



MEFV (NM_000243.3) - cDNA + Protein - 2024-05-20

CTACCAGAAG CCAGACAGCT GGCTCGAGCC TCTCCTGCTC AGCACCATGG 4 [chr16:g.3320350_3256171dup](#) [-12C>G](#)

Meta 2

CTAAGACCCC TAGTGACCAT CTGCTGTCCA CCCTGGAGGA GCTGGTGCCC 54 [L9L](#) [T12I](#)

IaLysThrPr oSerAspHis LeuLeuSerT hrLeuGluGl uLeuValPro 18

TATGACTTCG AGAAGTTCAA GTTCAAGCTG CAGAACACCA GTGTGCAGA 104 [Y19C](#) [K25R](#) [L28V](#) [Q34P](#) [K35R](#)

TyrAspPheG luLysPheLy sPheLysLeu GlnAsnThrS erValGlnLy 35

GGAGCACTCC AGGATCCCC C GGAGCCAGAT CCAGAGAGCC AGGCCGGTGA 154 [R39G](#) [R42W](#) [P50L](#)

sGluHisSer ArgIleProA rgSerGlnIl eGlnArgAla ArgProValL 52

AGATGGCCAC TCTGCTGGTC ACCTACTATG GGGAAGAGTA CGCCGTGCAG 204 [L57L](#) [G62W](#) [Y65Y](#) [V67E](#)

ysMetAlaTh rLeuLeuVal ThrTyrTyrG lyGluGluTy rAlaValGln 68

CTCACCTGC AGGTCTCTGC G GGCCATCAAC CAGCGCCTGC TGGCCGAGGA 254 [R75Q](#) [E84K](#)

LeuThrLeuG lnValLeuAr gAlaIleAsn GlnArgLeuL euAlaGluGl 85

GCTCCACAGG GCAGCCATTC AGGAATATTC CACACAAGAA AACGGCACAG 304 [H87R](#) [A89T](#) [Q97K](#) [Q97X](#) [Q97R](#) [N99N](#)

uLeuHisArg AlaAlaIleG lnGluTyrSe rThrGlnGlu AsnGlyThrA 102

ATGATTCCGC AGCGTCCAGC TCCCTGGGGG AGAACAAGCC CAGGAGCCTG 354 [D102D](#) [D103D](#) [S104C](#) [A105E](#) [S108R](#) [S108G](#) [L110P](#) [L110L](#) [G111R](#) [G111E](#) [G111G](#) [334_335insG](#) [P115T](#)

[P115R](#) [R116S](#)

spAspSerAl aAlaSerSer SerLeuGlyG luAsnLysPr oArgSerLeu 118

[AAGAC](#)[TCCAG](#) [ACCA](#)[CCC](#)[CGA](#) [GGGGAAC](#)[GAG](#) [GGGAA](#)[CGGCC](#) [CTCGGCCG](#)[TA](#) 404 [T120I](#) [H123Q](#) [P124P](#) [E125E](#) [E128](#) [N130del](#) [390](#) [391insGAGGGGAAC](#) [N130N](#) [Y135H](#)

LysThrProA spHisProGl uGlyAsnGlu GlyAsnGlyP roArgProTy 135

[CGGGGGCGGA](#) [GCTGCCA](#)[GCC](#) [TGC](#)[GGTGC](#)[AG](#) [CCAGCC](#)[CGAG](#) [GCCGG](#)[GAGGG](#) 454 [G136R](#) [G136W](#) [G136E](#) [G136G](#) [G138G](#) [S141I](#) [R143P](#) [S145G](#) [E148RfsX5](#) [E148Q](#) [E148V](#) [E148D](#) [G150G](#)

[R151S](#) [G152R](#)

rGlyGlyGly AlaAlaSerL euArgCysSe rGlnProGlu AlaGlyArgG 152

[GGCTG](#)[TCGAG](#) [GAAGCCC](#)[CTG](#) [AGCAAAC](#)[GCA](#) [GAG](#)[AGAAG](#)[GC](#) [CT](#)[CGGA](#)[GGGC](#) 504 [S154P](#) [R155T](#) [S159N](#) [E163A](#) [E163D](#) [A165T](#) [A165A](#) [S166L](#) [S166S](#) [E167D](#)

lyLeuSerAr gLysProLeu SerLysArgA rgGluLysAl aSerGluGly 168

[CTGGACGCGC](#) [AGGGCAAGCC](#) [TCGGA](#)[CCCGG](#) [AGCC](#)[CGGCC](#) [TG](#)[CC](#)[GGGCGG](#) 554 [L169V](#) [Q172P](#) [P175H](#) [T177I](#) [S179I](#) [S179N](#) [P180R](#) [P180P](#) [P183T](#) [P183P](#)

LeuAspAlaG lnGlyLysPr oArgThrArg SerProAlaL euProGlyGl 185

[GAGAA](#)[GCCCC](#) [GGCCCC](#)[TGCA](#) [GGG](#)[CGCT](#)[TAGA](#) [GGGG](#)[GGCCAG](#) [GCCGAGGTCC](#) 604 [S187N](#) [P188P](#) [A193V](#) [L194P](#) [E195E](#) [G196W](#) [G196R](#) [G197R](#)

yArgSerPro GlyProCysA rgAlaLeuGl uGlyGlyGln AlaGluValA 202

[GGCT](#)[TGC](#)[CAG](#) [AA](#)[AC](#)[GCC](#)[AGC](#) [TCC](#)[GCGGG](#)[GA](#) [GGCTGCAGGG](#) [GCTGGCGG](#)[GG](#) 654 [R202Q](#) [L203P](#) [R204H](#) [N206S](#) [N206K](#) [606](#) [621dup](#) [S208C](#) [S208T](#) [S209S](#) [G211G](#) [G218A](#)

rgLeuArgAr gAsnAlaSer SerAlaGlyA rgLeuGlnGl yLeuAlaGly 218

[GG](#)[CGCCCC](#)[GG](#) [GGCAG](#)[AAGGA](#) [GTGCAGGCC](#) [TTC](#)[GAAGTGT](#) [ACC](#)[TGCC](#)[CTC](#) 704 [G219G](#) [P221P](#) [G222R](#) [K224del](#) [E225G](#) [E225D](#) [E230K](#) [E230Q](#) [Y232H](#) [c.698](#) [700dupTGC](#) [P234P](#) [S235L](#)

GlyAlaProG lyGlnLysGl uCysArgPro PheGluValT yrLeuProSe 235

[GGGAAAGATG](#) [CG](#)[ACCTAGAA](#) [GC](#)[CTTGAGGT](#) [CACC](#)[ATTTCT](#) [ACAG](#)[GGGAGA](#) 754 [G236V](#) [M238I](#) [R239R](#) [R241K](#) [S242G](#) [S242S](#) [S242R](#) [C>G](#) [S242R](#) [C>A](#) [E244K](#) [I247V](#) [T249A](#) [G250A](#) [E251K](#)

rGlyLysMet ArgProArgS erLeuGluVa lThrIleSer ThrGlyGluL 252

AGGCGCCCGC AAATCCAGAA ATTCTCCTGA CTCTAGAGGA AAAGACAGCT 804 [761_764dup](#) [P257L](#) [I259V](#) [K266E](#) [T267I](#) [A268V](#)

ysAlaProAl aAsnProGlu IleLeuLeuT hrLeuGluGl uLysThrAla 268

GCGAATCTGG ACTCGGCAAC AGAACCCCGG GCAAGGCCCA CTCCGGATGG 854 [N270D](#) [S273L](#) [P277T](#) [R278P](#) [P283R](#) [P283L](#)

AlaAsnLeuA spSerAlaTh rGluProArg AlaArgProT hrProAspGl 285

AGGGGCATCT GCGGACCTGA AGGAAGGCCC TGAAATCCA GACATTCTGG 904 [S288Y](#) [A289V](#) [A289E](#) [E299G](#)

yGlyAlaSer AlaAspLeuL ysGluGlyPr oGlyAsnPro GluHisSerV 302

TCACCGGAAG GCCACCAGAC ACGGCTGCGA GTCCCCGCTG CCACGCCCAG 954 [G304R](#) [P307P](#) [T309M](#) [P313H](#) [R314C](#) [R314H](#) [R314R](#) [A317T](#)

alThrGlyAr gProProAsp ThrAlaAlaS erProArgCy sHisAlaGln 318

GAAGGAGACC CAGTTGACGG TACCTGTGTG CGTGATTCCT GCAGCTTCCC 1004 [E319K](#) [V328A](#) [R329H](#)

GluGlyAspP roValAspGl yThrCysVal ArgAspSerC ysSerPhePr 335

CGAGGCAGTT TCTGGGCACC CCCAGGCCTC AGGCAGCCGC TCACCTGGCT 1054 [E336K](#) [V338L](#) [S339F](#) [R348H](#) [P350S](#) [P350R](#)

oGluAlaVal SerGlyHisP roGlnAlaSe rGlySerArg SerProGlyC 352

GCCCCCGGTG CCAGGACTCC CATGAAAGGGA AGAGCCCGGG AAGCCTAAGC 1104 [C352C](#) [P353A](#) [R354W](#) [R361T](#) [S363N](#) [S363S](#) [P364L](#) [P364P](#) [L367V](#)

ysProArgCy sGlnAspSer HisGluArgL ysSerProGl ySerLeuSer 368

CCCCAGCCCC TGCACAGTG TAAGCGCCAC CTGAAGCAGG TCCAGCTGCT 1154 [P369S](#) [L372P](#) [P373L](#) [K376R](#) [Q383K](#) [L384P](#)

ProGlnProL euProGlnCy sLysArgHis LeuLysGlnV alGlnLeuLe 385

CTTCTGTGAG GATCACGATG AGCCCATCTG CCTCATCTGC AGTCTGAGTC 1204 [D389V](#) [D391N](#) [P393P](#) [L396F](#)

uPheCysGlu AspHisAspG luProIleCy sLeuIleCys SerLeuSerG 402

AGGAGCACCA AGGCCACCGG GTGCGCCCCA TTGAGGAGGT CGCCCTGGAA 1254 [E403K](#) [H404R](#) [R408Q](#) [c.1229G>A](#) [V415V](#) [E418*](#)

InGluHisGl nGlyHisArg ValArgProI leGluGluVa lAlaLeuGlu 418

CACAAGAAGA AAATTCAGAA GCAGCTGGAG CATCTGAAGA AGCTGAGAAA 1304 I423V I423T Q426R

HisLysLysL ysIleGlnLy sGlnLeuGlu HisLeuLysL ysLeuArgLy 435

ATCAGGGGAG GAGCAGCGAT CCTATGGGGA GGAGAAGGCA GTGAGCTTTC 1354 Q440E S442T K447M

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 TGAATTGGGGA ACTGGAGGCC 1554 S503C D505G I506V I506I L508Q D510N D510D A511V A511E I513T G514E

alSerGlnAs pIleAlaLeu LeuAspAlaL euIleGlyGl uLeuGluAla 518

AAGGAGTGCC AGTCAGAATG GGAACCTCTG CAGGACATTG GAGACATCTT 1604 E520V

LysGluCysG InSerGluTr pGluLeuLeu GlnAspIleG lyAspIleLe 535

GCACAGGGCT AAACACAGTGC CTGTCCCTGA AAAGTGGACC ACTCTCAAG 1654 K539N P550A

uHisArgAla LysThrValP roValProGl uLysTrpThr ThrProGlnG 552

AGATAAAACA AAAGATCCAA CTCCTCCACC AGAAGTCAGA GTTTGTGGAG 1704 E552D L559F

luIleLysGl nLysIleGln LeuLeuHisG InLysSerGl uPheValGlu 568

AAGAGCACAA AGTACTTCTC AGAAACCCTG CGTTCAGAAA TGGAAATGTT 1754 I577SAT I577A I577N I577SCG M582L E583A
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

TGGATGCAGA 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

ATITGACAGC TGTATCATTG ITCTGGGCTC TCCGAGTTTC CTCTCTGGCC 1954 F636Y D637G I640M I641F V642A P646L P646P L649F L649P S650Y G651S 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 G678R G678E N679H M680L M680V M680IGC M680IGA M680IGT T681I S683S E685K
AlaCysLysT hrSerIleSe rArgLysGly AsnMetThrL euSerProGl 685

GAATGGCTAC TGGGTGGTGA TAATGATGAA GAAAAATGAG 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 F721L F721E V722M D723D V726A I729V I729M S730C N733D N733S
GlyIlePheV aAlAspTyrAr gValGlySer IleSerPheT yrAsnValTh 735

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

TTCAACCTAT CTTCAGCCCT GGGACA CGTG ATGGAGG GAA GAACACAGCT 2304 Q753Q Q753H P754R I755V P758S R761C R761H G764G N766H
euGlnProIl ePheSerPro GlyThrArgA spGlyGlyLy sAsnThrAla 768

CCTCTGACTA TCTGTCCAGT GGGTG GTCAG GG GCTGACT GAATGCCCAA *8 P769A I772V Q778Sfs*4 Q778L G779G P780T
ProLeuThrI leCysProVa lGlyGlyGln GlyProAspS top

CACIGCATCT CTCTTCCTGC TTCTGGCCTT GTATCTTGCA TTCACACTCA *58 *9C>T *12T>C *21C>G
ATAGTCACGG AATGCCGACT AGGTGCTAGC TGCTATGGGA AATGCAAAAA *108
TAACAAAATA GTTACTGTGC CCAC G GAGCC TACCCGATTA TAGCAGAGGT *158 c.*133G>A
AAGTTAGGAA CGAACATGTT AGTCAATCCG GGTGAAGACA TGTACTGATG *208
ACACACCATG GATTTTCAGAG GAGGAAGTAC GGAGTC GTTG CATAATCCGC *258 c.*245G>A
CCCTGGTG GG TGGCACTCTC AGGTGCTCCT GAACAGAAGA TTTGGCCCTC *308 c.*267G>A
ATTTTCCCTC AGAACCCAC GGCAAGGATA TATGTCCCCT TGTTCTCTCT *358
GCTTCTGTCT TGAGGATATG GGAAGCCTAG AGAAACGCAA GCAGACTGGA *408
TTGGGATAGA AGTATTTGTG TACCTGGATT AATGAACTAT GATTTTTTTT *458
TTTTTTTTTTT GAGACCAAAT CTTGCTCTGT GGCC CAGGCT 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

TTCTTTTTTT TTTTTTTTTT TGAGACAAAG TTTTGCTCTT GTCACCCAGG *808
CTGGAGTGCA GTGGTGCAAT CTTGGCTCGC AACCTCCGCC TCCCAGGTTT *858
AAGAGATTCT CCTGCCTCAG CCTCCGAAGT AGCTGGGATT ACAGGC GCCC *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

MEFV (NM_000243.3) - cDNA + Protein - 2024-05-20

