

Infervers - MEFV (NM_000243.3) - cDNA - 2023-02-09

CTACCA <u>G</u> AAG	CCAGACAGCT	GGCTCGAGCC	TCTC <u>C</u> TGCTC	AGCACC <u>A</u> TGG	4	chr16:g.3320350_3256171dup -12C>G
CTAAGACCCC	TAGTGACCAT	<u>C</u> TGCTGTCCA	<u>C</u> CCTGGAGGA	GCTGGTGCCC	54	L9L T12I
<u>T</u> ATGACTTCG	AGAAGTTCAA	GTTCAAG <u>C</u> TG	CAGAACACCA	GTGTGC <u>A</u> GAA	104	Y19C K25R L28V Q34P K35R
GGAGCACTCC	<u>A</u> GGATCCCC	GGAGCCAGAT	CCAGAGAGCC	AGGC <u>C</u> GGTGA	154	R39G R42W P50L
AGATGGCCAC	TCTGCT <u>G</u> GTC	ACCTACTATG	GGGAAGAGTA	<u>C</u> GCCG <u>T</u> GCAG	204	L57L G62W Y65Y V67E
CTCACCTGC	AGGTCTGC <u>G</u>	GGCCATCAAC	CAGCGCCTGC	TGGCC <u>G</u> AGGA	254	R75Q E84K
GCTCC <u>A</u> CAGG	<u>G</u> CAGCCATTC	AGGAATATTC	CACA <u>C</u> AAGAA	AA <u>C</u> GGCACAG	304	H87R A89T Q97K Q97X Q97R N99N
<u>A</u> TGATTC <u>C</u> GC	AGCGTCC <u>A</u> GC	TCCCTGGGGG	AGAACAAG <u>C</u> C	CAG <u>G</u> AGCCTG	354	D102D D103D S104C A105E S108R S108G L110P L110L G111R G111E G111G 334_335insG P115T P115R
R116S						
AAG <u>A</u> CTCCAG	ACCA <u>C</u> CCCGA	GGGGAAC <u>G</u> AG	GGGAA <u>C</u> GGCC	CTCGGCCGTA	404	T120I H123Q P124P E125E E128 N130del 390_391insGAGGGGAAC N130N
<u>C</u> GGGGCGGA	GCTGCCAG <u>C</u> C	TGC <u>G</u> TGC <u>A</u> G	CCAGCC <u>C</u> GAG	GCCGG <u>G</u> AGGG	454	G136R G136W G136E G136G G138G S141I R143P S145G E148RfsX5 E148Q E148V E148D G150G R151S G152R
GGCTG <u>T</u> CGAG	GAAGCCCCTG	AGCAAACGCA	GAG <u>A</u> GAAGGC	<u>C</u> TCGGAGGGC	504	S154P R155T S159N E163A E163D A165T A165A S166L S166S E167D
<u>C</u> TGGACGCGC	AGGGCAAG <u>C</u> C	TCGGAC <u>C</u> CGG	AG <u>C</u> CCG <u>G</u> CCC	TG <u>C</u> CGGGCGG	554	L169V Q172P P175H T177I S179I S179N P180R P180P P183T P183P
GAGAA <u>G</u> CCCC	GGCCCCTGCA	GGG <u>C</u> GCTAGA	GGGGG <u>G</u> CCAG	GCCGAGGTCC	604	S187N P188P A193V L194P E195E G196W G196R G197R
<u>G</u> CTG <u>C</u> GCAG	AA <u>A</u> CGCCAGC	TC <u>C</u> GCGGGGA	GGCTGCAGGG	GCTGGCGGGG	654	R202Q L203P R204H N206S N206K 606_621dup S208C S208T S209S G211G G218A
GG <u>C</u> CCCCGG	GGCAG <u>A</u> AGGA	<u>G</u> TGCAGGCC	TTC <u>G</u> AAGTGT	AC <u>T</u> GC <u>C</u> CTC	704	G219G P221P G222R K224del E225G E225D E230K E230Q Y232H c.698_700dupTGC P234P S235L
GGGAAAGATG	CG <u>A</u> CCTAGAA	G <u>C</u> CTTGAGGT	CACC <u>A</u> TTTCT	<u>A</u> CAGGGGAGA	754	G236V M238I R239R R241K S242G S242S S242R C>G S242R C>A E244K I247V T249A G250A E251K
AGGCGC <u>C</u> CGC	AAATC <u>C</u> AGAA	<u>A</u> TTCTCCTGA	CTCTAGAGGA	<u>A</u> AGACAGCT	804	761_764dup P257L I259V K266E T267I A268V
GCG <u>A</u> ATCTGG	ACT <u>C</u> GGCAAC	AGAA <u>C</u> CCCGG	GCAAGGCCCA	CTC <u>C</u> GGATGG	854	N270D S273L P277T R278P P283R P283L
AGGGGCAT <u>C</u> T	G <u>C</u> GGACCTGA	AGGAAGGCC	TGGAAATCCA	<u>G</u> AACATTCGG	904	S288Y A289V A289E E299G
TCACC <u>G</u> GAAG	GCCACC <u>A</u> GAC	<u>A</u> CGGCTGCGA	GTC <u>C</u> CGCTG	CCAC <u>G</u> CCCAG	954	G304R P307P T309M P313H R314C R314H R314R A317T
<u>G</u> AAGGAGACC	CAGTTGACGG	TACCTGTG <u>T</u> G	<u>C</u> GTGATTCTT	GCAGCTTCCC	1004	E319K V328A R329H
<u>C</u> GAGGCAGTT	<u>T</u> CTGGGCACC	CCCAGGCCTC	AGGCAGCC <u>G</u> C	TCAC <u>C</u> TGGCT	1054	E336K V338L S339F R348H P350S P350R
<u>G</u> CCCC <u>C</u> GGTG	CCAGGACTCC	CATGAAAGGA	AGAG <u>C</u> CGGG	AAGC <u>T</u> AAGC	1104	C352C P353A R354W R361T S363N S363S P364L P364P L367V
<u>C</u> CCAGCCCC	<u>T</u> GCCACAGTG	TAAGCGCCAC	CTGAAGCAGG	TC <u>A</u> GCTGCT	1154	P369S L372P P373L K376R Q383K L384P
CTTCTGTGAG	<u>G</u> ATCACGATG	AGCC <u>C</u> ATCTG	<u>C</u> CTCATCTGC	AGTCTGAGTC	1204	D389V D391N P393P L396F
AG <u>G</u> AGC <u>A</u> CCA	AGGCCACC <u>G</u> G	GTGC <u>G</u> CCCCA	TTGAGGAGGT	<u>C</u> GCCCTGGAA	1254	E403K H404R R408Q c.1229G>A V415V
CACAAGAAGA	AA <u>A</u> TTCAGAA	G <u>A</u> GCTGGAG	CATCTGAAGA	AGCTGAGAAA	1304	I423V I423T Q426R
ATCAGGGGAG	GAG <u>C</u> AGCGAT	CCTATGGGGA	GGAGAAGGCA	GTGAGCTTTC	1354	Q440E S442T
TGAAACAAC	TGA <u>A</u> G <u>C</u> GCTG	AAGCAGC <u>G</u> GG	TGCAGAGGAA	GCTGGAGCAG	1404	E456D A457V A457A R461Q Q468Q
<u>G</u> TGTACTACT	TCCTG <u>G</u> AGCA	GCA <u>A</u> GAGC <u>A</u> T	TT <u>C</u> TTTGTGG	CCTC <u>A</u> CTGGA	1454	V469L Y471X E474K E474E Q476Q H478Y F479L L484M
GGAC <u>G</u> TGGGC	CAGATGGTTG	GGCAGATCAG	GAAGGCATAT	GACACC <u>C</u> GCG	1504	V487M V487L Q489Q R495K R501G R501C R501H R501R
TAT <u>C</u> CCAGGA	<u>C</u> AT <u>C</u> GCCCTG	CTC <u>G</u> ATG <u>C</u> GC	TG <u>A</u> TTGGGGA	ACTGGAGGCC	1554	S503C D505G I506V I506I L508Q D510N D510D A511V A511E I513T G514E
AAGG <u>A</u> GTGCC	AGTCAGAATG	GGAACCTCTG	CAGGACATTG	GAGACATCTT	1604	E520V
GCACAGGGCT	AA <u>G</u> ACAGTGC	CTGTCCCTGA	AAAGTGGACC	ACT <u>C</u> CTCAAG	1654	K539N P550A
<u>A</u> GATAAAACA	AAAGATCCAA	<u>C</u> TCCTCCACC	AGAAGTCAGA	GTTTGTGGAG	1704	E552D L559F

AAGAGCACAA AGTACTTCTC AGAAACCTCG CGTTCAGAAA TGGAAATGTT 1754 [T577SAT](#) [T577A](#) [T577N](#) [T577SCG](#) [M582L](#)
CAATGTTCCG GAGCTGATTG GCGCTCAGGC ACATGCTGTT AATGTGATTC 1804 [P588P](#) [I591T](#) [I591M](#) [G592G](#) [A595V](#) [c.1792G>A](#) [N599D](#)
TGGATGCAGA AACCGCTTAC CCAACCTCA TCTTCTCTGA TGATCTGAAG 1854 [L602L](#) [T606T](#) [P609P](#) [N610D](#)
AGTGTTAGAC TTGGAACAA GTGGGAGAGG CTGCCTGATG GCCCGCAAAG 1904 [W626R](#) [R628K](#) [P630AfsX2](#) [G632S](#) [G632A](#) [P633L](#)
ATTTGACAGC TGTATCATTG TTCTGGGCTC TCCGAGTTTC CTCTCTGGCC 1954 [F636Y](#) [D637G](#) [I640M](#) [I641F](#) [V642A](#) [P646L](#) [P646P](#) [L649F](#) [L649P](#) [S650Y](#) [R652C](#)
GCCGTTACTG GGAGGTGGAG GTTGGAGACA AGACAGCATG GATCTGGGA 2004 [R652H](#) [R652R](#) [R653S](#) [R653H](#) [E656A](#) [V659F](#) [D661N](#) [D661Y](#) [K662Dfs*36](#) [I666V](#) [G668R](#)
GCCTGCAAGA CATCCATAAG CAGGAAAGGG AACATGACTC TGTCGCCAGA 2054 [K671M](#) [S675N](#) [G678E](#) [N679H](#) [M680L](#) [M680V](#) [M680IGC](#) [M680IGA](#) [M680IGT](#) [T681I](#) [S683S](#) [E685K](#)
GAATGCTAC TGGGTGGTGA TAATGATGAA GGAAAATGAG TACCAGGCGT 2104 [G687D](#) [Y688C](#) [Y688F](#) [Y688X](#) [V690L](#) [V690G](#) [V691G](#) [V691A](#) [I692DEL](#) [M693K](#) [M693I](#) [M694V](#) [M694L](#) [M694DEL](#) [M694K](#)
M694I [K695R](#) [K695M](#) [K695N](#) [E698D](#) [A701A](#)
CCAGCGTTCC CCCGACCCGC CTGCTAATAA AGGAGCCTCC CAAGCGTGTG 2154 [S702C](#) [S703S](#) [V704I](#) [P705S](#) [P706P](#) [R708C](#) [L709R](#) [R717S](#) [R717H](#) [R717L](#)
GGCATCTTCG TGGACTACAG AGTTGGAAGC ATCTCCTTTT ACAATGTGAC 2204 [I720M](#) [F721F](#) [V722M](#) [D723D](#) [V726A](#) [I729V](#) [I729M](#) [S730C](#) [N733S](#)
AGCCAGATCC CACATCTATA CATTCGCCAG CTGCTCTTTC TCTGGGCCCC 2254 [R737K](#) [F743Y](#) [F743L](#) [F743F](#) [A744S](#) [A744T](#) [A744D](#) [S747C](#) [S749C](#)
TTCAACCTAT CTTCAGCCCT GGGACACGTG ATGGAGGGAA GAACACAGCT 2304 [Q753Q](#) [Q753H](#) [P754R](#) [I755V](#) [P758S](#) [R761C](#) [R761H](#) [G764G](#) [N766H](#)
CCTCTGACTA TCTGTCCAGT GGGTGGTCA GGGCCTGACT GAATGCCCAA *8 [P769A](#) [I772V](#) [Q778Sfs*4](#) [Q778L](#) [G779G](#) [P780T](#)
CACTGCATCT CTCTTCTGCT TTCTGGCCTT GTATCTTGCA TTCACACTCA *58 [*9C>T](#) [*12T>C](#) [*21C>G](#)
ATAGTCACGG AATGCCGACT AGGTGCTAGC TGCTATGGGA AATGCAAAAA *108
TAACAAAATA GTTACTGTGC CCACGGAGCC TACCCGATTA TAGCAGAGGT *158 [c.*133G>A](#)
AAGTTAGGAA CGAACATGTT AGTCAATCCG GGTGAAGACA TGTACTGATG *208
ACACACCATG GATTTACAGAG GAGGAAGTAC GGAGTCGTTG CATAATCCGC *258 [c.*245G>A](#)
CCCTGGTGGG TGGCACTCTC AGGTGCTCCT GAACAGAAGA TTTGGCCCTC *308 [c.*267G>A](#)
ATTTTCCCTC AGAACCCAC GGCAAGGATA TATGTCCCCT TGTTCTCTCT *358
GCTTCTGTCT TGAGGATATG GGAAGCCTAG AGAAAACGCAA GCAGACTGGA *408
TTGGGATAGA AGTATTTGTG TACCTGGATT AATGAACTAT GATTTTTTTTT *458
TTTTTTTTTTT GAGACCAAAT CTTGCTCTGT GGCCAGGCT GGAGTGCAGT *508
GGCACGATCT CAGCTCACTG CAACCTCCAC CTCCCAGGTT CAAGCGATTC *558
TCCTGCCTCA GCCTCCTGAG CAGCTGGGAT TACAGGTGCG TGCCACCACA *608
CCAGGCTGGT TTTCTTGTAT TTTTAGTAGA GACGGGGGTT TCACCATGTT *658
AGCCAGGCTG GTCTCGAACT CCTGACCTCA GGTGATCCAC CCGCCTCAGC *708
CTCCCAAAGT GCTGGGATTA CAGGCATGAG CCACTGTGCC CGGCCTATGA *758
TTCTTTTTTTT TTTTTTTTTT TGAGACAAAAG TTTTGCTCTT GTCACCCAGG *808
CTGGAGTGCA GTGGTGCAAT CTTGGCTCGC AACCTCCGCC TCCCAGGTTT *858
AAGAGATTCT CCTGCCTCAG CCTCCGAAGT AGCTGGGATT ACAGGCGCCC *908
GCCACCATGC CCGGCTAATT TTTTGCATTT TTAGTAGACA TGAGGTTTCA *958
TCATGTTGGC CAGGCCGGTC TCAAACCTCT GACCTCAGGT GATGCACCCA *1008
CCTCAGCCTC CCAAAGTGCA GGGATTACAG GCATGAGCCA CCATGCCGGG *1058
CCATGATTCT TAAGAGAATT GACTGGGCCT CATGAATAAA AAAATTAGAA *1108
AATCTG