92	0,67	0,00	0,18	0,55	0,67	1,05	0,06	0,26	0,22	1,38	0	0,9	
HRH 10	14,73	15,30	0,86	0,02	0,16	1,88	0,00	5,73	0,61	0,00	1,10	2,25	0,25	0,76	0,13	0,12	0,12	0,86	0,07	1,16
HRH 11	4,27	5,25	0,18	0,03	0,14	0,43	0,00	9,81	0,27	0,00	0,13	0,01	0,14	0,35	0,04	0,12	0,13	1,01	0	0,83
HRH 12	1,11	2,15	0,25	0,11	0,65	26,50	1,92	19,60	0,36	0,00	2,85	1,21	0,11	1,04	0,10	0,17	0,31	0,24	0,6	0,82

### Hyperuricemic non-HGPRT deficient patients

	ATP	ADP	AMP	GTP	GDP	IMP	Inosine	Hypoxanthine	Xanthine	Zr	ZMP	ZTP	UTP	UMP	Cytidine	Nicotinate	Nicotinamide(ribose)	sAMP	HPRT activity	APRT activity
non-HPRT 1	38,53	15,02	0,49	1,28	0,55	0,53	0,39	3,72	0,29	0,00	0,00	0,00	0,12	0,72	0,40	0,04	0,07	0,03	2,00	0,58
non-HPRT 2	2,13	10,64	3,42	0,06	0,76	0,93	0,42	14,21	1,42	0,00	0,00	0,00	0,01	1,36	0,33	0,06	0,13	0,19	2,10	0,42
non-HPRT 3	30,63	20,07	1,22	0,85	0,65	1,61	0,02	4,46	0,35	0,00	0,00	0,00	0,18	0,95	0,55	0,05	0,07	0,02	2,20	0,47
non-HPRT 4	31,56	12,36	0,50	1,94	0,77	1,49	0,35	5,06	0,58	0,00	0,00	0,00	0,62	0,56	0,29	0,04	0,10	0,07	2,30	0,54
non-HPRT 5	34,76	21,21	1,02	1,08	0,51	1,61	0,01	0,11	0,19	0,00	0,00	0,00	0,07	0,70	0,21	0,05	0,05	0,01	2,20	0,39
non-HPRT 6	5,31	13,86	2,76	0,63	1,16	13,57	3,03	14,39	0,58	0,00	0,00	0,00	0,03	1,19	0,41	0,06	0,12	0,09	2,20	0,44
non-HPRT 7	0,39	3,64	4,76	0,13	0,72	24,77	0,87	12,89	0,50	0,00	0,00	0,00	0,01	0,91	0,26	0,05	0,12	0,06	2,00	0,6
non-HPRT 8	26,76	9,46	0,15	1,55	0,63	0,53	0,64	5,62	0,49	0,00	0,00	0,00	0,11	0,86	0,21	0,05	0,10	0,05	2,30	0,48
non-HPRT 9	31,36	8,38	0,17	0,50	0,31	0,44	1,13	8,36	0,57	0,00	0,00	0,00	0,10	0,86	0,05	0,05	0,12	0,03	2,24	0,49
non-HPRT 10	40,30	7,68	0,12	0,63	0,57	0,47	0,44	4,89	1,66	0,00	0,00	0,00	0,33	1,43	0,09	0,05	0,10	0,06	2,53	0,49
non-HPRT 11	10,64	18,51	2,08	0,64	1,35	1,37	0,14	10,44	1,07	0,00	0,00	0,00	0,09	1,04	0,17	0,05	0,12	0,12	2,50	0,36
non-HPRT 12	36,01	9,40	0,22	2,04	0,88	0,86	0,11	3,98	0,90	0,00	0,00	0,00	0,98	1,00	0,13	0,05	0,07	0,04	2,20	0,47
non-HPRT 13	37,14	13,92	0,29	2,45	1,61	1,17	0,43	5,38	2,11	0,00	0,00	0,00	0,46	2,26	1,39	0,05	0,11	0,03	3,00	0,43

Untreated patients      Allopurinol treated patients

### Abbreviation used

ATP : Adenosine 5'-triphosphate      GTP : Guanosine 5'-triphosphate      ZTP : AICAR 5'-triphosphate      UTP : Uridine 5'-triphosphate  
ADP : Adenosine 5'-diphosphate      GDP : Guanosine 5'-diphosphate      ZMP : AICAR 5'-monophosphate      UMP : Uridine 5'-monophosphate  
AMP : Adenosine 5'-monophosphate      IMP : Inosine 5'-monophosphate      Zr : AICAR riboside      sAMP : Succinyl-adenosine 5'-monophosphate

HGprt and Aprt enzymatic activities were measured in red blood cell lysates using radiolabeled 14C-hypoxanthine or 14C-adenine as described in the following references

#### Refs:

Cartier P, Hamet M. Purine phosphoribosyltransferase activity of human erythrocytes: technic of determination. Clin Chim Acta 1968, 20: 205-14.  
Aral B, de Saint Basile G, Al-Garawi S, Kamoun P, Ceballos-Picot I. Novel nonsense mutation in the hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase gene and non-random X-inactivation causing Lesch-Nyhan syndrome in a female patient. Hum Mutat 1996; 7: 52-8.