



MEFV (NC_000016.10, GRCh38) - gDNA - 2026-06-27

tgggagtaca ggtgcgtgcc accatgcctg gctaattttt gtatttttag 3257584
tagagatggg gttttactgt gttggccagg ctggtcttgt actcccaacc 3257534 -979T>C
tgaggtgatc caccacctc ggcctcccaa agtgctggga ttacaggcgt 3257484
tagccactgt gccctgcccc caacatgtaa cttctgttag cttcaaagcc 3257434 -888G>A
acctctgggg ccctgcacca catatgagct gaaggacacc cgtgcctttt 3257384
caccctgtgta gctccagcat cttggcacac tgtctagaat gttcaatgaa 3257334 -792C>T -751A>G
tgtgcactgga agagcattct ggctccaggg agcgaggact gagtcagctc 3257284 -740C>T
tgggaacaga tgagtcaggc tgggtgtcca ggcattgctt ttcaagtcct 3257234
tcatgtggct ggaagaacca gtcaactgga accggatcaa caggggtgat 3257184 -614C>G
ggcatggcaa gagttatctc ctggcagtcg ccttctggcc tcacttgcct 3257134
tcttgggcca ggaaaggcaa agctcacagg actgtattca gtgcccaccc 3257084
cttccccctg cctgtgccat tggctctgga aggtccctga aaccccagat 3257034
ctggaggaga acagttgacc agcagggcgg gccctcagca tagtcctctc 3256984
tgttcccact caccctgctc gccagccca gatcctggca ggaaggaaga 3256934 -382C>G
ttggaggggg tgtctggaat ccaatcccag accttccctt gcagacttgc 3256884 -330G>A
ccatctgtct gtggtctagt gtggaggcga ggtccagggt ttgggagggg 3256834
tgtgggggca catgtctgcc aaggcatgga gccctcccag ctggaaaatc 3256784
ctctgaacct gtaagaagag aacacagccg gcatggacac acccttacct 3256734 -170G>A
ttagtctcag ttcccaccaa gacacagagc atttctgtg ccttttccgc 3256684
tatttcacaa cctgcctttt cttgctcacc aaggacagag gcttcttttc 3256634 chr16:g.3292027_3306633dup chr16:g.3242027_3256633del
CTACCAGAAG CCAGACAGCT GGCTCGAGCC TCTCCTGCTC AGCACCATGG 3256584 -12C>G
CTAAGACCCC TAGTGACCAT CTGCTGTCCA CCCTGGAGGA GCTGGTGCCC 3256534 L9L T12I

TATGACTTCG AGAAGTTCA GTTCAAGCTG CAGAACACCA GTGTGCAGA 3256484 Y19C K25R L28Y Q34P K35R
GGAGCACTCC AGGATCCCCC GGAGCCAGAT CCAGAGAGCC AGGC CGGTGA 3256434 R39G R42W P50L
AGATGCCAC TCTGCTGGTC ACCTACTATG GGAAGATA CGCCGTGCAG 3256384 A56S L57L Y61C G62W p.(Glu64_Tyr65delinsAspPhe) Y65Y V67E
CTCACCTGC AGGTCCTGCG GGCCATCAAC CAGCGCCTGC TGGCCGAGGA 3256334 R75Q E84K
GCTCCACAGG GCAGCCATTC AGGgtaagcg ggcccaggcc tcctcctcat 3256284 H87R A89T
ccagtgtga gtgctggctg ctttgtggga aaggggacca ggagctcaga 3256234
gcagctcact ctgacctggg gattgggagt ctcaggtcta ccaaaatcca 3256184
gatgacttta gttcaggaac gtccctttct tcaactctggc ctttggaaact 3256134
gggttagtaa acttccttca ggctcctaag gggtttttta agaagcaggt 3256084
cagggtcacg aaaggcagga gctggaacac ctgttctttg agacttcttc 3256034
actacattta tgattaatac tcatgtcaga caaacatctc taggttagca 3255984
aaaagggatt gctatgcaat catatgaacg gggttggtat agaatcttct 3255934
cagtgtgtt caccatgttg gccaggctgg tctcgaactc ctgacctcaa 3255884
gtgatcctcc cgcctcagcc tcccaaagtg ctgggatttc agacataggc 3255834
caccgtgcc ggcttatttt tatttttaaa gcgtataatc tgggttttgc 3255784
tgacctgtgt aagatcttat ttgaaacagt tgtcctgctt aaaacgtttg 3255734
aaaagtacta tttgagaaat ataggctagg catggtggct cacacttata 3255684
aataatctca gcactttggg aggctaagggt ggggtggattg ctagagctca 3255634
ggagtttgag accagcttgg gcaacatggt gaaaccctgt ctctaccaa 3255584
aatacaaaaa aatgagccag gcgtggtagc acacacctgt attttcagct 3255534
attgaaaaaa cagaaaacag gctgaggtga gaggattgct tgagcctggg 3255484
aggcagaggt tgcagtgagc tgagatcaca tcagggcaac agagcaagat 3255434
cctgtctcaa aaaataaaat aagagagaga gaaatacata gcaacatcaa 3255384
gcatgttctt actgaatggt aattgactgc cattgtctag tctaggaagt 3255334
cctgaacttt tgtttttgag atggagtctt gctctgtcac tcaggctgga 3255284
gtgcagtggc ccgatctcag ctcaactgcaa cctccacatc ccgggctcaa 3255234
gcgattctca tgcctcagcc tcccagtag ctgggactac aggtgcgcac 3255184
caccgcgtct ggctgagttt cttattttta gtaggaacgg ggttttgcca 3255134

tggtggccag gctggtctcg aactcctgac ctcaaatgat cctcccacct 3255084
tggcctctgg agaagctggg attacaggca tgcgccacca cgctcagctt 3255034
atTTTTgtat ttttagtaga gacggggttt caccctgttg gtcttgaact 3254984
cctgatctca ggtgatcctc ccgcctcggc ctcccagagt gccgggaata 3254934
caggcatgag ccaccgcgcc cggcccgttg ttttcctcaa tttctaaact 3254884
ttaatatcca aggggattct ctctcctctg ccctgaatct tgggcctaa 3254834
acgtgggaca gcttcatcat tttgcatctg gttgtccttc cagAATATTC 3254784
CACACAAGAA AACGGCACAG ATGATTCCGC AGCGTCCAGC TCCCTGGGGG 3254734 [Q97K](#) [Q97X](#) [Q97R](#) [N99N](#) [D102D](#) [D103D](#) [S104C](#) [A105E](#) [S108R](#) [S108G](#) [L110P](#) [L110L](#) [G111R](#) [G111E](#)
[G111G](#) [334](#) [335insG](#)
AGAACAAGCC CAGGAGCCTG AAGACTCCAG ACCA~~CCCC~~GA GGGGAACGAG 3254684 [P115T](#) [P115R](#) [R116S](#) [T120I](#) [H123Q](#) [P124P](#) [E125E](#) [E128](#) [N130del](#)
GGGAA~~CGGC~~ CTCGGCCGTA CGGGGGCGGA GCTGCCAGCC TGC~~GTGC~~AG 3254634 [390](#) [391insGAGGGGAAC](#) [N130N](#) [Y135H](#) [G136R](#) [G136W](#) [G136E](#) [G136G](#) [G138G](#) [S141I](#) [R143P](#) [S145G](#)
CCAGCCCGAG GCCGGGAGGG GGCTGT~~CGAG~~ GAAGCCCCTG A~~GCAA~~CGCA 3254584 [E148RfsX5](#) [E148Q](#) [E148V](#) [E148D](#) [G150G](#) [R151S](#) [G152R](#) [S154P](#) [R155T](#) [S159N](#)
GAGAGAAGGC C~~TCGGA~~GGGC C~~TGGAC~~GC GC A~~GGCA~~AGCC TCGGA~~CCCG~~ 3254534 [E163A](#) [E163D](#) [A165T](#) [A165A](#) [S166L](#) [S166S](#) [E167D](#) [L169V](#) [Q172P](#) [P175H](#) [T177I](#)
AG~~CCCG~~CCCC TG~~CCGG~~CGG GAGAAG~~CCCC~~ GG~~CCC~~TGCA GGG~~CGT~~AGA 3254484 [S179I](#) [S179N](#) [P180R](#) [P180P](#) [P183T](#) [P183P](#) [S187N](#) [P188P](#) [A193V](#) [L194P](#) [E195E](#)
GGGG~~GCC~~CAG GCCGAGGTCC GGC~~TGC~~CAG AA~~ACGC~~AGC TCC~~CGGG~~GA 3254434 [G196W](#) [G196R](#) [G197R](#) [R202Q](#) [L203P](#) [R204H](#) [N206S](#) [N206K](#) [606](#) [621dup](#) [S208C](#) [S208T](#) [S209S](#)
[G211G](#)
GGCTGCAGGG GCTGGCGGGG GG~~CGCCCC~~GG GGCAG~~AAGGA~~ G~~TGC~~AGGCC 3254384 [G218A](#) [G219G](#) [P221P](#) [G222R](#) [K224del](#) [E225G](#) [E225D](#)
TTCGAAGTGT ACC~~TGCC~~CTC GG~~AAAGATG~~ C~~GA~~CTAGAA GC~~CTT~~GAGGT 3254334 [E230K](#) [E230Q](#) [Y232H](#) [c.698](#) [700dupTGC](#) [P234P](#) [S235L](#) [G236V](#) [M238I](#) [p.Arg239Leu](#) [R239R](#) [R241K](#)
[S242G](#) [S242S](#) [S242R](#) [C>G](#) [S242R](#) [C>A](#) [E244K](#)
CACCA~~TTTCT~~ A~~CAGGG~~GAGA AGGCG~~CCGC~~ AAATC~~CAGAA~~ A~~TTCT~~CCTGA 3254284 [I247V](#) [T249A](#) [G250A](#) [E251K](#) [761](#) [764dup](#) [P257L](#) [I259V](#)
CTCTAGAGGA AAAGACAG~~CT~~ GCGA~~ATCT~~GG ACT~~CGG~~CAAC AGAA~~CCCC~~GG 3254234 [K266E](#) [T267I](#) [A268V](#) [N270D](#) [S273L](#) [P277T](#) [R278P](#)
GCAAGGCCCA CTC~~CGGAT~~GG AGGGGCAT~~CT~~ G~~CGGAC~~CTGA AGGAAGGCC 3254184 [P283R](#) [P283L](#) [S288Y](#) [A289V](#) [A289E](#)
TGGAAATCCA GA~~ACAT~~TCGG TCACCGgtaa attgtgttct ttctacttt 3254134 [E299G](#) [G304R](#)
atat~~gg~~ctg cagagaaaga atggctggcc gggcacgata gctcatgcct 3254084 [c.910+29C>T](#)
gtaatcccag cgctttggga ggccagggcg ggaggattgc tggaggccaa 3254034
gactttgaga ccagcctggt gaatgtagtg agacccccgc catctctata 3253984
aacgaaatta aaaaaataaa aacc~~caa~~agg ttgggcaggg cgtggtagct 3253934
ctcgcctgta atcccagagc tttgagaggc ctgcacggga ggatctcttg 3253884

accccaggag ttccatacta gcctaggcaa cacagtgaga ccccatctct 3253834
acaaaataca atagtggcac gcgcctgtag tcccagctgc tcgggttcac 3253784
ttgagcagac ggagttccag gctacagtga gctgagatca tgccactgca 3253734
caccagcctg agcaacgtag ccagactcca cttctacaaa actaaaaaaaa 3253684
aaattagctg ggtatggagg cacacgcctg taattctagc cactcaggaa 3253634
gctgaggcag gaggattgct tgagccaggg agttccaggc tgcaagtgagc 3253584
tgaggatgtg ccactgcact ccggcctggg caacagagca agacctgtc 3253534
tcttaaacat tttgggggga aaaaaaaaaa aagaaagaat gtccgattga 3253484
aaaaggcaat caggtgttat cagtggccaa agaatggaga aggggagctc 3253434
acctctgcag gcgtctgctt gccagggatg ggaggcaggg cgattttaga 3253384
gtccagggag ggggaaggag ataggtaagc aggccaggg cagggttcca 3253334
tatgtgcagg cgctgtcccc agcatgcttc ttcctacatc gcatggacac 3253284
aaaaccctgg ccatcttctt ttaggggagg gacctttagc cttataacaa 3253234
tgtgtaaagt atcttaaggt aactggaagt cacctcttcc agtttgact 3253184
ggttttgctc tgatcttaac ttcctctggt ttttggcaag ggatcaggag 3253134
gctccaggcc atctggattt ttttaagcag ctgtccctat aggtaaagag 3253084
actaaaaaaaa aactgtaaaa gaaaaatgcc accagtttag agggtagcga 3253034
ggctatccag gtgacaattc catgctcgtg gtgggggcag cattcagaaa 3252984
cacactttcc tttttttttt tttttttttt ttttgagaca gagtctcagt 3252934
ctgtctccca tgctggagtg cagtagtgtg agcacagttt actgcagcct 3252884
caacctccta ggctcaagcg atcctcccac ctcagccttc caagtagctg 3252834
agactatagg tgctcaccac cacacctggt taattttttt tttttttttt 3252784
gtattttttg tagttacgag gactgtctat gttgccagc ctggttttga 3252734
actcttgggc tcaagcgatc cccgcctta gcctctaaaa gtgctaggat 3252684
ttcagggtgtg agtcactaca cccagcctat ggaacacact ttccaatgca 3252634
ttgttggctg gagaggagaa atcacagcac tcaaggagga gaaatagaat 3252584
tgggggtcca ggccgggtgc ggtggctcat acctgtaatc ccagcacttt 3252534
gggaggccaa tgggggcgga tcacctgagg tgaggagttc gagaccagcc 3252484

tgccaacatg gtgaaacgcc atctctacta aaaataactaa atttgctggg 3252434
cgtggtggcg ggtgtccata atcccagcta ctccagaaggc ttcgaggcag 3252384
gagaattgct tgaaccgagg aggcagaggt tgcagtgagc caagatcatg 3252334
ccactgcact ctagcctggg cgacaagagc aaaactctgt ctcaaaaaaa 3252284
aaaaaaaaaa agaattggga gtccagggac ccctgagacc tgggagggga 3252234
aaggatgtgg tatgctgcat gagtcttcaa atccagaagt ccctgggtct 3252184
tccagtgaga aaggaccctg ggatctggaa aacctagcat ccttaggaat 3252134
agtgacctga aaagtactga agtatttccc ccctaatttt cttttatccc 3252084
tactgtatth tttttaatth tttttttttt ttagatatgg ggtcttgcta 3252034
tgttgcccag gttggtctcg aactcctgat ctcaaacaat cctcccatct 3251984
ttgcctccga aactgctggg attacaggtg tgcaccactg caccaggtcc 3251934
ccactgtatt tatacattg ggattcctgg gtgtcttcta gggccgcttc 3251884
gttaatctga tgcaggctta gaccctgaaa aatgcatata tgcacagctt 3251834
cacaaatgtc acatcaaatt tcaggtagtt cttggacact ctgaagacca 3251784
tctttagaat ccaaggggtt tatggacacc aggtagaaaa tctggggaag 3251734
actggttaaa aatactccct ctcaacaata cctcacagca atgcatcatc 3251684
atggggttga gattctacca tttgcctttc tctcagcaga aagaaaagcc 3251634
tattggctaa agtcctaact atctactgct gaggtagtca ttaaaattat 3251584
gtttggttgt gaataataga aacacccaaa taacagtaac ctcaacagaa 3251534
aagaagtttg tgcctccttc acataaatga tacacaggcg gtcccaggca 3251484
gatccgtggg ccaggaccct ggggtcctgc tgttgctctg tcccaccaag 3251434
tttgcctca agcttctgct ctccagaagg gacgtcctca tgccaggcag 3251384
caagatggag gaacagaggg gaatagtatc cctcgggaaa gctctagaag 3251334
tttctagaag ctgcttgatg cacctccatt tacatccctt tggatcatatt 3251284
attgtcaaat agccacacct aactgcaaag gaggtgaga aatgcagggc 3251234
atttgggggg caatgggagg cagggaaaca gggaaacgtg gacaattaat 3251184
tctatcacga gagaaggagg gagaataatt tctggtgact actagcagtc 3251134
tcatttacag atgtgctgtg aatttctggg aactgtgag gtgggaggag 3251084

gtagcagggg ctaaaggatt gagtgtgttt ctatttcttt tttttttttt 3251034
tttttttttt gagatggagt ctctcttggg caccagact ggagtgcagt 3250984
ggcgcaactt cagctcactg caaactccgc ctcccgggtt caagcaattc 3250934
tcctgcctca gcctcccag tagctgggat tacaggtgcc caccaccag 3250884
tccggctaatt ttttgtattt ttagtagaga cagggtttca ccatcttggc 3250834
caggctggtc ttgaactcct gacctcatga cccacccgcc tcggcctccc 3250784
aaagtgtggt gattacaggc gtgagccact gcgctcggcc ttgtgtttct 3250734
atctcttctt gtatctctgt gcatgtctgc ttatgaagt gcaattagag 3250684
tcttgagata gagctattca taactgttag gtcttcatga tgagttccag 3250634
tcttttagccc tataatgccc cccttctttg ctttttcttt taagatggca 3250584
tcttactctg ttgccaggc tggagtgcag tgggtgcagca tcaacctcct 3250534
aggttcaagc aatcctcctg tctcagcctc ccaagtagct gggattagag 3250484
gtgtgcacca ccacacctgg ctaatttttt aattttttgt agaggtgggc 3250434
tcttgccatg ttgccaggc tgggtctcaa ctctgagct taagcagtcc 3250384
tcccaccttg gcctcccaa gcaactggat tataggcatg agccaccacc 3250334
cagccccttc tttgctttca tttaatgggt attgaactca tatgtgagca 3250284
gtggtctatt tattccttca ttcaatactc attttccaaa tgcttgcat 3250234
tgccaggtag tctgctaggg gctgggatcc agctaggagc gaggtacaca 3250184
agtcaccatc ccctggaagc ctccactcac gttatgggca gccagggatg 3250134
ggttcaagtg gcaaaggaac actggtcaga atgtctcttt ccttggcatc 3250084
acctgctaga tctatgtctg tgcaggagga acagcacaag gccatgggtc 3250034
tttcttttag ataaatgccc aagaattcca aggctcagga atgtctgagg 3249984
tctggccctt agctctcagg cccagtggcc tgtttgcttc ctactggat 3249934
ggaagtctgg ggaggacaag ctaggaagtg ggcagagtct aactgagaac 3249884
tcgcacatct caggcaaggg ctgtgtccgc tgtgctttgt gatacctctg 3249834 [911-78T>C](#)
tgtaagcaac ttgggtttgc cattcagggg gtttttccac tgcagtgtcc 3249784 [c.911-22T>G](#) [c.911-12G>A](#)
cagGAAGGCC ACCAGACA CG GCTGCGAGTC CCGCTGCCA CGCCCAGGAA 3249734 [P307P](#) [T309M](#) [P313H](#) [R314C](#) [R314H](#) [R314R](#) [A317T](#) [E319K](#)
GGAGACCCAG TTGACGGTAC CTGTGTGCGT GATTCCTGCA GCTTCCCCGA 3249684 [V328A](#) [R329H](#) [E336K](#)

GGCAGTTTCT GGGCACCCCC AGGCCTCAGG CAGCCGCTCA CCTGGCTGCC 3249634 [V338L](#) [S339F](#) [R348H](#) [P350S](#) [P350R](#) [C352C](#) [P353A](#)
CCCGGTGCCA GGACTCCCAT GAAAGGAAGA GCCCGGGAAG CCTAAGCCC 3249584 [R354W](#) [Q356R](#) [R361T](#) [S363N](#) [S363S](#) [P364L](#) [P364P](#) [L367V](#) [P369S](#)
CAGCCCCTGC CACAGTGTAA GCGCCACCTG AAGCAGGTCC AGCTGCTCTT 3249534 [L372P](#) [P373L](#) [K376R](#) [Q383K](#) [L384P](#)
CTGTGAGGAT CACGATGAGC CCATCTGCCT CATCTGCAGT CTGAGTCAGG 3249484 [D389V](#) [D391N](#) [P393P](#) [L396F](#) [E403K](#)
AGCACCAAGG CCACCGGGTG CGCCCCATTG AGGAGGTCGC CCTGGAACAC 3249434 [H404R](#) [R408Q](#) [c.1229G>A](#) [V415V](#) [E418*](#)
AAGgtaggca ctccctgcct gtgggctctt ctctgccagg cacttgaca 3249384 [1260+10C>T](#) [1260+18G>C](#)
cactgggct tacttcattt tccaacaac tctgggttgt tggtgcatta 3249334 [c.1260+92G>A](#)
accagcattc ttgggctgga aatggcaaga acacaatata aaccagtcca 3249284
gcaaagaggg gagctacagg tttatgttgc tcagagatcc agggggagct 3249234
ggcttcaggat atggctgaat ccagaggctc agaggaagtg cctctcagct 3249184
ctgctgcctt tggcaattca gccattcctc cctcctctt cctgagcacc 3249134
cctccccatg ccgctggcag cagcacctc agccttgcta ccagaaggag 3249084
atgttcccct ccagagttgg caccagctaa agatggcagg agccaaattc 3249034
aagcttttca acaagtgctg tttttccagA AGAAAATTCA GAAGCAGCTG 3248984 [1261-28A>G](#) [1261-11T>G](#) [I423V](#) [I423T](#) [Q426R](#)
GAGCATCTGA AGAAGCTGAG AAAATCAGGG GAGGAGCAGC GATCCTATGG 3248934 [Q440E](#) [S442T](#)
GGAGGAGAAG GCAGTGAGCT TTCTGgtaag gtcagaggtg gctgatggcc 3248884 [K447M](#)
catccgtccc tgggaggaag gtgggaagag tgagcagggg tccccgagat 3248834 [1356+31G>T](#) [1356+44A>G](#)
tctgctgtgg ttcacagggc agcagggatg gccacctcct ctcaggggac 3248784 [1356+98C>T](#)
agagggtaac cagcagccaa gggtaagctc atccctgtag agggagacca 3248734
ccccagcag gcaggggtca cctctgagga tcctgtcatg ctttctcata 3248684
ctcaccagaa gatggtagag agcaacctat gccggtgact actgcagaaa 3248634
gatgggattg aggaaaagg aggagaacgc cactttctt ttttgtgacg 3248584
gagtctcgct ctgtcaccca ggttgtagt cagtgggtg atcttggctc 3248534
actgcaacct ctgcctccc ggttcaagcg attctcctgc ctcagcctcc 3248484
tgagtagctg ggattatagg tgagtgccac catgcctggc taatttttgt 3248434
agtttttagta gagatggggt ttcacatgt tggtcaggct gttctcgaac 3248384
tcctgaactc gtgatccgcc cgccttggcc tcccaaagta ctgggattac 3248334
agatgtgagc cactgcgccc ggccaagaac acttttaact tcataattta 3248284

ctctctgttt ttttgttttg tttccaagat ggagtctcgc tctgtcaccc 3248234
aggctggagt acagtggcac gatcttggct tgctccaacc tccacctccg 3248184
aggttcaagc aattctcctg cctcagcctc cttagtggct ggaattacag 3248134
gcgccctgcc cgcgcctgg ctaatttttg tatttttagt agagacggga 3248084
tttcaccgtg ttggccaggc tggctctcaaa ctccctgacct caggatgatcc 3248034
acctgcctcg gcctcccaaa gtgctgggat tacagggtgtg agccatcgtg 3247984
cctgggctgg tttttttgtt ttttaggggtt tttttttttt tttttttttg 3247934
agatggaatc tcaactccgtc gtccaggctg gggtgcaagt gtgcaatctc 3247884
ggctcactgc aaaccttcgc ctccccagtt gaagcaattc tcctgcctca 3247834
gcctcccag ttgctgggac tgtaggcaca tgccaccact cctggctaata 3247784
ttttgtattt ttagtaaaga cagagtttcc ccatgttggc caggctggtc 3247734
tcgaaactct gatctcaagt gatctgcccc actcagcctc ccaaagtgtc 3247684
gggattacag acatgagcca atgcaccag cccaaatttc cccattttat 3247634
aagacaacat ttatattgga ttagggacct acccaatccc agtaggacca 3247584
catcttaact aattacatct gcaagaactc ttatctccaa ataagatcac 3247534
atgctgagta ctgggggtta gggcttcaac gtgtaaattt tggaaggac 3247484
acagttaaac cttaacacca ggtttaagga cattttccca gagctagccc 3247434
cagccatgct cagtcttttc tggaaggttc cagacaatat cgcctcctgc 3247384
tctggaatct aggcctttaa gaggcagcat aagcccacct cttatccacc 3247334
tccaggaggt gggcttctgg gggttcctgg acatccacgt ccaccacag 3247284
cacagacccc catacctccc tgcctctgc tccccagAAA CAACTGAAG 3247234 [E456D](#) [A457V](#)
[CGCTGAAGCA](#) [GCGGGTGCAG](#) [AGGAAGCTGG](#) [AGCAGGTGTA](#) [CTACTTCCTG](#) 3247184 [A457A](#) [R461Q](#) [Q468Q](#) [V469L](#) [Y471X](#) [E474K](#)
[GAGCAGCAAG](#) [AGCATTTCCTT](#) [TGTGGCCTCA](#) [CTGGAGGACG](#) [TGGGCCAGAT](#) 3247134 [E474E](#) [Q476Q](#) [H478Y](#) [F479L](#) [L484M](#) [V487M](#) [V487L](#) [Q489Q](#)
[GGTTGGGCAG](#) [ATCAGGAAGG](#) [CATATGACAC](#) [CCGCCTATCC](#) [CAGGACATCG](#) 3247084 [R495K](#) [R501G](#) [R501C](#) [R501H](#) [R501R](#) [S503C](#) [D505G](#) [I506V](#) [I506I](#) [A507T](#)
[CCCTGCTCGA](#) [TGCGCTGATT](#) [GGGGAAGTGG](#) [AGGCCAAGGA](#) [GTGCCAGTCA](#) 3247034 [L508Q](#) [D510N](#) [D510D](#) [A511V](#) [A511E](#) [I513T](#) [G514E](#) [E520V](#)
[GAATGGGAAC](#) [TTCTGCAGgt](#) [gggtgtgcct](#) [gggccggct](#) [ttcttggtc](#) 3246984 [I587+18C>T](#) [c.1587+29G>T](#) [I587+33C>G](#)
[ccctgtgcct](#) [atcaggatgc](#) [ctcaggctcc](#) [cagctctgcc](#) [atcagccgtg](#) 3246934
[ctggaacaag](#) [tgggtgaagc](#) [ccctaaggcc](#) [taggatagga](#) [cttggctctg](#) 3246884

gtgaccaca gtgcctcttg tgcccagacc cctttgatga ggtctctcag 3246834
gagcccaggg tggcctggta tccaggggat ctctgccatt tcccagaagg 3246784
gatcagcagg gcttgagggc cgttccattg caggcctcgc cacctgggat 3246734
gcctgaattc ccgtggttag aattagactt gaagaaaggt gctccacttc 3246684
cactgacacc ctagggcagg gagccctggt aagtgcagcg gggagctaaa 3246634
agtccaggag cccagaagta gaggccagga gtcagcccag ccactaggag 3246584 [c.1588-69G>A](#)
cctggtaacc gacagtttcc ttcttttttc tcctagGACA TTGGAGACAT 3246534 [c.1588-17C>G](#)
CTTGCACAGg tacagcgagg tcctgtggtg taccctgggg tgtcttgag 3246484
aaagcatatg ggggagacag tcccagaagg gacctggggag ggagatgttc 3246434 [c.1610+47A>T](#)
ccaaccccgg ggtctgtgat tccagactcc tccttttttc tgcagcttcc 3246384 [1610+96C>T](#)
caaagcctct ctggatttga tagggagaag ggcatctggt cagcagggag 3246334
gctggccggg tatggagctg cagactggga agggatgaatt cagcccatcc 3246284
tgctgaaaca agatggaggc tccctaagaa accttccgag tgcattgtgt 3246234
cccgtgcagt tcatctgatg aaagctgccc cttcaggcct actggtggcc 3246184
ttgggaagct tgtttgaggt ggagctgggc taagcccagc aggaagggga 3246134
ggggagggaa gggacaggaa gaggctaagc cttaaaatca cctgggagct 3246084
ttacaaaatc ccggtgtcct tttgtgtctg gcttcttcac ttagcataat 3246034
gtcttcgggc ttcacccgtg ttgtaacgtg tatcagaatt tattttcttt 3245984
ttatggctga atcatagtcc agtgtgtgtt catacatttt gcttatccat 3245934
tcatggatat cgggacttct tctaactttt ggtttgtgaa taatgttgct 3245884
atgaacaagg gtgtacaaat atctgcttga gaccctgctt tgttattttg 3245834
ggtacctacc cagaagtgga actgcgggac catgtgggta tcctgtgttt 3245784
aatttttttt gaggaaccac catcctaatt ctcacagggg ctgcatcgct 3245734
tcacattccc accagcagca cacaggggct ccagtttctc cacatctttg 3245684
ccatcactta ttttcttctg tttcactctc tctctctctc tttttttttg 3245634
aagacagcgt cttgctctgt catccaggct ggagtgcagt ggcgcgatct 3245584
tggctcacta caacctctgc ctcccagggt caagggattc tcccacctca 3245534
gcctccctag tagctgggac tacaggagcg tgccaccatg cccagctaat 3245484

ttttttggta gacagggttt caccatatta gccaggctgg tctcaaactc 3245434
ctgacctcaa gtgatccacc caccttggcc tcccaaagcg ctgggattgc 3245384
aggcgtgagc caccgtgccc agccatttct ctttccttcc ttccctccct 3245334
ccctcccttc cttcctttct tccttccttc ctttcctttc ttcttgagac 3245284
aaggctctcac tcccatcact aaggctggag agcagtggca cagtcacagc 3245234
tactgcagg ctgagcttcc tgggctcggg tgattctgag tagctggcat 3245184
cctgagtagc tgggactaca ggcattgtct accacttccg gctacttttt 3245134
tgtattttta atagagacag ggtttcgcca tgttgcccaa gctggacttg 3245084
aactcctggg ctcaagcgat cccactgccc cggcctcctg aagtgcctagg 3245034
attacaggca tgagccacca tacctggtct attttttct gttggtgctg 3244984
tttttataat agccattcta atggatgtga agggatattt tgttggtgtg 3244934
gttttttttt catttattat ctttttattt caatagaaag aaaggggtgt 3244884
ataatcaatt tgacatagat aattctagta gataatatca atgtcatttt 3244834
aagtccattc tgaaaactcc ttgtggtttt gatatccatg tctttaaagc 3244784
accccagtac atgacagtct gtggccaaag ttgaggacca gcatttagac 3244734
ctctgaatcc agggaagact tttctttgtg tagctcaggc tgggctaggt 3244684
gtgccctgtg gagaatgtag ttcatttcca gctcacgggt acttgggcca 3244634
ccccctcgtc cggccttct ctgggtcaaca gtcttttgtc tctaGGCTA 3244584 [1611-1G>C](#)
[AGACAGTGCC](#) [TGTCCTGAA](#) [AAGTGGACCA](#) [CTCCTCAAGA](#) [GATAAAACAA](#) 3244534 [K539N](#) [P550A](#) [p.O551P](#) [E552D](#)
[AAGATCCAA](#)C [TCCTCCACCA](#) [GAAGTCAGAG](#) [TTTGTGGAGA](#) [AGAGCA](#)CAA 3244484 [L559F](#) [T571I](#)
[GTACTTCTCA](#) Ggtagatggg cttagggagaa gattggaggt gcatgctcac 3244434
ttcctcccta agatccacat agcccagagc ccctcacttc cctcctcttc 3244384
ccctggtcct gctgacctgc cttcaacctc tcctccatct gtccctggct 3244334 [1727-61A>G](#) [1727-58T>C](#)
gagggaccta actccagctt ctctctgctc cctttcccac attttagAAA 3244284 [T577SAT](#) [T577A](#) [T577N](#) [T577SCG](#) [T577I](#)
C[CCTGCGTTC](#) [AGAA](#)TGGAA [ATGTTCAATG](#) gtgagtccag cggtaatggt 3244234 [M582L](#) [E583A](#) [IVS8+8](#) [C-T](#)
gtgtgctggc ctggggttgt tgcagtgttc ccttgtgctg ttgacttgag 3244184
gggccctatt tagaagacaa aaaaaaaaaac caaacacctg gagcaaaggt 3244134 [c.1759+76](#) [1759+77insC](#)
aggagaaagg tcatggcagg cccccaggc tctgtgcgtg actcattgac 3244084

tgagttgact cattagacca cagtcccaaa catggcctgg gttcctggga 3244034
ggaacgggat tataccaac atagcatgca gggccctaag cagggggttc 3243984
cttgtctttc cttgttgtca ggacagtga atttagcccc tcttaatgct 3243934
aatgctcagg atttttttcc ctatctgatt tttctccgta gTTCCGGAGC 3243884 1760-30A>T 1760-28T>A c.1760-5C>T 1760-4G>A P588P
TGATTGGCGC TCAGGCACAT GCTGgtaagt gcccagatca aggcaagtgg 3243834 I591T I591M G592G A595V c.1792G>A c.1792+8C>T
ccctggcctg ctggatccct gtgctctccc cttaccacgtt ccagaagaac 3243784 1792+39 G>A IVS9+57C>T
taccctgtcc ctgtttcctg caggtgggga gaaccctgta gggatgttgc 3243734
ccatggacc ctacctaggt attcaaattt tctttgcagT TAATGTGATT 3243684 1793-14A>G N599D
CTGGATGCAG AAACCGCTTA CCCCAACCCTC ATCTTCTCTG ATGATCTGAA 3243634 L602L T606T P609P N610D
GAGTGTTAGA CTTGAAACA AGTGGGAGAG GCTGCCATGAT GGCCCGCAAA 3243584 W626R R628K P630AfsX2 G632S G632A P633L
GATTTGACAG CTGTATCATT GTTCTGGGCT CTCCGAGTTT CCTCTCTGGC 3243534 F636Y D637G I640M I641F V642A P646L P646P L649F L649P S650Y G651S R652C
CGCCGTTACT GGGAGGTGGA GGTTGGAGAC AAGACAGCAT GGATCCTGGG 3243484 R652H R652R R653S R653H E656A V659F D661N D661Y K662Dfs*36 I666V G668R
AGCCTGCAAG ACATCCATAA GCAGGAAAGG GAACATGACT CTGTCCGCCAG 3243434 K671M S675N G678R G678E N679H M680L M680V M680IGC M680IGA M680IGT T681I S683S
E685K
AGAATGGCTA CTGGGTGGTG ATAATGATGA AGGAAAATGA GTACCAGGCG 3243384 G687D Y688C Y688F Y688X V690L V690G V691G V691A I692DEL M693K M693I M694V M694L
M694DEL M694K M694I K695R K695M K695N E698D A701A
TCCAGCGTTC CCCCGACCCG CTGCCTAATA AAGGAGCCTC CCAAGCGTGT 3243334 S702C S703S V704I P705S P706P R708C L709R I711M R717S R717H R717L
GGGCATCTTC GTGGACTACA GAGTTGGAAG CATCTCCTTT TACAAATGTGA 3243284 I720M F721L F721F V722M D723D V726A I729V I729M S730C N733D N733S
CAGCCAGATC CCACATCTAT ACATTCGCCA GCTGCTCTTT CTCTGGGCC 3243234 R737K F743Y F743L F743F A744S A744T A744D S747C S749C
CTTCAACCTA TCTTCAGCC TGGGACACGT GATGGAGGGA AGAACACAGC 3243184 Q753Q Q753H P754R I755V P758S R761C R761H G764G N766H
TCTCTGACT ATCTGTCCAG TGGGTGGTCA GGGGCCTGAC TGAATGCCCA 3243134 P769A I772V Q778sfs*4 Q778L G779G P780T
ACACTGCATC TCTCTTCCCTG CTTCTGGCCT TGTATCTTGC ATTCACACTC 3243084 *9C>T *12T>C *21C>G
AATAGTCACG GAATGCCGAC TAGGTGCTAG CTGCTATGGG AAATGCAAAA 3243034
ATAACAAAAT AGTTACTGTG CCCACGGAGC CTACCCGATT ATAGCAGAGG 3242984 c.*133G>A
TAAGTTAGGA ACGAACATGT TAGTCAATCC GGGTGAAGAC ATGTACTGAT 3242934
GACACACCAT GGATTCAGA GGAGGAAGTA CGGAGTCGTT GCATAATCCG 3242884 c.*245G>A
CCCCTGGTGG GTGGCACTCT CAGGTGCTCC TGAACAGAAG ATTTGGCCCT 3242834 c.*267G>A
CATTTTCCCT CAGAACCCA CGGCAAGGAT ATATGTCCCC TTGTTCTCTC 3242784

TGCTTCTGTC TTGAGGATAT GGAAGCCTA GAGAAACGCA AGCAGACTGG 3242734
ATTGGGATAG AAGTATTTGT GTACCTGGAT TAATGAACTA TGATTTTTTT 3242684
TTTTTTTTTTT TGAGACCAA TCTTGCTCTG TGGCCCAGGC TGGAGTGCAG 3242634
TGGCACGATC TCAGCTCACT GCAACCTCCA CCTCCCAGGT TCAAGCGATT 3242584
CTCCTGCCTC AGCCTCCTGA GCAGCTGGGA TTACAGGTGC GTGCCACCAC 3242534
ACCAGGCTGG TTTTCTTGTA TTTTGTAGTAG AGACGGGGGT TTCACCATGT 3242484
TAGCCAGGCT GGTCTCGAAC TCCTGACCTC AGGTGATCCA CCCGCCTCAG 3242434
CCTCCCAAAG TGCTGGGATT ACAGGCATGA GCCACTGTGC CCGGCCTATG 3242384
ATTCTTTTTT TTTTTTTTTT TTGAGACAAA GTTTTGCTCT TGTCAACCAG 3242334
GCTGGAGTGC AGTGGTGCAA TCTTGGCTCG CAACCTCCGC CTCCCAGGTT 3242284
CAAGAGATTC TCCTGCCTCA GCCTCCGAAG TAGCTGGGAT TACAGGCGCC 3242234
CGCCACCATG CCCGGCTAAT TTTTGCATT TTTAGTAGAC ATGAGGTTTC 3242184
ATCATGTTGG CCAGGCCGGT CTCAAACCTC TGACCTCAGG TGATGCACCC 3242134
ACCTCAGCCT CCCAAAGTGC AGGGATTACA GGCATGAGCC ACCATGCCGG 3242084
GCCATGATTC TTAAGAGAAT TGACTGGGCC TCATGAATAA AAAAATTAGA 3242034
AAATCTGgtc atttgcattt gtcactcaat cactgtggaa tcccatttcc 3241984
cgactgcatt tcaggaagca gatgggacta ctgtatggaa aaacatttgg 3241934
catgtattcc aagtgtcaga ttattctgtc ttggtttgta tgggaaaatc 3241884
tgcggttgt ggaatattag gttctacttc acacacatcc cgtgcatttg 3241834
tccttcattt aaagagatgt aaaggggccc ggcatggtga ctcacatctg 3241784
taatctcagc attttgggag gcaaaggcgg gtggatcgcc tgagcccagg 3241734
gattgagacc agctgggcaa tgtggcgaaa acccgtctct acaaaaaata 3241684
caaaaattag ccatagggat gggggtggga ggatggcttg agcgcaggag 3241634
atcgaggctg cagcagtga ctgagactgc actacggcaa tccagcctgg 3241584
gcaacagagt gagtccctgt ctccaaaaag tggatgtaag aagaaaaaaa 3241534
tcaaatgaag attaaattcc aaactcctat gccaactcct ctgtcttcac 3241484
tactagagtg tagattagac tcagatactc catggctatg atgagagcag 3241434
gtaaacttgc tgggcttcc tccacgagtt ttattctata agagtaatcc 3241384

acatcccagg acagttcaca tgacctacgg cttagctggt ccctgcggtg 3241334
ggtcatgtct tattcccgat tctcccttgt tataagcttt tcatgaatat 3241284
ctttgtgtat attttccacc acctcaccat atacatattt ttttctcctg 3241234
tgttattcct aaaatggttc ctgaatgtga aatatctgat aatgcttcct 3241184
acgggttgcc ataccatcct ttgcaaagat ttttaaata tttcatgcc 3241134
aaagcaatga ctgccattta aaattttttt gctgatttaa tagggatgta 3241084
atgaggcctt acttctgttt tatttcatta cctgttaatg aggctgtgaa 3241034
ttttcc

MEFV (NC_000016.10, GRCh38) - gDNA - 2026-06-27

