

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

CTACCA <u>GAAG</u> CCAGACAGCT GGCTCGAGCC TCTC <u>CT</u> GTCTC AGCACC <u>ATGG</u>	4	chr16:g.3320350_3256171dup -12C>G
	MetaA 2	
CTAAGACCCC TAGTGACCAT <u>CT</u> GCTGTCCA <u>CC</u> CTGGAGGA GCTGGTGCCC	54	L9L T12I
laLysThrPr oSerAspHis LeuLeuSerT hrLeuGluGl uLeuValPro	18	
<u>TAT</u> GACTTCG <u>AGA</u> AGTTCAA <u>GTT</u> CAAG <u>CT</u> G CAGAACACCA <u>GTGTGC</u> <u>AGAA</u>	104	Y19C K25R L28V Q34P K35R
TyrAspPheG luLysPheLy sPheLysLeu GlnAsnThrS erValGlnLy	35	
GGAGCACTCC <u>AG</u> GATCCCC <u>GG</u> AGCCAGAT CCAGAGAGCC <u>AGGC</u> <u>CGGTGA</u>	154	R39G R42W P50L
sGluHisSer ArgIleProA rgSerGlnIl eGlnArgAla ArgProValL	52	
AGATGGCCAC TCTGCT <u>GG</u> TC ACCTACTAT <u>G</u> GGGAAAGAGTA <u>CGCCG</u> <u>TGCAG</u>	204	L57L G62W Y65Y V67E
ysMetAlaTh rLeuLeuVal ThrTyrTyrG lyGluGluTy rAlaValGln	68	
CTCACCCCTGC <u>AGG</u> TCTTG <u>C</u> G <u>GG</u> CCATCAAC CAGCGCCTGC <u>TGGCC</u> <u>GAGGA</u>	254	R75Q E84K
LeuThrLeuG lnValLeuAr gAlaIleAsn GlnArgLeuL euAlaGluGl	85	
GCTCC <u>ACAGG</u> <u>GC</u> AGCCATTC AGGAATATTC CACACA <u>AGAA</u> AAC <u>GGC</u> CACAG	304	H87R A89T Q97K Q97X Q97R N99N
uLeuHisArg AlaAlaIleG lnGluTyrSe rThrGlnGlu AsnGlyThrA	102	
<u>ATGATT</u> <u>CCGC</u> <u>AGCGTCC</u> <u>AGC</u> <u>TCCCT</u> <u>TGGGGG</u> <u>AGAACA</u> <u>AGCC</u> <u>CAG</u> <u>GAGCCTG</u>	354	D102D D103D S104C A105E S108R S108G L110P L110L G111R G111E G111G 334_335insG P115T P115R
R116S spAspSerAl aAlaSerSer SerLeuGlyG luAsnLysPr oArgSerLeu	118	
AAGAC <u>TCCAG</u> ACCAC <u>CCC</u> GA <u>GGG</u> GAACGAG GGGAA <u>CGGCC</u> CTCGGCCGTA	404	T120I H123Q P124P E125E E128 N130del 390_391insGAGGGGAAC N130N
LysThrProA spHisProGl uGlyAsnGlu GlyAsnGlyP roArgProTy	135	
<u>CGGGGG</u> CGGA <u>GCTGCC</u> AGCC <u>TGCGGTGC</u> AG CCAGCC <u>CGAG</u> <u>GCCGGG</u> AGGG	454	G136R G136W G136E G136G G138G S141I R143P S145G E148RfsX5 E148Q E148V E148D G150G R151S G152R
rGlyGlyGly AlaAlaSerL euArgCysSe rGlnProGlu AlaGlyArgG	152	
GGCTG <u>T</u> CGAG GAAGCCCCTG <u>AG</u> CAAACGCA GAG <u>AGA</u> AGGC <u>CT</u> CGGAGGGC	504	S154P R155T S159N E163A E163D A165T A165A S166L S166S E167D
lyLeuSerAr gLysProLeu SerLysArgA rgGluLysAl aSerGluGly	168	
<u>CT</u> TGGACGCGC <u>AGGG</u> CAAGCC <u>TCGGAC</u> CCGG <u>AGCC</u> CGGCC <u>TG</u> CCGGGCGG	554	L169V Q172P P175H T177I S179I S179N P180R P180P P183T P183P
LeuAspAlaG lnGlyLysPr oArgThrArg SerProAlaL euProGlyGl	185	

[GAGAA](#)[GCC](#) [GGCCCTGCA](#) [GGG](#)[CGCTAGA](#) [GGGG](#)[GCCAG](#) [GCCAGGTCC](#) 604 [S187N](#) [P188P](#) [A193V](#) [L194P](#) [E195E](#) [G196W](#) [G196R](#) [G197R](#)
yArgSerPro GlyProCysA rgAlaLeuGl uGlyGlyGln AlaGluValA 202

[GGCT](#)[TGC](#)[CAG](#) [AAAC](#)[GCCAGC](#) [TC](#)[CGCGGGGA](#) [GGCT](#)[GCAGGG](#) [GCT](#)[GGCGGGG](#) 654 [R202Q](#) [L203P](#) [R204H](#) [N206S](#) [N206K](#) [606](#) [621dup](#) [S208C](#) [S208T](#) [S209S](#) [G211G](#) [G218A](#)
rgLeuArgAr gAsnAlaSer SerAlaGlyA rgLeuGlnGl yLeuAlaGly 218

[GG](#)[CGCCCCGG](#) [GGCAG](#)[AAGGA](#) [GT](#)[GCAGGCC](#) [TTC](#)[GAAGTGT](#) [AC](#)[CTGCCCTC](#) 704 [G219G](#) [P221P](#) [G222R](#) [K224del](#) [E225G](#) [E225D](#) [E230K](#) [E230Q](#) [Y232H](#) [c.698](#) [700dupTGC](#) [P234P](#) [S235L](#)
GlyAlaProG lyGlnLysGl uCysArgPro PheGluValT yrLeuProSe 235

[GGG](#)[AAAGATG](#) [CG](#)[ACCTAGAA](#) [GC](#)[TTGAGGT](#) [CAC](#)[CATTTCT](#) [AC](#)[AGGGGAGA](#) 754 [G236V](#) [M238I](#) [R239R](#) [R241K](#) [S242G](#) [S242S](#) [S242R](#) [C>G](#) [S242R](#) [C>A](#) [E244K](#) [I247V](#) [T249A](#) [G250A](#) [E251K](#)
rGlyLysMet ArgProArgS erLeuGluVa lThrIleSer ThrGlyGluL 252

[AGG](#)[CGC](#)[CGC](#) [AAAT](#)[C](#)[CAGAA](#) [AT](#)[TCTCCTGA](#) [CT](#)[CTAGAGGA](#) [AA](#)[AGACAGCT](#) 804 [761](#) [764dup](#) [P257L](#) [I259V](#) [K266E](#) [T267I](#) [A268V](#)
ysAlaProAl aAsnProGlu IleLeuLeuT hrLeuGluGl uLysThrAla 268

[GCG](#)[AATCTGG](#) [ACT](#)[CGGCAAC](#) [AGA](#)[ACCCCGG](#) [GCA](#)[AGGCCCA](#) [CT](#)[CGGATGG](#) 854 [N270D](#) [S273L](#) [P277T](#) [R278P](#) [P283R](#) [P283L](#)
AlaAsnLeuA spSerAlaTh rGluProArg AlaArgProT hrProAspGl 285

[AGG](#)[GCATCT](#) [G](#)[CGGACCTGA](#) [AG](#)[GAAGGCC](#) [TGG](#)[AAATCCA](#) [G](#)[AACATTCGG](#) 904 [S288Y](#) [A289V](#) [A289E](#) [E299G](#)
yGlyAlaSer AlaAspLeuL ysGluGlyPr oGlyAsnPro GluHisSerV 302

[TC](#)[ACC](#)[GGAAG](#) [GCC](#)[ACCAGAC](#) [AC](#)[GGCTGCGA](#) [GT](#)[CCCGCTG](#) [CC](#)[ACGCCAG](#) 954 [G304R](#) [P307P](#) [T309M](#) [P313H](#) [R314C](#) [R314H](#) [R314R](#) [A317T](#)
alThrGlyAr gProProAsp ThrAlaAlaS erProArgCy sHisAlaGln 318

[GA](#)[AGGAGACC](#) [CAG](#)[TTGACGG](#) [TAC](#)[CTGTGTG](#) [CG](#)[TGATTCT](#) [GC](#)[AGCTTCCC](#) 1004 [E319K](#) [V328A](#) [R329H](#)
GluGlyAspP roValAspGl yThrCysVal ArgAspSerC ysSerPhePr 335

[CG](#)[AGGCAGTT](#) [T](#)[CTGGGCACC](#) [CCC](#)[AGGCCTC](#) [AGG](#)[CAGCCGC](#) [TC](#)[ACCTGGCT](#) 1054 [E336K](#) [V338L](#) [S339F](#) [R348H](#) [P350S](#) [P350R](#)
oGluAlaVal SerGlyHisP roGlnAlaSe rGlySerArg SerProGlyC 352

[G](#)[CCCCCGGTG](#) [CC](#)[AGGACTCC](#) [CAT](#)[GAAAGGA](#) [AG](#)[AGCCCGGG](#) [AAG](#)[CCTAAGC](#) 1104 [C352C](#) [P353A](#) [R354W](#) [R361T](#) [S363N](#) [S363S](#) [P364L](#) [P364P](#) [L367V](#)
ysProArgCy sGlnAspSer HisGluArgL ysSerProGl ySerLeuSer 368

[C](#)[CCCAGCCCC](#) [T](#)[GCCACAGTG](#) [TA](#)[AGCGCCAC](#) [CT](#)[GAAGCAGG](#) [T](#)[CCAGCTGCT](#) 1154 [P369S](#) [L372P](#) [P373L](#) [K376R](#) [Q383K](#) [L384P](#)
ProGlnProL euProGlnCy sLysArgHis LeuLysGlnV alGlnLeuLe 385

[C](#)[TTCTGTGAG](#) [G](#)[ATCACGATG](#) [AG](#)[CCATCTG](#) [C](#)[CTCATCTGC](#) [AG](#)[TCTGAGTC](#) 1204 [D389V](#) [D391N](#) [P393P](#) [L396F](#)
uPheCysGlu AspHisAspG luProIleCy sLeuIleCys SerLeuSerG 402

[AGGAGCA](#)[CCA](#) [AGGCCACC](#)[GG](#) [GTGCG](#)[CCCCA](#) [TTGAGGAGGT](#) [CGCCCTGGAA](#) 1254 [E403K](#) [H404R](#) [R408Q](#) [c.1229G>A](#) [V415V](#)
 lnGluHisGl nGlyHisArg ValArgProI leGluGluVa lAlaLeuGlu 418

[CACAAGA](#)[AGA](#) [AAATTCAGAA](#) [GCAGCTGGAG](#) [CATCTGAAGA](#) [AGCTGAGAAA](#) 1304 [I423V](#) [I423T](#) [Q426R](#)
 HisLysLysL ysIleGlnLy sGlnLeuGlu HisLeuLysL ysLeuArgLy 435

[ATCAGGGGAG](#) [GAGCAGCGAT](#) [CCTATGGGGA](#) [GGAGAAGGCA](#) [GTGAGCTTTC](#) 1354 [Q440E](#) [S442T](#)
 sSerGlyGlu GluGlnArgS erTyrGlyGl uGluLysAla ValSerPheL 452

[TGAAACAAAC](#) [TGAAGCGCTG](#) [AAGCAGCGGG](#) [TGCAGAGGAA](#) [GCTGGAGCAG](#) 1404 [E456D](#) [A457V](#) [A457A](#) [R461Q](#) [Q468Q](#)
 euLysGlnTh rGluAlaLeu LysGlnArgV alGlnArgLy sLeuGluGln 468

[GTGTACTACT](#) [TCCTGGAGCA](#) [GCAAGAGCAT](#) [TTCTTTGTGG](#) [CCTCACTGGA](#) 1454 [V469L](#) [Y471X](#) [E474K](#) [E474E](#) [Q476Q](#) [H478Y](#) [F479L](#) [L484M](#)
 ValTyrTyrP heLeuGluGl nGlnGluHis PhePheValA laSerLeuGl 485

[GGACGTGGGC](#) [CAGATGGTTG](#) [GGCAGATCAG](#) [GAAGGCATAT](#) [GACACC](#)[CGCG](#) 1504 [V487M](#) [V487L](#) [Q489Q](#) [R495K](#) [R501G](#) [R501C](#) [R501H](#) [R501R](#)
 uAspValGly GlnMetValG lyGlnIleAr gLysAlaTyr AspThrArgV 502

[TATCCAGGA](#) [CATCGCCCTG](#) [CTCGATGCGC](#) [TGATTGGGGA](#) [ACTGGAGGCC](#) 1554 [S503C](#) [D505G](#) [I506V](#) [I506I](#) [L508Q](#) [D510N](#) [D510D](#) [A511V](#) [A511E](#) [I513T](#) [G514E](#)
 alSerGlnAs pIleAlaLeu LeuAspAlaL euIleGlyGl uLeuGluAla 518

[AAGGAGTGCC](#) [AGTCAGAATG](#) [GGAACCTTCTG](#) [CAGGACATTG](#) [GAGACATCTT](#) 1604 [E520V](#)
 LysGluCysG lnSerGluTr pGluLeuLeu GlnAspIleG lyAspIleLe 535

[GCACAGGGCT](#) [AAGACAGTGC](#) [CTGTCCCTGA](#) [AAAGTGGACC](#) [ACTCCTCAAG](#) 1654 [K539N](#) [P550A](#)
 uHisArgAla LysThrValP roValProGl uLysTrpThr ThrProGlnG 552

[AGATAAAACA](#) [AAAGATCCAA](#) [CTCCTCCACC](#) [AGAAGTCAGA](#) [GTTTGTGGAG](#) 1704 [E552D](#) [L559F](#)
 luIleLysGl nLysIleGln LeuLeuHisG lnLysSerGl uPheValGlu 568

[AAGAGCACAA](#) [AGTACTTCTC](#) [AGAAAC](#)[CCTG](#) [CGTTCAGAAA](#) [TGGAAATGTT](#) 1754 [T577SAT](#) [T577A](#) [T577N](#) [T577SCG](#) [M582L](#)
 LysSerThrL ysTyrPheSe rGluThrLeu ArgSerGluM etGluMetPh 585

[CAATGTTCCG](#) [GAGCTGATTG](#) [GCGCTCAGGC](#) [ACATGCTGTT](#) [AATGTGATTC](#) 1804 [P588P](#) [I591T](#) [I591M](#) [G592G](#) [A595V](#) [c.1792G>A](#) [N599D](#)
 eAsnValPro GluLeuIleG lyAlaGlnAl aHisAlaVal AsnValIleL 602

[TGATGCAGA](#) [AACCGCTTAC](#) [CCCAACCTCA](#) [TCTTCTCTGA](#) [TGATCTGAAG](#) 1854 [L602L](#) [T606T](#) [P609P](#) [N610D](#)
 euAspAlaGl uThrAlaTyr ProAsnLeuI lePheSerAs pAspLeuLys 618

AGTGTTAGAC TTGGAAACAA GTGGGAGAGG CTGCCTGATG GCCCGCAAAG 1904 W626R R628K P630AfsX2 G632S G632A P633L
 SerValArgL euGlyAsnLy sTrpGluArg LeuProAspG lyProGlnAr 635

ATTTGACAGC TGTATCATTG TTCTGGGCTC TCCGAGTTTC CTCTCTGGCC 1954 F636Y D637G I640M I641F V642A P646L P646P L649F L649P S650Y R652C
 gPheAspSer CysIleIleV alLeuGlySe rProSerPhe LeuSerGlyA 652

GCCGTTACTG GGAGGTGGAG GTTGGAGACA AGACAGCATG GATCCTGGGA 2004 R652H R652R R653S R653H E656A V659F D661N D661Y K662Dfs*36 I666V G668R
 rgArgTyrTr pGluValGlu ValGlyAspL ysThrAlaTr pIleLeuGly 668

GCCTGCAAGA CATCCATAAG CAGGAAAGGG AACATGACTC TGTCGCCAGA 2054 K671M S675N G678E N679H M680L M680V M680IGC M680IGA M680IGT T681I S683S E685K
 AlaCysLysT hrSerIleSe rArgLysGly AsnMetThrL euSerProG1 685

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
 uAsnGlyTyr TrpValValI leMetMetLy sGluAsnGlu TyrGlnAlaS 702

CCAGCGTTCC CCCgACCcGC CTGCTAATAA AGGAGCCTCC CAAGCGTGTG 2154 S702C S703S V704I P705S P706P R708C L709R R717S R717H R717L
 erSerValPr oProThrArg LeuLeuIleL ysGluProPr oLysArgVal 718

GGCATCTTCG TGGACTACAG AGTTGGAAGC ATCTCCTTTT ACAATGTGAC 2204 I720M F721F V722M D723D V726A I729V I729M S730C N733S
 GlyIlePheV alAspTyrAr gValGlySer IleSerPheT yrAsnValTh 735

AGCCAGATCC CACATCTATA CATTCGCCAG CTGCTCTTTC TCTGGGCCCC 2254 R737K F743Y F743L F743F A744S A744T A744D S747C S749C
 rAlaArgSer HisIleTyrT hrPheAlaSe rCysSerPhe SerGlyProL 752

TTCAACCTAT CTTCAGCCCT GGGACACGTG ATGGAGGGAA GAACACAGCT 2304 Q753Q Q753H P754R I755V P758S R761C R761H G764G N766H
 euGlnProI1 ePheSerPro GlyThrArgA spGlyGlyLy sAsnThrAla 768

CCTCTGACTA TCTGTCCAGT GGGTGCTCAG GGGCCTGACT GAATGCCCAA *8 P769A I772V Q778Sfs*4 Q778L G779G P780T
 ProLeuThrI leCysProVa lGlyGlyGln GlyProAspS top

CACTGCATCT CTCTTCCTGC 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 GATTTTCAGAG GAGGAAGTAC GGAGTCGTTG CATAATCCGC *258 c.*245G>A
CCCTGGTGCG TGGCACTCTC AGGTGCTCCT GAACAGAAGA TTTGGCCCTC *308 c.*267G>A
ATTTTCCCTC AGAACCCAC GGCAAGGATA TATGTCCCCT TGTTCTCTCT *358
GCTTCTGTCT TGAGGATATG GGAAGCCTAG AGAAACGCAA GCAGACTGGA *408

TTGGGATAGA AGTATTTGTG TACCTGGATT AATGAACTAT GATTTTTTTTT *458
TTTTTTTTTTTT GAGACCAAAT CTTGCTCTGT GGCCCAGGCT 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
TTCTTTTTTTTT TTTTTTTTTT TGAGACAAAG TTTTGCTCTT GTCACCCAGG *808
CTGGAGTGCA GTGGTGCAAT CTTGGCTCGC AACCTCCGCC TCCCAGGTTC *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

Infevers - MEFV (NM_000243.3) - cDNA + Protein - 2023-02-09