



MEFV (NC_000016.9, GRCh37) - gDNA - 2024-12-21

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 ggtccagggt 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
AGATGGCCAC TCTGCTGTC ACCTACTATG GGAAGAGTA CGCCGTGCAG 3306384 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 ctcaactgcaa 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 AACCGCACAG 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 CGGGGGCGGA GCTGCCAGCC TGCGGTGCAG 3304634 [390](#) [391insGAGGGGAAC](#) [N130N](#) [Y135H](#) [G136R](#) [G136W](#) [G136E](#) [G136G](#) [G138G](#) [S141I](#) [R143P](#) [S145G](#)
 CCAGCCCGAG GCCGGGAGGG GGCTGTCGAG GAAGCCCCTG AGCAAACGC 3304584 [E148RfsX5](#) [E148Q](#) [E148V](#) [E148D](#) [G150G](#) [R151S](#) [G152R](#) [S154P](#) [R155T](#) [S159N](#)
 GAGAGAAAGGC CTCGGAGGGC CTGGACGCGC AGGGCAAGCC TCGGACCCGG 3304534 [E163A](#) [E163D](#) [A165T](#) [A165A](#) [S166L](#) [S166S](#) [E167D](#) [L169V](#) [Q172P](#) [P175H](#) [T177I](#)
 AGCCCGGCC TGCCGGGCGG GAGAAGCCCC GGCCTTGCA GGGGCTAGA 3304484 [S179I](#) [S179N](#) [P180R](#) [P180P](#) [P183T](#) [P183P](#) [S187N](#) [P188P](#) [A193V](#) [L194P](#) [E195E](#)
 GGGGGGCCAG GCCGAGGTCC GCTGCGCAG 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 CGACCTAGAA GCCTTGAGGT 3304334 [E230K](#) [E230Q](#) [Y232H](#) [c.698](#) [700dupTGC](#) [P234P](#) [S235L](#) [G236V](#) [M238I](#) [R239R](#) [R241K](#) [S242G](#) [S242S](#)

[S242R](#) [C>G](#) [S242R](#) [C>A](#) [E244K](#)
 CACCAATTTCT ACAGGGGAGA AGGCGCCCGC AAATCCAGAA ATTCTCCTGA 3304284 [I247V](#) [T249A](#) [G250A](#) [E251K](#) [761](#) [764dup](#) [P257L](#) [I259V](#)
 CTCTAGAGGA AAAGACAGCT GCGAATCTGG ACTCGGCAAC AGAACCCCCG 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](#)
 gtaatcccag cgctttggga ggccagggcg ggaggattgc tggaggccaa 3304034
 gactttgaga ccagcctggt gaatgtagt 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 cccgcctta gcctctaaaa gtgctaggat 3302684
ttcagggtgtg agtcactaca cccagcctat ggaacacact ttccaatgca 3302634
ttgttggctg gagaggagaa atcacagcac tcaaggagga gaaatagaat 3302584
tggggggtcca 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
aaaaaaaaaa 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 attgaactca tatgtgagca 3300284
gtggtctatt tattccttca ttcaactc 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 ccagtggtc 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](#) [R361T](#) [S363N](#) [S363S](#) [P364L](#) [P364P](#) [L367V](#) [P369S](#)
CAGCCCCTGC CACAGTGTAA 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 tggtgcatta 3299334 [c.1260+92G>A](#)
accagcattc ttgggctgga aatggcaaga acacaatata aaccagtcca 3299284
gcaaagaggg gagctacagg tttatgttgc tcagagatcc agggggagct 3299234
ggcttcagggt 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 ctgtcaccga ggttgtagtg cagtgggtgtg atcttggctc 3298534
actgcaacct ctgcctcccg ggttcaagcg attctcctgc ctgagcctcc 3298484
tgagtagctg ggattatagg tgagtgccac 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 gatccttggtc tgctccaacc tccacctccg 3298184
aggttcaagc aattctcctg cctcagcctc cttagtggct ggaattacag 3298134
gcgccctgcca ccgcgccctgg ctaatttttg tatttttagt agagacggga 3298084
tttcaccgtg ttggccaggc tggctctcaa ctcctgacct caggtgatcc 3298034
acctgcctcg gcctcccaa gtgctgggat tacaggtgtg agccatcgtg 3297984
cctgggctgg tttttttgtt ttttagggtt tttttttttt tttttttttg 3297934
agatggaatc tcaactccgtc gtccaggctg ggggtgcagtg gtgcaatctc 3297884
ggctcactgc aaaccttcgc ctccccagtt gaagcaattc tcctgcctca 3297834
gcctcccagag ttgctgggac tgtaggcaca tgccaccact cctggctaata 3297784
ttttgtattt ttagtaaaga 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 tgtcctctgc 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 tcactgatg 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 tcccaaagcg ctgggattgc 3295384
aggcgtgagc caccgtgccc agccatttct ctttccttcc ttccctccct 3295334
ccctcccttc cttcctttct tccttccttc ctttcttttc ttcttgagac 3295284
aaggctctcac tcccatcact aaggctggag agcagtggca cagtcacagc 3295234
tcactgcagg ctacagcttcc tgggctcggg tgattctgag tagctggcat 3295184
cctgagtagc tgggactaca ggcatgtgct accacttccg gctacttttt 3295134
tgtattttta atagagacag ggtttcgcca tgttgcccaa gctggacttg 3295084
aactcctggg ctcaagcgat cccactgccc cggcctcctg aagtgctagg 3295034
attacaggca tgagccacca tacctggtct atttttttct gttggtgctg 3294984
tttttataat agccattcta atggatgtga agggatattt tgttggtgtg 3294934
gttttttttt catttattat ctttttattt caatagaaaag aaaggggtgt 3294884
ataatcaatt tgacatagat aattctagta gataaatca atgtcatttt 3294834
aagtccattc tgaaaactcc ttgtggtttt gatatccatg tctttaaagc 3294784
acccagtagc 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
ccctggtctt gctgacctgc cttcaacctc tcctccatc gtccctggct 3294334 [1727-61A>G](#) [1727-58T>C](#)
gagggacctt 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 cagtcccaaa catggcctgg gttcctggga 3294034
ggaacgggat tataaccaac 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 ctaccacgtt 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 GTCTCTGGGCT CTCCGAGTTT CCTCTCTGGC 3293534 F636Y D637G I640M I641F V642A P646L P646P L649F L649P S650Y G651S R652C
CGCCGTTACT GGGAGGTGGA GGTGGAGAC 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 CTGTCTAATA AAGGAGCCTC CCAAGCGTGT 3293334 S702C S703S V704I P705S P706P R708C L709R R717S R717H R717L
GGGCATCTTC GTGGACTACA GAGTGGGAAG CATCTCCTTT TACAATGTGA 3293284 I720M F721L F721F V722M D723D V726A I729V I729M S730C N733D N733S
CAGCCAGATC CCACATCTAT ACATTCGCCA GCTGCTCTTT CTTGGGCC 3293234 R737K F743Y F743L F743F A744S A744T A744D S747C S749C
CTTCAACCTA TCTTCAGCC TGGGACCGT GATGGAGGGA AGAACACAGC 3293184 Q753Q Q753H P754R I755V P758S R761C R761H G764G N766H
TCTCTGACT ATCTGTCCAG TGGGTGGTCA GGGGCCTGAC TGAATGCCCA 3293134 P769A I772V Q778Sfs*4 Q778L G779G P780T
ACACTGCATC TCTCTTCCTG CTTCCTGGCCT TGTATCTTGC ATTACACTC 3293084 *9C>T *12T>C *21C>G
AATAGTCACG GAATGCCGAC TAGGTGCTAG CTGCTATGGG AAATGCAAAA 3293034
ATAACAAAAT AGTTACTGTG CCCACGGAGC CTACCCGATT ATAGCAGAGG 3292984 c.*133G>A
TAAGTTAGGA ACGAACATGT TAGTCAATCC GGGTGAAGAC ATGTA CTGAT 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 gagtccctgt 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 cttagctggt ccctgcggtg 3291334
ggtcatgtct tattcccgat tctcccttgt tataagcttt tcatgaatat 3291284
ctttgtgtat attttccacc acctcacat atacatattt ttttctcctg 3291234
tgttattcct aaaatgggtc 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 - 2024-12-21

