

Infevers - ADA2 (NM_001282225.2) - cDNA + Protein - 2023-02-09

AGTTGGTGAG	CTTTTCCGGT	GCTCTGCACA	GATGCTGGGG	CGCTGAGCAA	-77	
ACAGCCCTCA	GTTTCTGGAG	CTGTTCCGAG	TCC <u>CGTGGAG</u>	TCTCC <u>ATCTG</u>	-27	<u>-43C>T -31A>G</u>
AGCCCTTTCC	<u>TAGTCCAGGC</u>	ATCCCG <u>ATGT</u>	TGGTGGATGG	CCCATCTGAG	24	<u>c.-14G>T M1T</u>
	MetL	euValAspGl	yProSerGlu	8		
<u>CGCCAGCCC</u>	TGTGCTTCTT	GCTGTTGGCT	GTGGCAATGT	CTTTCTTC <u>G</u>	74	<u>R9W G25C</u>
ArgProAlaL	euCysPheLe	uLeuLeuAla	ValAlaMetS	erPhePheGl	25	
CTCAGCTCTA	TCCA <u>TAGATG</u>	AAACA <u>CGGGC</u>	GCATCTGTTG	TTGAAAGAAA	124	<u>I30T R34W</u>
ySerAlaLeu	SerIleAspG	luThrArgAl	aHisLeuLeu	LeuLysGluL	42	
AGATGATG <u>CG</u>	GCT <u>GGGGGGG</u>	<u>CGGCTGGTGC</u>	TGA <u>ACACCAA</u>	GGAGGAGCTG	174	<u>R45W c.138G>C G47R G47W G47R GC G47A G47V G48R R49Afs*13 c.144delG R49W c.158del N53N K13del</u>
ysMetMetAr	gLeuGlyGly	ArgLeuValL	euAsnThrLy	sGluGluLeu	58	
GCCAATGAGA	GGCTCATGAC	GCTCAAAATC	GCTGAGATGA	AGGAGGCCAT	224	
AlaAsnGluA	rgLeuMetTh	rLeuLysIle	AlaGluMetL	ysGluAlaMe	75	
GAGGACC <u>CTG</u>	ATATTCCCAC	CCAGCATGCA	CTTTTTCCAG	GCCAAGC <u>ATC</u>	274	<u>c.232 322+105delinsATG H91R H91Lfs</u>
tArgThrLeu	IlePheProP	roSerMetHi	sPhePheGln	AlaLysHisL	92	
TCA <u>TTGAGAG</u>	AAGTCAAGTG	TTTAATATTC	TAAGGATGAT	G <u>CCAAAAGGG</u>	324	<u>I93T P106S</u>
euIleGluAr	gSerGlnVal	PheAsnIleL	euArgMetMe	tProLysGly	108	
G <u>CTGCCTTG</u> <u>C</u>	<u>ACCTCCATGA</u>	CATTGGCATC	GTGACTATGG	ACTGGCTGGT	374	<u>A109D H112Y H112Q</u>
AlaAlaLeuH	isLeuHisAs	pIleGlyIle	ValThrMetA	spTrpLeuVa	125	
GAGGAATGTC	<u>ACCTACAG</u> <u>GC</u>	<u>CTCACTGCCA</u>	CATCTGTTTC	ACCCCAAGGG	424	<u>T129P R131Sfs c.396 397del</u>
lArgAsnVal	ThrTyrArgP	roHisCysHi	sIleCysPhe	ThrProArgG	142	
GGA <u>TCATGCA</u>	GTTCAGATTT	GCTCAC <u>C</u> CAA	CTCCCCGTCC	ATCAGAAAAA	474	<u>I143Sfs*41 P151QfsX</u>
lyIleMetGl	nPheArgPhe	AlaHisProT	hrProArgPr	oSerGluLys	158	
TG <u>TTCCAAGT</u>	GGATTCTGCT	GGAGGATTAT	<u>CGGAAGCGGG</u>	TGCAGAACGT	524	<u>C159Y R169G R169Q</u>
CysSerLysT	rpIleLeuLe	uGluAspTyr	ArgLysArgV	alGlnAsnVa	175	
CACTGAGT <u>TT</u>	GATGACAGCT	TGCTGAGGAA	TTTCA <u>ACTCTG</u>	GTGACCCAGC	574	<u>F178S L183P T187P L188V L188P</u>
lThrGluPhe	AspAspSerL	euLeuArgAs	nPheThrLeu	ValThrGlnH	192	

ACCCGGAGGT GATTTACACA AACCAAAATG TTGTCTGGTC GAAATTTGAA 624 [P193L](#) [V203A](#) [W204C](#) [G>T](#) [W204C](#) [P207S](#)
 isProGluVa lIleTyrThr AsnGlnAsnV alValTrpSe rLysPheGlu 208

ACCATCTTCT TCACCATCTC TGGTCTCATC CATTACGCAC CAGTGTTCAG 674 [I210Tfs](#) [F212del](#) [V217D](#) [Y220X](#)
 ThrIlePheP heThrIleSe rGlyLeuIle HisTyrAlaP roValPheAr 225

AGACTATGTC TTCCGGAGCA TGCAGGAGTT CTACGAGGAC AACGTGCTCT 724 [Y227fs](#) [M232T](#) [Y236del](#) [c.709delC](#) (p.Glu237fs) [D238N](#) [A247Qfs*16](#)
 gAspTyrVal PheArgSerM etGlnGluPh eTyrGluAsp AsnValLeuT 242

ACATGGAGAT CAGAGCCAGG CTGCTGCCGG TGTATGAGCT CAGTGGAGAG 774 [M243R](#) [E244A](#) [A247V](#) [L249P](#) [P251L](#) [P251P](#)
 yrMetGluIl eArgAlaArg LeuLeuProV alTyrGluLe uSerGlyGlu 258

CACCATGACG AAGAGTGGTC AGTGAAGACT TACCAGGAAG TAGCTCAGAA 824 [D261Pfs*2](#) [W264S](#) [W264Ter](#) [S265X](#)
 HisHisAspG luGluTrpSe rValLysThr TyrGlnGluV alAlaGlnLy 275

GTTTGTGGAA ACTCACCTG AGTTTATTGG AATCAAAATC ATTTATTCGG 874 [S291L](#)
 sPheValGlu ThrHisProG luPheIleGl yIleLysIle IleTyrSerA 292

ATCACAGATC CAAAGATGTG GCTGTCATCG CAGAATCCAT CCGAATGGCC 924 [R306*](#)
 spHisArgSe rLysAspVal AlaValIleA laGluSerIl eArgMetAla 308

ATGGGCTCC GAATCAAGTT CCCCACGGTG GTGGCAGGTT TTGACCTGGT 974 [M309I](#) [L311R](#) [R312ter](#) [T317M](#) [G321E](#) [G321A](#) [delEx7](#) [Dup Exon7](#)
 MetGlyLeuA rgIleLysPh eProThrVal ValAlaGlyP heAspLeuVa 325

GGGGCATGAG GACACTGGCC ACTCCTTGCA TGACTACAAG GAAGCTCTGA 1024 [G326V](#) [E328K](#) [E328D](#) [D329N](#) [H335R](#)
 lGlyHisGlu AspThrGlyH isSerLeuHi sAspTyrLys GluAlaLeuM 342

TGATCCCCGC CAAGGATGGC GTTAAGCTGC CTTACTTCTT CCACGCCGGA 1074 [P344L](#) [V349I](#) [L351Q](#) [Y353H](#) [F355L](#) [A357T](#) [G358R](#)
 etIleProAl aLysAspGly ValLysLeuP roTyrPhePh eHisAlaGly 358

GAAACAGACT GGCAGGGTAC TTCCATAGAC AGGAACATTC TGGATGCTCT 1124 [T119A](#) [N370K](#)
 GluThrAspT rpGlnGlyTh rSerIleAsp ArgAsnIleL euAspAlaLe 375

GATGCTGAAC ACTACCAGAA TCGGCCATGG ATTTGCTTTG AGCAAACCC 1174 [G142S](#) [G383D](#) [H391Q](#)
 uMetLeuAsn ThrThrArgI leGlyHisGl yPheAlaLeu SerLysHisP 392

CCGCAGTCAG GACTTACTCC TGGAAAAAGG ACATCCCCAT AGAAGTCTGT 1224 [W399X](#) [I405L](#) [C408Y](#)
 roAlaValAr gThrTyrSer TrpLysLysA spIleProIl eGluValCys 408

[CCCATCTCTA](#) [ACCAGGTGCT](#) [GAAACTGGTG](#) [TCTGACTTGA](#) [GGAAC~~CACCC~~](#) 1274 [P409S](#) [P409H](#) [V372M](#) [N423K](#) [P425A](#)

ProIleSerA snGlnValLe uLysLeuVal SerAspLeuA rgAsnHisPr 425

[TGTAGCCACT](#) [CTGATGGCCA](#) [CTGGGCAC~~CC~~](#) [CATGGTGATC](#) [AGCTCTGATG](#) 1324 [P435A](#)

oValAlaThr LeuMetAlaT hrGlyHisPr oMetValIle SerSerAspA 442

[ACCCAGCTAT](#) [GTITGGTGCC](#) [AAAGGCTTGT](#) [CCTATGATTT](#) [CTATGAGGTC](#) 1374 [F404S](#) [K449Nfs*2](#) [G450C](#) [L451W](#) [L451F](#) [Y453C](#) [Y453Y](#) [D454H](#) [Y456C](#) [V458D](#)

spProAlaMe tPheGlyAla LysGlyLeuS erTyrAspPh eTyrGluVal 458

[TTCATGGGCA](#) [TTGGGGG~~GAT~~](#) [GAAGGCTGAC](#) [CTGAGGACCC](#) [TCAAACAGCT](#) 1424 [M465fsX](#) [K466Tfs*2](#)

PheMetGlyI leGlyGlyMe tLysAlaAsp LeuArgThrL euLysGlnLe 475

[GGCCATGAAC](#) [TCTATCAA~~GT~~](#) [ACAGTACCCT](#) [GTTGGAGAGT](#) [GAGAAAAATA](#) 1474 [S479P](#) [Y482C](#) [S483Pfs*](#) [E489Q](#) [E489D](#)

uAlaMetAsn SerIleLysT yrSerThrLe uLeuGluSer GluLysAsnT 492

[CTTTCATGGA](#) [AATCTGGAAG](#) [AAGAGAT~~GG~~](#) [ATAAGTTCAT](#) [AGCAGATGTG](#) 1524 [W501*](#)

hrPheMetGl uIleTrpLys LysArgTrpA spLysPheIl eAlaAspVal 508

[GCTACAAAGT](#) [GAGGAGAAGC](#) [TAGCCAGCCC](#) [TCTACAAGCT](#) [GTCTTCTTGC](#) *38

AlaThrLyss top

[ACACGCTGTC](#) [ACTTCCTCTC](#) [ACTCGTTCTT](#) [GAATCAGCTC](#) [CATGTGCCCA](#) *88

[TGAAATCAAT](#) [GGCCTCTGTA](#) [TGGAGCGACC](#) [CTGTGAGAAG](#) [CACTTGGCTG](#) *138

[GCTGAGCAA](#) [TTCATCCTCT](#) [GGAAATATTC](#) [TCTCTCAGCC](#) [ACAGTGACAT](#) *188 [*159G>A](#)

[TGACCCCTCTT](#) [GGTTTTCTCC](#) [TGTCTCTGGC](#) [CATTTCTTCC](#) [AGTTTTCCCTA](#) *238

[TTTCAGAGTC](#) [TTCTCCTCTC](#) [TCTGATCTCT](#) [GTGCTGTTTC](#) [CTCAGGACTC](#) *288

[AGTCCTGGGC](#) [TCTCTTCTAT](#) [TCTGGTCTCT](#) [TTATTTTTTTT](#) [ATTTTTGTAT](#) *338

[TTTTTCGAGA](#) [TGGAGTTTTG](#) [CTCTTGTTGC](#) [CCAGGCTGGA](#) [GTACAATGGT](#) *388

[GCGATCTCAG](#) [CTCAGTGCAA](#) [CCTCCGCCAC](#) [CCGGGTTTCC](#) [GCAATTCTCT](#) *438

[TGCATCAGCC](#) [TCGCGAGTAG](#) [TTGGAATTAT](#) [AGGCATGTGC](#) [CACCACACCC](#) *488

[AGCTGATTTT](#) [TGCATTTTTA](#) [GTAGAGACAG](#) [GTTTTTACCA](#) [TGTTGGCGAG](#) *538

[GCTGGTATCC](#) [AACTCTTGAC](#) [CTCAGGTGAT](#) [CCACTCGCCC](#) [CTTGGCTCCC](#) *588

[AAAGTGCTGG](#) [AATTACAGGC](#) [ATTAGCCACC](#) [ATGCCTGGCC](#) [TATTCTGGTC](#) *638

[TCTTTAACTC](#) [TCTCCTCTTT](#) [ATTTCTCTTC](#) [TCTCTCTGTA](#) [CACTTTTCCT](#) *688

[GGGTGGTCTC](#) [ATCCATTCTT](#) [TTGCTTTTTT](#) [ATACCATTTA](#) [TTTGTTAATG](#) *738

[ATTCCACAT](#) [TTATTTATGC](#) [ACTTGGAGAG](#) [CTCACAGGAA](#) [TCTCAGAAAC](#) *788

[TGATGAGGTA](#) [CAATTCTGAA](#) [CCCTCAGTCT](#) [CTTCCCTTTA](#) [AACCTTTCTT](#) *838

[TTTCTCTACT](#) [TTAATTTTTT](#) [TAAAGAGTGT](#) [CTTGCTATGT](#) [TGCCCAGGCT](#) *888

[GGTCTCCAAC](#) [TCAAGTGATC](#) [CTCCTGCCGC](#) [AGTCTCCCGA](#) [AGTGCTGGGA](#) *938

TTACTGACAT GAGCCACCAC ACTCAGCCCT TTAAACCTTT CCCTGGCCTT *988
TCCCATAGCT GGTGAAGGAC ACCTCCATCC ATTCCACGCA GTTGCTCAA *1038
GCAGAAATTT TCAGTGCAAG TCTTGATGCT GCGCCGTCCC CCACTCCCTA *1088
CATCAGAACG CATCCCTCAT CTGGACTCCA GCGGTGGCTT CTTGATGCTG *1138
CGCGGTCCCC CACTCCCTAC ATCAGAATGC ATCCCGCATC CAGACTCCAG *1188
CGGTGGTGCT CTACCTGCAC GCTGTTGCCA AGTCCAAGCT ACCATACTCC *1238
TGCCTGAGCT ATGACAACAG CCTCCTCACT GATCTCCCCT TTCTTCCCTT *1288
TGCCTCCTCC AGCTCATTTT TCACAGTGTA GAATGACATT TTGTTTGT *1338
GTTTTGTTTT GTTTGAGATG GAGTCTCGCT CTGTTGCCCA GGGTGGAGTG *1388
CAGCGGTGCG ATCTCGGCTC ACTGCAACCT CCACCTCCCG GGTTCAAGCG *1438
GATTCTCGTG CCTCAGCCTC CTGAGTAGCT GGGATTACAG GCATGCACCA *1488
CCATGCCCGG ATAATTTTTG TATTTTTAGT AGAGATGGGG TTTCACTATG *1538
TTGGCCAGGC TGGTCTCGAA CACCTGACCT CGTGGTCCAC CCGCCTCGGC *1588
CTCCCAAAGC ACTGGGATTA CAGGCGTGAG CCACCCGGCC TGGCCTAGAA *1638
TGACTTTTAA AAGATCAAAT TAAATCAGGT CACTCCTTTG CTTACAACGC *1688
AGTGCGTTTA GAGGTACACC CCATGTCTCC ACAGGGCATA CAGCATCCGA *1738
TTTAATCTGG ATCCATTCCG GCGCCTTCTT CTCCCAGTCA CCCAGAGGGC *1788
CCCAACCCCG GCGGCCCTTT CTTCTCAA *1838
GCCTGGGTCT TTTCTCTTTC TCTCTGCCTG GAAGATTCTT TCTTTCCCT *1888
TTTGTCTTGC CCACTCCTGT TTACCCTTCA AGTTTCAAGT TCATGTCACT *1938
GTCTCAGAGA GGTTTTCTTG TGCTCGCCCT GTTTCTCTCA GGAAGCCTTG *1988
CTCTTTTCCA TCATGCCTCT AATCACAGCT TATAATCGGA TATTTATTTT *2038
TGTGTCTACA GTCTTGCCCT GCCAGACTGT ATGCCCCATG TGGGCAGGCG *2088
CTCATGATTG TTTCTGATTG TTTACGCGAT GCTGCTAACC CAGAGCCTGG *2138
GCCCAAAGCT AGTTAGTACT CAATAAACA TGCATTGAAT GAGTGGCTGT *2188
CACTGTGTCT GTTCAGCCAG CTGCCAAGGC AGAGGGGAGT AGAGCAGAGC *2238
CGCCCCAAAT AAAAGACCTC ATGTGATCAG AGTCCAGCTC CTCACCTGGC *2288
CTTGGAAGAA GGATGCAAGA AGCCACCTCT GTCCTCACCC AACTCAAGGA *2338
TGGCAGGGAA TCAAAGAATT CCTCAAAGC CCCAGGCGAA TGTCTCTCA *2388
TCCATCTTCC ATGACCTGTA CCTGAGCTCT CAGACAGCAG CAAGCCCTCT *2438
CTCCATTCTT AGTTTATCAC CATTTGGTTC CTGGAACCTGG GAAAAACAG *2488
CAACCATAAG CTGTGCCTGG ATGGAAGAAG ACAACCTCTA GGGTCTGTG *2538
TAACTCTGCA GGTGATTGAG TGCCTTACCC AATCCCTGAA GATCTTTTAG *2588
GTCCCAACTG CGCAGGGGAC CTCCAACACA GGCAGACGCA AACAGCCTCT *2638
GGCCTGGACT TGCTGTGATC TCTGATTTGG CAAAATGAAC CAGCAATAGT *2688
CTTGC