



*MEFV* (NC\_000016.9, GRCh37) - gDNA - 2025-04-02

tgggagtaca ggtgcgtgcc accatgcctg gctaattttt gtatttttag 3307584  
tagagatggg gttttactgt gttggccagg ctggtcttgt actcccaacc 3307534 -979T>C  
tgaggtgatc caccacctc ggcctcccaa agtgctggga ttacaggcgt 3307484  
tagccactgt gccctgcccc caacatgtaa cttctgttag cttcaaagcc 3307434 -888G>A  
acctctgggg ccctgcacca catatgagct gaaggacacc cgtgcctttt 3307384  
caccggtgta gctccagcat cttggcacac tgtctagaat gttcaatgaa 3307334 -792C>T -751A>G  
tgtgcaaggga agagcattct ggctccaggg agcgaggact gagtcagctc 3307284 -740C>T  
tgggaacaga tgagtcaggc tgggtgtcca ggcattgctt ttcaagtcct 3307234  
tcatgtggct ggaagaacca gtcaactgga accggatcaa caggggtgat 3307184 -614C>G  
ggcatggcaa gagttatctc ctggcagtgc ccttctggcc tcacttgcct 3307134  
tcttgggcca ggaaaggcaa agctcacagg actgtattca gtgcccaccc 3307084  
cttccccctg cctgtgccat tggctctgga aggtccctga aaccccagat 3307034  
ctggaggaga acagttgacc agcagggcgg gccctcagca tagtcctctc 3306984  
tgttcccact caccgctct gccagccca gatcctggca ggaaggaaga 3306934 -382C>G  
ttggaggggg tgtctggaat ccaatcccag accttccctt gcagacttgc 3306884 -330G>A  
ccatctgtct gtggtctagt gtggaggcga ggtccagggg ttgggagggg 3306834  
tgtgggggca catgtctgcc aaggcatgga gccctcccag ctggaaaatc 3306784  
ctctgaacct gtaagaagag aacacagccg gcatggacac acccttacct 3306734 -170G>A  
ttagtctcag ttcccaccaa gacacagagc atttctgtg ccttttccgc 3306684  
tatttcacaa cctgcctttt cttgctcacc aaggacagag gcttcttttc 3306634  
**CTACCAGAAG CCAGACAGCT GGCTCGAGCC TCTCCTGCTC AGCACCATGG** 3306584 chr16:g.3320350\_3256171dup -12C>G  
**CTAAGACCCC TAGTGACCAT CTGCTGTCCA CCCTGGAGGA GCTGGTGCCC** 3306534 L9L T12I

TATGACTTCG AGAAGTTCA GTTCAAGCTG CAGAACACCA GTGTGCAGA 3306484 Y19C K25R L28Y Q34P K35R  
GGAGCACTCC AGGATCCCCC GGAGCCAGAT CCAGAGAGCC AGGC CGGTGA 3306434 R39G R42W P50L  
AGATGCCAC TCTGCTGTC ACCTACTATG GGAAGAGTA CGCCGTGCAG 3306384 A56S L57L G62W Y65Y V67E  
CTCACCTGC AGGTCCTGC GGCCATCAAC CAGCGCCTGC TGGCCGAGGA 3306334 R75Q E84K  
GCTCCACAGG GCAGCCATTC AGGgtaagcg ggcccaggcc tcctcctcat 3306284 H87R A89T  
ccagtgtga gtgctggctg ctttgtggga aaggggacca ggagctcaga 3306234  
gcagctcact ctgacctggg gattgggagt ctcaggtcta ccaaaatcca 3306184  
gatgacttta gttcaggaac gtccctttct tcaactctggc ctttggaaact 3306134  
gggttagtaa acttccttca ggctcctaag gggtttttta agaagcaggt 3306084  
cagggtcacg aaaggcagga gctggaacac ctgttctttg agacttcttc 3306034  
actacattta tgattaatac tcatgtcaga caaacatctc taggttagca 3305984  
aaaagggatt gctatgcaat catatgaacg gggttggtat agaatcttct 3305934  
cagtgtgtt caccatgttg gccaggctgg tctcgaactc ctgacctcaa 3305884  
gtgatcctcc cgcctcagcc tcccaaagtg ctgggatttc agacataggc 3305834  
caccgtgcc ggcttatttt tatttttaaa gcgtataatc tgggttttgc 3305784  
tgacctgtgt aagatcttat ttgaaacagt tgtcctgctt aaaacgtttg 3305734  
aaaagtacta tttgagaaat ataggctagg catggtggct cacacttata 3305684  
aataatctca gcactttggg aggctaagggt ggggtggattg ctagagctca 3305634  
ggagtttgag accagcttgg gcaacatggt gaaaccctgt ctctaccaa 3305584  
aatacaaaaa aatgagccag gcgtggtagc acacacctgt attttcagct 3305534  
attgaaaaaa cagaaaacag gctgaggtga gaggattgct tgagcctggg 3305484  
aggcagaggt tgcagtgagc tgagatcaca tcagggcaac agagcaagat 3305434  
cctgtctcaa aaaataaaat aagagagaga gaaatacata gcaacatcaa 3305384  
gcatgttctt actgaatggt aattgactgc cattgtctag tctaggaagt 3305334  
cctgaacttt tgtttttgag atggagtctt gctctgtcac tcaggctgga 3305284  
gtgcagtggc ccgatctcag ctactgcaa cctccacatc ccgggctcaa 3305234  
gcgattctca tgcctcagcc tcccagtag ctgggactac aggtgcgcac 3305184  
caccgcgtct ggctgagttt cttattttta gtaggaacgg ggttttgcca 3305134

tgttgccag gctggtctcg aactcctgac ctcaaatgat cctcccacct 3305084  
 tggcctctgg agaagctggg attacaggca tgcgccacca cgctcagctt 3305034  
 atttttgtat ttttagtaga gacggggttt caccctgttg gtcttgaact 3304984  
 cctgatctca ggtgatcctc ccgcctcggc ctcccagagt gccgggaata 3304934  
 caggcatgag ccaccgcgcc cggcccgttg ttttcctcaa tttctaaact 3304884  
 ttaatatcca aggggattct ctctcctctg ccctgaatct tgggcctaa 3304834  
 acgtgggaca gcttcatcat tttgcatctg gttgtccttc cagAATATTC 3304784  
 CACACAAGAA AACCGGCACAG ATGATTCCGC AGCGTCCAGC TCCCTGGGGG 3304734 [Q97K](#) [Q97X](#) [Q97R](#) [N99N](#) [D102D](#) [D103D](#) [S104C](#) [A105E](#) [S108R](#) [S108G](#) [L110P](#) [L110L](#) [G111R](#) [G111E](#)  
[G111G](#) [334](#) [335insG](#)  
 AGAACAAGCC CAGGAGCCTG AAGACTCCAG ACCACCCCGA GGGGAACGAG 3304684 [P115T](#) [P115R](#) [R116S](#) [T120I](#) [H123Q](#) [P124P](#) [E125E](#) [E128](#) [N130del](#)  
 GGGAACGGCC CTCGGCCGTA CGGGGGGCGGA GCTGCCAGCC TGCGGTGCAG 3304634 [390](#) [391insG](#)AGGGGAAC [N130N](#) [Y135H](#) [G136R](#) [G136W](#) [G136E](#) [G136G](#) [G138G](#) [S141I](#) [R143P](#) [S145G](#)  
 CCAGCCCGAG GCCGGGAGGG GGCTGTCGAG GAAGCCCTG AGCAAACGCA 3304584 [E148RfsX5](#) [E148Q](#) [E148V](#) [E148D](#) [G150G](#) [R151S](#) [G152R](#) [S154P](#) [R155T](#) [S159N](#)  
 GAGAGAAGGC CTCGGAGGGC CTGGACGCGC AGGGCAAGCC TCGGACCCGG 3304534 [E163A](#) [E163D](#) [A165T](#) [A165A](#) [S166L](#) [S166S](#) [E167D](#) [L169V](#) [Q172P](#) [P175H](#) [T177I](#)  
 AGCCCGGCC TGCCGGGCGG GAGAAGCCCC GGCCCTGCA GGGCGTAGA 3304484 [S179I](#) [S179N](#) [P180R](#) [P180P](#) [P183T](#) [P183P](#) [S187N](#) [P188P](#) [A193V](#) [L194P](#) [E195E](#)  
 GGGGGGCCAG GCCGAGGTCC GGCTGCCAG AAACGCCAGC TCCGCGGGGA 3304434 [G196W](#) [G196R](#) [G197R](#) [R202Q](#) [L203P](#) [R204H](#) [N206S](#) [N206K](#) [606](#) [621dup](#) [S208C](#) [S208T](#) [S209S](#)  
[G211G](#)  
 GGCTGCAGGG GCTGGCGGGG GGCGCCCCG GGCAGAAGGA GTGCAGGCC 3304384 [G218A](#) [G219G](#) [P221P](#) [G222R](#) [K224del](#) [E225G](#) [E225D](#)  
 TTCGAAGTGT ACCTGCCCT GGGAAAGATG CGACCTAGA GCCTTGAGGT 3304334 [E230K](#) [E230Q](#) [Y232H](#) [c.698](#) [700dupTGC](#) [P234P](#) [S235L](#) [G236V](#) [M238I](#) [R239R](#) [R241K](#) [S242G](#) [S242S](#)  
  
[S242R](#) [C>G](#) [S242R](#) [C>A](#) [E244K](#)  
 CACCAATTCT ACAGGGGAGA AGGCCCCGC AAATCCAGAA ATTCTCCTGA 3304284 [I247V](#) [T249A](#) [G250A](#) [E251K](#) [761](#) [764dup](#) [P257L](#) [I259V](#)  
 CTCTAGAGGA AAAGACAGCT GCGAATCTGG ACTCGGCAAC AGAACCCGG 3304234 [K266E](#) [T267I](#) [A268V](#) [N270D](#) [S273L](#) [P277T](#) [R278P](#)  
 GCAAGGCCCA CTCCGGATGG AGGGGCATCT GCGGACCTGA AGGAAGGCC 3304184 [P283R](#) [P283L](#) [S288Y](#) [A289V](#) [A289E](#)  
 TGGAAATCCA GAACATTCGG TCACCGgtaa attgtgttct ttcctacttt 3304134 [E299G](#) [G304R](#)  
 atatcggctg cagagaaaga atggctggcc gggcacgata gctcatgcct 3304084 [c.910+29C>T](#)  
 gtaatccag cgctttggga ggccagggcg ggaggattgc tggaggcaa 3304034  
 gactttgaga ccagcctggt gaatgtagtg agacccccgc catctctata 3303984  
 aacgaaatta aaaaaataaa aacccaaagg ttgggcaggg cgtggtagct 3303934

ctcgcctgta atcccagagc tttgagaggc ctgcacggga ggatctcttg 3303884  
accccaggag ttccatacta gcctaggcaa cacagtgaga ccccatctct 3303834  
acaaaataca atagtggcac gcgcctgtag tcccagctgc tcgggttcac 3303784  
ttgagcagac ggagttccag gctacagtga gctgagatca tgccactgca 3303734  
caccagcctg agcaacgtag ccagactcca cttctacaaa actaaaaaaaa 3303684  
aaattagctg ggtatggtgg cacacgcctg taattctagc cactcaggaa 3303634  
gctgaggcag gaggattgct tgagccaggg agttccaggg tgcaagtgagc 3303584  
tgaggatgtg ccactgcact ccggcctggg caacagagca agaccctgtc 3303534  
tcttaaacat tttgggggga aaaaaaaaaa aagaaagaat gtccgattga 3303484  
aaaaggcaat caggtgttat cagtggccaa agaatggaga aggggagctc 3303434  
acctctgcag gcgtctgctt gccagggatg ggaggcaggg cgattttaga 3303384  
gtccagggag ggaaggagg ataggttaagc aggcccaggg cagggttcca 3303334  
tatgtgcagg cgctgtcccc agcatgcttc ttcctacatc gcatggacac 3303284  
aaaaccctgg ccatcttctt ttaggggagg gacctttagc cttataacaa 3303234  
tgtgtaaagt atcttaaggt aactggaagt cacctcttcc agtttgact 3303184  
ggttttgctc tgatcttaac ttcctctggt ttttggcaag ggatcaggag 3303134  
gctccaggcc atctggattt ttttaagcag ctgtccctat aggtaaagag 3303084  
actaaaaaaaa aactgtaaaa gaaaaatgcc accagtttag agggtagcga 3303034  
ggctatccag gtgacaattc catgctcgtg gtgggggag cattcagaaa 3302984  
cacactttcc tttttttttt tttttttttt ttttgagaca gagtctcagt 3302934  
ctgtctccca tgctggagtg cagtagtgtg agcacagttt actgcagcct 3302884  
caacctccta ggctcaagcg atcctcccac ctcagccttc caagtagctg 3302834  
agactatagg tgctcaccac cacacctggt taattttttt tttttttttt 3302784  
gtattttttg tagttacgag gactgtctat gttgccaggg ctggttttga 3302734  
actcttgggc tcaagcgatc ccccgctta gcctctaaaa gtgctaggat 3302684  
ttcagggtgtg agtcactaca cccagcctat ggaacacact ttccaatgca 3302634  
ttgttggctg gagaggagaa atcacagcac tcaaggagga gaaatagaat 3302584  
tgggggtcca ggccgggtgc ggtggctcat acctgtaatc ccagcacttt 3302534

gggaggccaa tgggggcgga tcacctgagg tgaggagttc gagaccagcc 3302484  
tgccaacatg gtgaaacgcc atctctacta aaaataactaa atttgctggg 3302434  
cgtggtggcg ggtgtccata atcccagcta ctcagaaggc ttcgaggcag 3302384  
gagaattgct tgaaccgagg aggcagaggt tgcaagtgagc caagatcatg 3302334  
ccactgcact ctagcctggg cgacaagagc aaaactctgt ctcaaaaaaa 3302284  
aaaaaaaaa agaattggga gtccagggac ccctgagacc tgggagggga 3302234  
aaggatgtgg tatgctgcat gagtcttcaa atccagaagt ccctgggtct 3302184  
tccagtgaga aaggaccctg ggatctggaa aacctagcat ccttaggaat 3302134  
agtgacctga aaagtactga agtatttccc ccctaatttt cttttatccc 3302084  
tactgtatth tttttaatth tttttttttt ttagatatgg ggtcttgcta 3302034  
tgttgcccg gttggtctcg aactcctgat ctcaaacaat cctcccatct 3301984  
ttgcctccga aactgctggg attacaggtg tgcaccactg caccaggtcc 3301934  
ccactgtatt tatatcattg ggattcctgg gtgtcttcta gggccgcttc 3301884  
gttaatctga tgcaggctta gaccctgaaa aatgcatata tgcacagctt 3301834  
cacaaatgtc acatcaaatt tcaggtagtt cttggacact ctgaagacca 3301784  
tctttagaat ccaaggggtt tatggacacc aggtagaaaa tctggggaag 3301734  
actggttaaa aatactccct ctcaataa cctcacagca atgcatcatc 3301684  
atggggttga gattctacca tttgcctttc tctcagcaga aagaaaagcc 3301634  
tattggctaa agtcctaact atctactgct gaggtagtca ttaaaattat 3301584  
gtttggttgt gaataataga aacacccaaa taacagtaac ctcaacagaa 3301534  
aagaagtttg tgcctccttc acataaatga tacacaggcg gtcccaggca 3301484  
gatccgtggg ccaggaccct ggggtcctgc tgttgctctg tcccaccaag 3301434  
tttgcctca agcttctgct ctcagaaggc gacgtcctca tgccaggcag 3301384  
caagatggag gaacagaggg gaatagtatc cctcgggaaa gctctagaag 3301334  
tttctagaag ctgcttgatg cacctccatt tacatccctt tggatcatatt 3301284  
attgtcaaat agccacacct aactgcaaag gaggtgaga aatgcagggc 3301234  
atgtgggggg caatgggagg cagggaaca gggaaacgtg gacaattaat 3301184  
tctatcacga gagaaggagg gagaataatt tctggtgact actagcagtc 3301134

tcatttacag atgtgctgtg aatttctggg aactgtgag gtgggaggag 3301084  
gtagcagggg ctaaaggatt gagtgtgttt ctatttcttt tttttttttt 3301034  
tttttttttt gagatggagt ctctcttggg caccagact ggagtgcagt 3300984  
ggcgcaactt cagctcactg caaactccgc ctcccgggtt caagcaattc 3300934  
tcctgcctca gcctcccag tagctgggat tacaggtgcc caccaccacg 3300884  
tccggctaatt ttttgtattt ttagtagaga cagggtttca ccatcttggc 3300834  
caggctggtc ttgaactcct gacctcatga cccaccgcc tcggcctccc 3300784  
aaagtgctgg gattacaggc gtgagccact gcgctcggcc ttgtgtttct 3300734  
atctcttctt gtatctctgt gcatgtctgc ttatgaagt gcaattagag 3300684  
tcttggagta gagctattca taactgttag gtcttcatga tgagttccag 3300634  
tctttagccc tataatgcc cccttctttg ctttttcttt taagatggca 3300584  
tcttactctg ttgccaggc tggagtgcag tgggtgcagca tcaacctcct 3300534  
aggttcaagc aatcctcctg tctcagcctc ccaagtagct gggattagag 3300484  
gtgtgcacca ccacacctg ctaatttttt aattttttgt agaggtgggc 3300434  
tcttgccatg ttgccaggc tggctctcaa ctctgagct taagcagtcc 3300384  
tcccacctg gcctcccaa gcactgggat tataggcatg agccaccacc 3300334  
cagccccttc tttgctttca tttaattggtt attgaaactca tatgtgagca 3300284  
gtggtctatt tattccttca ttcaactctc attttccaaa tgcttgcat 3300234  
tgccaggtac tctgctaggg gctgggatcc agctaggagc gaggtacaca 3300184  
agtcaccatc ccctggaagc ctccactcac gttatgggca gccagggatg 3300134  
ggttcaagt gcaaaggaac actggtcaga atgtctcttt ccttggcatc 3300084  
acctgctaga tctatgtctg tgcaggagga acagcacaag gccatgggtc 3300034  
tttcttttag ataaatgcc aagaattcca aggctcagga atgtctgagg 3299984  
tctggccctt agctctcagg cccagtggcc tgtttgcttc ctactggat 3299934  
ggaagtctgg ggaggacaag ctaggaagtg ggagagtct aactgagaac 3299884  
tcgcacatct caggcaagg ctgtgtccgc tgtgctttgt gatacctctg 3299834 [911-78T>C](#)  
tgtaagcaac ttgggtttgc cattcagggg gtttttccac tgcagtgtccc 3299784 [c.911-22T>G](#) [c.911-12G>A](#)  
cagGAAGGCC ACCAGACACG GCTGCGAGTC CCCGCTGCCA CGCCCAGGAA 3299734 [P307P](#) [T309M](#) [P313H](#) [R314C](#) [R314H](#) [R314R](#) [A317T](#) [E319K](#)

GGAGACCCAG TTGACGGTAC CTGTGTGCGT GATTCCTGCA GCTTCCCCGA 3299684 [V328A](#) [R329H](#) [E336K](#)  
GGCAGTTTCT GGGCACCCCC AGGCCTCAGG CAGCCGCTCA CCTGGCTGCC 3299634 [V338L](#) [S339F](#) [R348H](#) [P350S](#) [P350R](#) [C352C](#) [P353A](#)  
CCCGGTGCCA GGACTCCCAT GAAAGGAAGA GCCCGGGAAG CCTAAGCCC 3299584 [R354W](#) [Q356R](#) [R361T](#) [S363N](#) [S363S](#) [P364L](#) [P364P](#) [L367V](#) [P369S](#)  
CAGCCCCTGC CACAGTGTA GCGCCACCTG AAGCAGGTC AGCTGCTCTT 3299534 [L372P](#) [P373L](#) [K376R](#) [Q383K](#) [L384P](#)  
CTGTGAGGAT CACGATGAGC CCATCTGCCCT CATCTGCAGT CTGAGTCAGG 3299484 [D389V](#) [D391N](#) [P393P](#) [L396F](#) [E403K](#)  
AGCACCAAGG CCACCGGGTG CGCCCCATTG AGGAGGTCGC CCTGGAACAC 3299434 [H404R](#) [R408Q](#) [c.1229G>A](#) [V415V](#) [E418\\*](#)  
AAGgtaggca ctccctgcct qtgggctcct ctctgccagg cacttggaca 3299384 [1260+10C>T](#) [1260+18G>C](#)  
cactgggcct tacttcattt tccaacaac tctgggttgt tggtcatta 3299334 [c.1260+92G>A](#)  
accagcattc ttgggctgga aatggcaaga acacaatata aaccagtcca 3299284  
gcaaagaggg gagctacagg tttatggtgc tcagagatcc agggggagct 3299234  
ggcttcaggat atggctgaat ccagaggctc agaggaagtg cctctcagct 3299184  
ctgctgcctt tggcaattca gccattcctc cctcctcttt cctgagcacc 3299134  
cctccccatg ccgctggcag cagcacctc agccttgcta ccagaaggag 3299084  
atgttcccct ccagagttgg caccagctaa agatggcagg agccaaattc 3299034  
aagcttttca acaagtgctg tttttccagA AGAAAATTCA GAAGCAGCTG 3298984 [1261-28A>G](#) [1261-11T>G](#) [I423V](#) [I423T](#) [Q426R](#)  
GAGCATCTGA AGAAGCTGAG AAAATCAGGG GAGGAGCAGC GATCCTATGG 3298934 [Q440E](#) [S442T](#)  
GGAGGAGAAG GCAGTGAGCT TTCTGgtaag gtcagaggtg gctgatggcc 3298884 [K447M](#)  
catccgtccc tgggaggaag gtgggaagag tgagcagggg tccccgagat 3298834 [1356+31G>T](#) [1356+44A>G](#)  
tctgctgtgg ttcacagggc agcagggatg gccacctcct ctgaggggac 3298784 [1356+98C>T](#)  
agagggtaac cagcagccaa gggtaagctc atccctgtag agggagacca 3298734  
ccccagcag gcaggggtca cctctgagga tcctgtcatg ctttctcata 3298684  
ctcaccagaa gatggtagag agcaacctat gccggtgact actgcagaaa 3298634  
gatgggattg aggaaaaggg aggagaacgc cactttcttt ttttgtgacg 3298584  
gagtctcgct ctgtcaccca ggttgtagtg cagtgggtg atcttggctc 3298534  
actgcaacct ctgcctcccg ggttcaagcg attctcctgc ctgagcctcc 3298484  
tgagtagctg ggattatagg tgagtggcac catgcctggc taatttttgt 3298434  
agtttttagta gagatggggt ttcacatgt tggtcaggct gttctcgaac 3298384  
tcctgaactc gtgatccgcc cgccttggcc tcccaaagta ctgggattac 3298334

agatgtgagc cactgcgccc ggccaagaac acttttaact tcataattta 3298284  
ctctctgttt ttttgttttg tttccaagat ggagtctcgc tctgtcaccc 3298234  
aggctggagt acagtggcac gatccttggt tgctccaacc tccacctccg 3298184  
aggttcaagc aattctcctg cctcagcctc cttagtggct ggaattacag 3298134  
gcgcccgcca ccgcgccctgg ctaatttttg tatttttagt agagacggga 3298084  
tttcaccgtg ttggccaggc tggctcaaaa ctccctgacct caggtgatcc 3298034  
acctgcctcg gcctcccaaa gtgctgggat tacaggtgtg agccatcgtg 3297984  
cctgggctgg tttttttgtt ttttaggggt tttttttttt tttttttttg 3297934  
agatggaatc tcaactccgtc gtccaggctg ggggtgcagtg gtgcaatctc 3297884  
ggctcactgc aaaccttcgc ctccccagtt gaagcaattc tcctgcctca 3297834  
gcctcccagag ttgctgggac tgtaggcaca tgccaccact cctggctaata 3297784  
ttttgtatth tttagtaaaga cagagtttcc ccatgttggc caggctggtc 3297734  
tcgaaactcct gatctcaagt gatctgcca actcagcctc ccaaagtgtc 3297684  
gggattacag acatgagcca atgcaccag cccaaatttc cccattttat 3297634  
aagacaacat ttatattgga ttagggacc acccaatccc agtaggacca 3297584  
catcttaact aattacatct gcaagaactc ttatctccaa ataagatcac 3297534  
atgctgagta ctgggggtta gggcttcaac gtgtaaattt tggaagggac 3297484  
acagttaaac cttaacacca ggtttaagga cattttccca gagctagccc 3297434  
cagccatgct cagtcttttc tggaaggttc cagacaatat cgcctcctgc 3297384  
tctggaatct aggcctttaa gaggcagcat aagcccacct cttatccacc 3297334  
tccaggaggt gggcttctgg gggttcctgg acatccacgt ccaccacag 3297284  
cacagacccc catacctccc tgcctctgc tccccagAAA CAAACTGAAAG 3297234 [E456D](#) [A457V](#)  
[CGCTGAAGCA](#) [GCGGGTGCAG](#) [AGGAAGCTGG](#) [AGCAGGTGTA](#) [CTACTTCCTG](#) 3297184 [A457A](#) [R461Q](#) [Q468Q](#) [V469L](#) [Y471X](#) [E474K](#)  
[GAGCAGCAAG](#) [AGCATTTCCTT](#) [TGTGGCCTCA](#) [CTGGAGGACG](#) [TGGGCCAGAT](#) 3297134 [E474E](#) [Q476Q](#) [H478Y](#) [F479L](#) [L484M](#) [V487M](#) [V487L](#) [Q489Q](#)  
[GGTTGGGCAG](#) [ATCAGGAAGG](#) [CATATGACAC](#) [CCGCGTATCC](#) [CAGGACATCG](#) 3297084 [R495K](#) [R501G](#) [R501C](#) [R501H](#) [R501R](#) [S503C](#) [D505G](#) [I506V](#) [I506I](#) [A507T](#)  
[CCCIGCTCGA](#) [TGCCTGATT](#) [GGGGAAGTGG](#) [AGGCCAAGGA](#) [GTGCCAGTCA](#) 3297034 [L508Q](#) [D510N](#) [D510D](#) [A511V](#) [A511E](#) [I513T](#) [G514E](#) [E520V](#)  
[GAATGGGAAC](#) [TTCCTGCAG](#)gt ggggtgtgcct gggccaggct ttcttgggtc 3296984 [1587+18C>T](#) [c.1587+29G>T](#) [1587+33C>G](#)  
[ccctgtgcct](#) atcaggatgc ctcaggctcc cagctctgcc atcagccgtg 3296934



ctggaacaag tgggtgaagc ccctaaggcc taggatagga cttggtcttg 3296884  
gtgaccacaca gtgcctcttg tgcccagacc cctttgatga ggtctctcag 3296834  
gagcccaggg tggcctggta tccaggggat ctctgccatt tcccagaagg 3296784  
gatcagcagg gcttgagggc cgttccattg caggcctcgc cacctgggat 3296734  
gcctgaattc ccgtggttag aattagactt gaagaaagg gctccacttc 3296684  
cactgacacc ctagggcagg gagccctggt aagtgcagcg gggagctaaa 3296634  
agtccaggag cccagaagta gaggccagga gtcagcccag ccactaggag 3296584 [c.1588-69G>A](#)  
cctggtaacc gacagtttcc ttcttttttc tcctagGACA TTGGAGACAT 3296534 [c.1588-17C>G](#)  
CTTGCACAGg tacagcgagg tcctgtgggt taccctgggg tgtcttgacg 3296484  
aaagcatatg ggggagacag tcccagaagg gacctgggag ggagatgttc 3296434 [c.1610+47A>T](#)  
ccaaccccgg ggtctgtgat tccagactcc tccttttttc tgcagcttcc 3296384 [1610+96C>T](#)  
caaagcctct ctggatttga tagggagaag ggcatctggt cagcagggag 3296334  
gctggccggg tatggagctg cagactggga agggatgaatt cagcccatcc 3296284  
tgctgaaaca agatggaggc tccctaagaa accttccgag tgcatttgtt 3296234  
cccgtgcagt tcatctgatg aaagctgccc cttcaggcct actggtggcc 3296184  
ttgggaagct tgtttgagg tggagctgggc taagcccagc aggaagggga 3296134  
ggggagggaa gggacaggaa gaggctaagc cttaaaatca cctgggagct 3296084  
ttacaaaatc ccggtgtcct tttgtgtctg gcttcttcac ttagcataat 3296034  
gtcttcgggc ttcattccgtg ttgtaacgtg tatcagaatt tattttcttt 3295984  
ttatggctga atcatagtcc agtgtgtggt catacatttt gcttatccat 3295934  
tcatggatat cgggacttct tctaactttt ggtttgtaa taatgttgct 3295884  
atgaacaagg gtgtacaaat atctgcttga gaccctgctt tgttattttg 3295834  
ggtacctacc cagaagtgga actgcgggac catgtgggta tcctgtgttt 3295784  
aatttttttt gaggaaccac catcctaatt ctcacagggg ctgcatcgct 3295734  
tcacattccc accagcagca cacaggggct ccagtttctc cacatctttg 3295684  
ccatcactta ttttcttctg tttcactctc tctctctctc tttttttttg 3295634  
aagacagcgt cttgctctgt catccaggct ggagtgcagt ggcgcgatct 3295584  
tggctcacta caacctctgc ctcccaggtt caagggattc tcccacctca 3295534

gcctccctag tagctgggac tacaggagcg tgccaccatg cccagctaata 3295484  
tttttttggtta gacaggggttt caccatatta gccaggctgg tctcaaaactc 3295434  
ctgacctcaa gtgatccacc caccttggcc tccc aaagcg ctgggattgc 3295384  
aggcgtgagc caccgtgccc agccatttct ctttccttcc ttccctccct 3295334  
ccctcccttc cttcctttct tccttccttc ctttcttttc ttcttgagac 3295284  
aaggctctcac tcccatcact aaggctggag agcagtgga cagtcacagc 3295234  
tcactgcagg ctacagcttcc tgggctcggg tgattctgag tagctggcat 3295184  
cctgagtagc tgggactaca ggcatgtgct accacttccg gctacttttt 3295134  
tgtattttta atagagacag ggtttcgcca tgttgcccaa gctggacttg 3295084  
aactcctggg ctcaagcgat cccactgccc cggcctcctg aagtgcctagg 3295034  
attacaggca tgagccacca tacctggctc atttttttct gttgttgctg 3294984  
tttttataat agccattcta atggatgtga agggatattt tgttgtgtgt 3294934  
gttttttttt catttattat ctttttattt caatagaaaag aaaggggtgt 3294884  
ataatcaatt tgacatagat aattctagta gataaatca atgtcatttt 3294834  
aagtccattc tgaaaactcc ttgtggtttt gatatccatg tctttaaagc 3294784  
acccagtac atgacagtct gtggccaaag ttgaggacca gcatttagac 3294734  
ctctgaatcc agggaagact tttctttgtg tagctcaggc tgggctaggt 3294684  
gtgccctgtg gagaatgtag ttcatttcca gctcacgggt acttgggcca 3294634  
ccccctcgtc ccggccttct ctggtcaaca gtcttttgtc tctagGGCTA 3294584 [I611-I G>C](#)  
[AGACAGTGCC](#) [TGTCCTGAA](#) [AAGTGGACCA](#) [CTCCTCAAGA](#) [GATAAAACAA](#) 3294534 [K539N](#) [P550A](#) [E552D](#)  
[AAGATCCAAC](#) [TCCTCCACCA](#) [GAAGTCAGAG](#) [TTTGTGGAGA](#) [AGAGCACAAA](#) 3294484 [L559F](#)  
[GTACTTCTCA](#) [G](#)gtagatggg cttgggagaa gattggaggt gcatgctcac 3294434  
ttcctcccta agatccacat agcccagagc ccctcacttc cctcctcttc 3294384  
ccctggctctt gctgacctgc cttcaacctc tcctccatc gtccctggct 3294334 [1727-61A>G](#) [1727-58T>C](#)  
gaggaccta actccagctt ctctctgctc cctttccac attttagAAA 3294284 [T577SAT](#) [T577A](#) [T577N](#) [T577SCG](#) [T577I](#)  
[CCCTGCGTTC](#) [AGAAATGGA](#) [ATGTTCAATG](#) gtgagtccag cggtaatggt 3294234 [M582L](#) [E583A](#) [IVS8+8](#) [C-T](#)  
gtgtgctggc ctggggttgt tgcaagtgtc ccttgtgctg ttgacttgag 3294184  
gggcccttatt tagaagacaa aaaaaaaaaac caaacacctg gagcaaaggt 3294134 [c.1759+76](#) [1759+77insC](#)

aggagaaagg tcatggcagg cccccaggc tctgtgctg actcattgac 3294084  
tgagttgact cattagacca cagtcccaa catggcctgg gttcctggga 3294034  
ggaacgggat tataccaac atagcatgca gggccctaag cagggggttc 3293984  
cttgtctttc cttgttgta ggacagtga atttagcccc tcttaatgct 3293934  
aatgctcagg atttttttcc ctatctgatt tttctccgta gTTCCGAGC 3293884 1760-30A>T 1760-28T>A c.1760-5C>T 1760-4G>A P588P  
TGATTGGCGC TCAGGCACAT GCTGgtaagt gccagatca aggcaagtgg 3293834 I591T I591M G592G A595V c.1792G>A c.1792+8C>T  
ccctggcctg ctgatccct gtgctctccc cttaccacgtt ccagaagaac 3293784 1792+39 G>A IVS9+57C>T  
taccctgtcc ctgtttcctg caggtgggga gaaccctgta gggatgttgc 3293734  
ccatggacc ctacctaggt attcaaattt tctttgcagT TAATGTGATT 3293684 1793-14A>G N599D  
CTGGATGCAG AAACCGCTTA CCCCAACCTC ATCTTCTCTG ATGATCTGAA 3293634 L602L T606T P609P N610D  
GAGTGTTAGA CTTGAAACA AGTGGGAGAG GCTGCCTGAT GGCCCGCAA 3293584 W626R R628K P630AfsX2 G632S G632A P633L  
GATTGACAG CTGTATCATT GTTCTGGGCT CTCCGAGTTT CCTCTCTGGC 3293534 F636Y D637G I640M I641F V642A P646L P646P L649F L649P S650Y G651S R652C  
CGCCGTTACT GGGAGGTGGA GGTTGGAGAC AAGACAGCAT GGATCCTGGG 3293484 R652H R652R R653S R653H E656A V659F D661N D661Y K662Dfs\*36 I666V G668R  
AGCCTGCAAG ACATCCATAA GCAGGAAAGG GAACATGACT CTGTCGCCAG 3293434 K671M S675N G678R G678E N679H M680L M680V M680IGC M680IGA M680IGT T681I S683S  
E685K  
AGAATGGCTA CTGGGTGGTG ATAATGATGA AGGAAAATGA GTACCAGGCG 3293384 G687D Y688C Y688F Y688X V690L V690G V691G V691A I692DEL M693K M693I M694V M694L  
M694DEL M694K M694I K695R K695M K695N E698D A701A  
TCCAGCGTTC CCCCGACCCG CTGCTAATA AAGGAGCCTC CCAAGCGTGT 3293334 S702C S703S V704I P705S P706P R708C L709R R717S R717H R717L  
GGGCATCTTC GTGGACTACA GAGTTGGAAG CATCTCCTTT TACAAATGTGA 3293284 I720M F721L F721F V722M D723D V726A I729V I729M S730C N733D N733S  
CAGCCAGATC CCACATCTAT ACATTCGCCA GCTGCTCTTT CTCTGGGCC 3293234 R737K F743Y F743L F743F A744S A744T A744D S747C S749C  
CTTCAACCTA TCTTCAGCCC TGGGACACGT GATGGAGGGA AGAACACAGC 3293184 Q753Q Q753H P754R I755V P758S R761C R761H G764G N766H  
TCCTCTGACT ATCTGTCCAG TGGGTGGTCA GGGGCCTGAC TGAATGCCCA 3293134 P769A I772V Q778Sfs\*4 Q778L G779G P780T  
ACACTGCATC TCTCTTCCCTG CTTCTGGCCT TGTATCTTGC ATTCACACTC 3293084 \*9C>T \*12T>C \*21C>G  
AATAGTCACG GAATGCCGAC TAGGTGCTAG CTGCTATGGG AAATGCAAAA 3293034  
ATAACAAAAT AGTTACTGTG CCCACGAGC CTACCCGATT ATAGCAGAGG 3292984 c.\*133G>A  
TAAGTTAGGA ACGAACATGT TAGTCAATCC GGGTGAAGAC ATGTACTGAT 3292934  
GACACACCAT GGATTCAGA GGAGGAAGTA CGGAGTCGTT GCATAATCCG 3292884 c.\*245G>A  
CCCCTGGTGG GTGGCACTCT CAGGTGCTCC TGAACAGAAG ATTTGGCCCT 3292834 c.\*267G>A

CATTTTCCCT CAGAACCCCA CGGCAAGGAT ATATGTCCCC TTGTTCTCTC 3292784  
TGCTTCTGTC TTGAGGATAT GGGAAAGCCTA GAGAAACGCA AGCAGACTGG 3292734  
ATTGGGATAG AAGTATTTGT GTACCTGGAT TAATGAACTA TGATTTTTTTT 3292684  
TTTTTTTTTTT TGAGACCAA TCTTGCTCTG TGGCCCAGGC TGGAGTGCAG 3292634  
TGGCACGATC TCAGCTCACT GCAACCTCCA CCTCCCAGGT TCAAGCGATT 3292584  
CTCCTGCCTC AGCCTCCTGA GCAGCTGGGA TTACAGGTGC GTGCCACCAC 3292534  
ACCAGGCTGG TTTTCTTGTA TTTTATAGTAG AGACGGGGGT TTCACCATGT 3292484  
TAGCCAGGCT GGTCTCGAAC TCCTGACCTC AGGTGATCCA CCCGCCTCAG 3292434  
CCTCCCAAAG TGCTGGGATT ACAGGCATGA GCCACTGTGC CCGGCCTATG 3292384  
ATTCTTTTTT TTTTTTTTTT TTGAGACAAA GTTTTGCTCT TGTCACCCAG 3292334  
GCTGGAGTGC AGTGGTGCAA TCTTGGCTCG CAACCTCCGC CTCCCAGGTT 3292284  
CAAGAGATTC TCCTGCCTCA GCCTCCGAAG TAGCTGGGAT TACAGGCGCC 3292234  
CGCCACCATG CCCGGCTAAT TTTTGCATT TTTAGTAGAC ATGAGGTTTC 3292184  
ATCATGTTGG CCAGGCCGGT CTCAAACCTC TGACCTCAGG TGATGCACCC 3292134  
ACCTCAGCCT CCCAAAGTGC AGGGATTACA GGCATGAGCC ACCATGCCGG 3292084  
GCCATGATTC TTAAGAGAAT TGACTGGGCC TCATGAATAA AAAAATTAGA 3292034  
AAATCTG gtc atttgcattt gtcactcaat cactgtggaa tcccatttcc 3291984  
cgactgcatt tcaggaagca gatgggacta ctgtatggaa aaacatttgg 3291934  
catgtattcc aagtgtcaga ttattctgtc ttggtttgta tgggaaaatc 3291884  
tgcggttgt ggaatattag gttctacttc acacacatcc cgtgcatttg 3291834  
tccttcattt aaagagatgt aaaggggccg ggcatggtga ctcacatctg 3291784  
taatctcagc attttgggag gcaaaggcgg gtggatcgcc tgagcccagg 3291734  
gattgagacc agctgggcaa tgtggcgaaa acccgtctct acaaaaaata 3291684  
caaaaattag ccatagggat gggggtggga ggatggcttg agcgcaggag 3291634  
atcgaggctg cagcagtga ctgagactgc actacggcaa tccagcctgg 3291584  
gcaacagagt ggtccctgt ctccaaaaag tggatgtaag aagaaaaaaa 3291534  
tcaaatgaag attaaattcc aaactcctat gccaaactcct ctgtcttcac 3291484  
tactagagt tagattagac tcagatactc catggctatg atgagagcag 3291434

gtaaacttgc tgggctttcc tccacgagtt ttattctata agagtaatcc 3291384  
acatcccagg acagttcaca tgacctacgg cttagctgtt ccctgcggtg 3291334  
ggtcatgtct tattcccgat tctcccttgt tataagcttt tcatgaatat 3291284  
ctttgtgtat attttccacc acctcacat atacatattt ttttctcctg 3291234  
tgttattcct aaaatggttc ctgaatgtga aatatctgat aatgcttcct 3291184  
acgggttgcc ataccatcct ttgcaaagat ttttaaata tttcatgcc 3291134  
aaagcaatga ctgccattta aaatTTTTTT gctgatttaa tagggatgta 3291084  
atgaggcctt acttctgttt tatttcatta cctgttaatg aggctgtgaa 3291034  
ttttcc

*MEFV* (NC\_000016.9, GRCh37) - gDNA - 2025-04-02

