



MVK (NM_000431.4) - cDNA + Protein - 2024-11-25

GCTCTGGGTT GTGGGAGTTG GGGAGCTGCT CCGGCTTCGG CGCGGAGGGG -45
CGGCGGCCGG GGAGGCGGCG GCGGCGGCAG GATTCCCAGG AGCCATGTTG 6 del_EXON_2 M1L Met1?
MetLeu 2

TCAGAAGTCC TACTGGTGTG TGCTCCGGGG AAAGTCATCC TTCATGGAGA 56 E4ter V5A L6fs V8L V8M V8E A10V P11S G11R K13X K13Q K13Nfs*68 G18R E19K
SerGluValL euLeuValSe rAlaProGly LysValIleL euHisGlyGl 19

ACATGCCGTG GTACATGGCA AGGTAGCACT GGCTGTATCC TTGAACTTGA 106 H20N H20P H20R H20Q A21V V22M H24P G25fs G25V G25G del_EXON_3 A28T L29fs L35S
uHisAlaVal ValHisGlyL ysValAlaLe uAlaValSer LeuAsnLeuA 36

GAACATTCC CCGGCTTCAA CCCACAGCA ATGGGAAAGT GGACCTCAGC 156 R36T L39P R40W R40L L41P L41R H44fs L51F S52N
rgThrPheLe uArgLeuGln ProHisSerA snGlyLysVa lAspLeuSer 52

TTACCCAACA TTGGTATCAA GCGGGCCTGG GATGTGGCCA GGCTTCAGTC 206 I56V W62X(c.185) W62X(c.186) S69T
LeuProAsnI leGlyIleLy sArgAlaTrp AspValAlaA rgLeuGlnSe 69

ACTGGACACA AGCTTTCTGG AGCAAGGTGA TGTCACAACA CCCACCTCAG 256 D79N D79Y V80I F83C S85*
rLeuAspThr SerPheLeuG luGlnGlyAs pValThrThr ProThrSerG 86

AGCAAGTGG GAAGCTAAAG GAGGTTGCAG GCTTGCCTGA CGACTGTGCT 306 E93fs L97fs D100N
luGlnValGl uLysLeuLys GluValAlaG lyLeuProAs pAspCysAla 102

GTCACCGAGC GCCTGGCTGT GCTGGCCTTT CTTTACTTAT ACCTGTCCAT 356 [V109L](#) [Y114fs](#) [Y116H](#) [L117P](#)
 ValThrGluA rgLeuAlaVa lLeuAlaPhe LeuTyrLeuT yrLeuSerIl 119

CTGCCGGAAG CAGAGGGCCC TGCCGAGCCT GGATATCGTA GTGTGGTCCG 406 [I119M](#) [R124W](#) [del_EXON_5](#) [P127L](#) [S128Pfs*](#) [D130G](#) [V132I](#) [V132Efs*25](#) [W134X](#) [S135L](#) [S135S](#)
 eCysArgLys GlnArgAlaL euProSerLe uAspIleVal ValTrpSerG 136

AGCTGCCCCC CGGGGCGGGC TTGGGCTCCA GCGCCGCTA CTCGGTGTGT 456 [G140fs](#) [A141fs \(dupG\)](#) [A141fs \(delG\)](#) [G142D](#) [G144V](#) [S146N](#) [A147T](#) [A147A](#) [A148T](#)
[447](#) [448insGCCTAC](#) [A148V](#) [Y149X](#) [S150L](#) [C152fs](#) [S150S](#) [V151M](#) [C152Y](#)
 luLeuProPr oGlyAlaGly LeuGlySerS erAlaAlaTy rSerValCys 152

CTGGCAGCAG CCCTCCTGAC TGTGTGCGAG GAGATCCCAA ACCCGCTGAA 506 [T159fs](#) [C161RfsX25](#) [C161R](#) [I164fs](#) [N166K](#) [P165L](#) [P167L](#) [L168fs](#)
 LeuAlaAlaA laLeuLeuTh rValCysGlu GluIleProA snProLeuLy 169

GGACCGGGAT TGCGTCAACA GGTGGACCAA GGAGGATTTG GAGCTAATTA 556 [D170D](#) [G171R](#) [D172D](#) [C173R](#) [C173Y](#) [E180K](#) [L182F](#)
 sAspGlyAsp CysValAsnA rgTrpThrLy sGluAspLeu GluLeuIleA 186

ACAAGTGGGC CTTCCAAGGG GAGAGAATGA TTCACGGGAA CCCCTCCGGA 606 [W188X](#) [A189V](#) [Q190fs](#) [G192E](#) [H197H](#) [S201F](#) [G202R](#) [G202Q](#)
 snLysTrpAl aPheGlnGly GluArgMetI leHisGlyAs nProSerGly 202

GTGGACAATG CTGTCAGCAC CTGGGGAGGA GCCCTCCGAT ACCATCAAGG 656 [V203fs](#) [V203A](#) [D204E](#) [N205D](#) [T209A](#) [G211A](#) [G211E](#) [G212R](#) [G211del](#) [L214Hfs*63](#) [R215X](#) [R215G](#) [R215O](#)
[H217P](#) [Q218X](#) [G219W](#)
 ValAspAsnA laValSerTh rTrpGlyGly AlaLeuArgT yrHisGlnGl 219

GAAGATTTCA TCCTTAAAGA GGTCCGACG TCCTCCAGATC CTGCTGACCA 706 [L224*](#) [R226K](#) [P228L](#) [P228P](#) [L230P](#) [L234P](#)
 yLysIleSer SerLeuLysA rgSerProAl aLeuGlnIle LeuLeuThra 236

ACACCAAAGT CCCTCGCAAT ACCAGGGCCC TTGTGGCTGG CGTCAGAAAC 756 [T237S](#) [T237N](#) [R241C](#) [T243I](#) [L246P](#) [V247fs](#) [V250I](#) [V250F](#) [N252S](#)

snThrLysVa lProArgAsn ThrArgAlaL euValAlaGl yValArgAsn 252

AGGCTGCTCA AGTTCCCAGA GATCGTGGCC CCCCTCCTGA CCTCAATAGA 806 L255P F257I I260I V261A A262P P263P L264F c.790del L265P L265R I268T I268K D269H

ArgLeuLeuL ysPheProGl uIleValAla ProLeuLeuT hrSerIleAs 269

TGCCATCTCC CTGGAGTGTG AGCGCGTGCT GGGAGAGATG GGGGAAGCCC 856 S272P S272F S272Fdelins R277C R277G R277H R277R V278A L279P M282T E284Kfs*17

c.853insA

pAlaIleSer LeuGluCysG luArgValLe uGlyGluMet GlyGluAlaP 286

CAGCCCCGGA GCAGTACCTC GTGCTGGAAG AGCTCATTGA CATGAACCAG 906 P286L P288L Q290H Y291D V293M del exons 10-11 E296G I298T D299N M300V N301T N301Tfs*

Q302*

roAlaProGl uGlnTyrLeu ValLeuGluG luLeuIleAs pMetAsnGln 302

CACCATCTGA ATGCCCTCGG CGTGGGCCAC GCCTCTCTGG ACCAGCTCTG 956 L308L G309S G309R G309V V310M V310L G311R H311R S314S L315V L315Gfs*51 c.955T>C C319S

HisHisLeuA snAlaLeuGl yValGlyHis AlaSerLeuA spGlnLeuCy 319

CCAGGTGACC AGGGCCCGCG GACTTCACAG CAAGCTGACT GGCGCAGGCG 1006 V321A T322S T322N A324V R325R G326R S329N S329R G333G A334T G335S G335D G335A G335G

G336S

sGlnValThr ArgAlaArgG lyLeuHisSe rLysLeuThr GlyAlaGlyG 336

GTGGTGGCTG TGGCATCACA CTCCTCAAGC CAGGGCTGGA GCAGCCAGAA 1056 G338S G338D C339S T342A T342I L343I L343P G347R P351S

lyGlyGlyCy sGlyIleThr LeuLeuLysP roGlyLeuGl uGlnProGlu 352

GTTGGAGGCCA CGAAGCAGGC CCTGACCAGC TGTGGCTTTG ACTGCTTGG 1106 c.1057delTGGAGGCCACGAAG V353del T356M T356R L357fs Q358P S362I F365I F364S D366fs

C367S

ValGluAlaT hrLysGlnAl aLeuThrSer CysGlyPheA spCysLeuGl 369

AACCAGCATC GGTGCCCCCG GCGTCTCCAT CCACTCAGCC ACCTCCCTGG 1156 I372M G376S G376V V377I S378P I379N H380R A382P S384F D386N

uThrSerIle GlyAlaProG lyValSerIl eHisSerAla ThrSerLeuA 386

ACAGCCGAGT CCAGCAAGCC CTGGATGGCC TCTGAGAGGA GCCCACGACA *15 R388X Q390* Q390P Stop397R c.1202C>T

spSerArgVa lGlnGlnAla LeuAspGlyL euStop

CTGCAGCCCC ACCCAGATGC CCCTTTCTGG ATTATTCTGG GGGCTGCAGT *65 c.*35C>T 1245-1246INSG

TCGACTCTGT GCTGGCCAGC GAGCGCCCAG CTCCTGACAC TGCTGGAGAG *115

GCCCCAGCCG CTTGGCGATG CCAGCCAAGC TCTGCAGTCC CAGCGGTGGG *165

ACCTAGGGAG GCATGGTCTG CCCTCTGCAT CCTCTGGAGC CAGCCGAGCA *215

GGAGGCCTAG GAGGGTCCTC TGAGACTCCA GACCTGAGGC GAGAAGGGCT *265

GCCTCCCTGA AGCTCCCACA GTCCCATCTG CTTCAGGCCC CCGCCTTGGC *315

CTGTGTTCTT CCTGGCCGCC TGGGTCCAAT GCTCAGGTGC TGGGGCCTGG *365

TTCCCGGAGA AGTGTGCCTT CTCTCTCCCT TTTCAGGGAC CGCCCCCTGT *415

CTCTCAGGGC CAGGCCTCTC CCTCCTCCAG GAAGCCTTCC CCTACCCCTT *465

GTCGCCCCTC CCTCCCAGAG CACCTGCTGT CTGGGTGGCT CACTCAGCAC *515

TTGGTGTGGC CTTCCCTTCT ACCTAGCGGG ATGGGGCTCC CCCAGGGGCT *565

GTCCCGGAGG CGGTGGGCCT GGTAAATAA GGCAGGGTTT ATATGCACTT *615 *571G>A

TCTTCCGATC TGTACCTGAG AGGTTTGTGG AAAAGATGGC AAATGGGGAA *665

TAAAAAGATT TTGTGTCAAC AGTAGAGACT CCAGGCCACC AGCACCTCCC *715

TCTGTCCCTG TCCCCTCTCC AGCTGTTTCC TCCATGGAGC TCTTCAGCAA *765

TGGAGGAAA TAGGGTTTGG GGTCACTTTG TTGTGCGTCT TGGGGATGAG *815

GTGGCTTTTC CCAGATGGCC CTTGCTGGAG AGGGACTGGG ACACGGCTCT *865

CAGTCCATCA GCACAACCTCT AGGCTGCTGC TGGCGAGGGA GAAGTTGAGC *915

TTCTAGCTC CAGAATCACA AGCACCCACG AGAGCACAGA CCTGTGTAAG *965

ACAGGAAAGC AGAACCTGCC ATCGCTCCTG GGGCGCGCCT TCCTTTCTGA *1015

AATGAACTGG CTGGATGGAG AAAACAGACT CAAATGTTCT GGCCCGGGTG *1065

CCTGGCACTC CCCACCCCG CCCCCACCG GCCCTATTTG AACTTTATAT *1115

TGCAGTCAGC TTGGTGCTTT CCGAAATGCC ATTAGCCATC AGGAAACCCT *1165

TGTAGTTGGT GCCTTGCCAG CCAGAACCCTC TGGGACCCAC GGACCTGCAA *1215
AGAGGCCGAG TGGAAAGGTG GGGGCCGGCG CAGGGATTTC AGGATGAGGT *1265
GAAAGCGATT CAGTGC GCGT CTGCCCTTGG CCACTAGGGG GCAGCTGGCG *1315
GCCTTCCCTG CTGTTGTCTT CCTGCAGGGT GAGAGGAGCA GGAGCCGAGC *1365
TCCACCCCA CGCCAGCCTT GGGCCCGGCC TGGGATCACT GCTGGGAACG *1415
TGAGAGTGAA GGGAGGACGC CTACCCAGC TTAAC TTGTA GAAATGGCCC *1465
CAGATCACTG ATGGCTGTTT CCTGCCCTT CCCTTCAAAA CACAACGCAT *1515
AAAGCAGTAA TACTAATTA TACTGAACGC TCA

MVK (NM_000431.4) - cDNA + Protein - 2024-11-25

