



MVK (NM_000431.4) - cDNA - 2024-05-14

GCTCTGGGTT GTGGGAGTTG GGGAGCTGCT CCGGCTTCGG CGCGGAGGGG -45
CGGCGGCCGG GGAGGCGGCG GCGGCGGCAG GATTCCAGG AGCCATGTTG 6 [del EXON 2](#) [M1L](#) [Met1?](#)
TCAGAAGTCC TACTGGTGTG TGCTCCGGGG AAAGTCATCC TTCATGGAGA 56 [E4ter](#) [V5A](#) [L6fs](#) [V8L](#) [V8M](#) [V8E](#) [A10V](#) [P11S](#) [G11R](#) [K13X](#) [K13Q](#) [K13Nfs*68](#) [G18R](#) [E19K](#)
ACATGCCGTG GTACATGGCA AGGTAGCACI GGCTGTATCC TTGAACTIGA 106 [H20N](#) [H20P](#) [H20R](#) [H20Q](#) [A21V](#) [V22M](#) [H24P](#) [G25fs](#) [G25V](#) [G25G](#) [del EXON 3](#) [A28T](#) [L29fs](#) [L35S](#)
GAACATTCCI CCGGCITCAA CCCACAGCA ATGGGAAAGT GGACCTCAGC 156 [R36T](#) [L39P](#) [R40W](#) [R40L](#) [L41P](#) [L41R](#) [H44fs](#) [L51F](#) [S52N](#)
TTACCAACA TTGGTATCAA GCGGGCCTGG GATGTGGCCA GGCTTCAGTC 206 [I56V](#) [W62X\(c.185\)](#) [W62X\(c.186\)](#) [S69T](#)
ACTGGACACA AGCTTTCTGG AGCAAGGTGA TGTACAACA CCGACCTCAG 256 [D79N](#) [D79Y](#) [V80I](#) [F83C](#) [S85*](#)
AGCAAGTGGA GAAGCTAAAG GAGGTTGCAG GCTTGCCTGA CCACTGTGCT 306 [E93fs](#) [L97fs](#) [D100N](#)
GTCACCGAGC GCCTGGCTGT GCTGGCCTTT CTTIACCTAT ACCTGTCCAT 356 [V109L](#) [Y114fs](#) [Y116H](#) [L117P](#)
CTGCCGGAAG CAGAGGGCCC TGCCGAGCCT GGATATCGTA GTGTGGTCCG 406 [I119M](#) [R124W](#) [del EXON 5](#) [P127L](#) [S128Pfs*](#) [D130G](#) [V132I](#) [V132Efs*25](#) [W134X](#) [S135L](#) [S135S](#)
AGCTGCCCCC CGGGCGGGC TTGGGCTCCA GCGCCGCTA CTCGGTGTGT 456 [G140fs](#) [A141fs \(dupG\)](#) [A141fs \(delG\)](#) [G142D](#) [G144V](#) [S146N](#) [A147T](#) [A147A](#) [A148T](#)
[447 448insGCCTAC](#) [A148V](#) [Y149X](#) [S150L](#) [C152fs](#) [S150S](#) [V151M](#) [C152Y](#)
CTGGCAGCAG CCCTCCTGAC TGTGTGCGAG GAGATCCCAA ACCCGCTGAA 506 [T159fs](#) [C161RfsX25](#) [C161R](#) [I164fs](#) [N166K](#) [P165L](#) [P167L](#) [L168fs](#)
GGA CGGGGAT TCGTCAACA GGTGGACCAA GGAGGATTTG GAGCTAATTA 556 [D170D](#) [G171R](#) [D172D](#) [C173R](#) [C173Y](#) [E180K](#) [L182E](#)
ACAAGTGGGC CTTCCAAGGG GAGAGAATGA TTCA CGGGAA CCCCTCCGGA 606 [W188X](#) [A189V](#) [Q190fs](#) [G192E](#) [H197H](#) [S201F](#) [G202R](#) [G202Q](#)
GTGGACAATG CTGTCAGCAC CTGGGGAGGA GCCCTCCGAT ACCATCAAGG 656 [V203fs](#) [V203A](#) [D204E](#) [N205D](#) [T209A](#) [G211A](#) [G211E](#) [G212R](#) [G211del](#) [L214Hfs*63](#) [R215X](#) [R215G](#) [R215Q](#)

[H217P](#) [Q218X](#) [G219W](#)
GAAGATTTCA TCCTIAAAGA GGTGCGCAGC TCICAGATC CTGCTGACCA 706 [L224*](#) [R226K](#) [P228L](#) [P228P](#) [L230P](#) [L234P](#)
ACACCAAAGT CCCTCGCAAT ACCAGGGCCC ITGTGGCTGG CGTCAGAAAC 756 [T237S](#) [T237N](#) [R241C](#) [T243I](#) [L246P](#) [V247fs](#) [V250I](#) [V250E](#) [N252S](#)
AGGCTGCTCA AGITCCAGAG GATCGTGGCC CCCCTCCIGA CCTCAATAGA 806 [L255P](#) [F257I](#) [I260I](#) [V261A](#) [A262P](#) [P263P](#) [L264E](#) [c.790del](#) [L265P](#) [L265R](#) [I268T](#) [I268K](#) [D269H](#)
TGCCATCTCC CTGGAGTGTG AGCGCGTGCT GGGAGAGATG GGGGAAGCCC 856 [S272P](#) [S272E](#) [S272Fdelins](#) [R277C](#) [R277G](#) [R277H](#) [R277R](#) [V278A](#) [L279P](#) [M282T](#) [E284Kfs*17](#)

c.853insA

CAGCCCCGGA GCAGTACCTC GTGCTGGAAG AGCTCATTGA CATGAACCAG 906 P286L P288L Q290H Y291D V293M del exons 10-11 E296G I298T D299N M300V N301T N301Tfs*
Q302*

CACCATCTGA ATGCCCTCGG CGTGGGCCAC GCCTCTCTGG ACCAGCTCTG 956 L308L G309S G309R G309V V310M V310L G311R H311R S314S L315V L315Gfs*51 c.955T>C C319S
CCAGGTGACC AGGGCCCGCG GACTTCACAG CAAGCTGACT GGCGCAGGCG 1006 V321A T322S T322N A324V R325R G326R S329N S329R G333G A334T G335S G335D G335A G335G
G336S

GTGGTGGCTG TGGCATCACA CTCCTCAAGC CAGGGCTGGA GCAGCCAGAA 1056 G338S G338D C339S T342A T342I L343I L343P G347R P351S
GTGGAGGCCA CGAAGCAAGGC CCTGACCAGC TGTGGCTTTG ACTGCTTGGA 1106 c.1057delTGGAAGGCCACGAAG V353del T356M T356R L357fs Q358P S362I F365I F364S D366fs
C367S

AACCAGCATC GGTGCCCCCG GCGTCTCCAT CCACTCAGCC ACCTCCCTGG 1156 I372M G376S G376V V377I S378P I379N H380R A382P S384F D386N
ACAGCCGAGT CAGCAAGCC CTGGATGGCC TCTGAGAGGA GCCCACGACA *15 R388X Q390* Q390P Stop397R c.1202C>T
CTGCAGCCCC ACCCAGATGC CCCTTTCTGG ATTATTCTGG GGGCTGCAGT *65 c.*35C>T 1245-1246INSG
TCGACTCTGT GCTGGCCAGC GAGCGCCCAG CTCCTGACAC TGCTGGAGAG *115
GCCCCAGCCG CTTGGCGATG CCAGCCAAGC TCTGCAGTCC CAGCGGTGGG *165
ACCTAGGGAG GCATGGTCTG CCCTCTGCAT CCTCTGGAGC CAGCCGAGCA *215
GGAGGCCTAG GAGGGTCCTC TGAGACTCCA GACCTGAGGC GAGAAGGGCT *265
GCTTCCCTGA AGCTCCCACA GTCCCATCTG CTTCAGGCCC CCGCCCTTGGC *315
CTGTGTTCTT CCTGGCCGCC TGGGTCCAAT GCTCAGGTGC TGGGGCCTGG *365
TTCCCGGAGA AGTGTGCCTT CTCTCTCCCT TTTCAGGGAC CGCCCCCTGT *415
CTCTCAGGGC CAGGCCTCTC CCTCCTCCAG GAAGCCTTCC CCTACCCCTT *465
GTCGCCCCCTC CCTCCCAGAG CACCTGCTGT CTGGGTGGCT CACTCAGCAC *515
TTGGTGTGGC CTTCCCTTCT ACCTAGCGGG ATGGGGCTCC CCCAGGGGCT *565
GTCCCGGAGG CGGTGGGCCT GGTTAAATAA GGCAGGGTTT ATATGCACTT *615 *571G>A
TCTTCCGATC TGTACCTGAG AGGTTTGTGG AAAAGATGGC AAATGGGGAA *665
TAAAAAGATT TTGTGTCAAC AGTAGAGACT CCAGGCCACC AGCACCTCCC *715
TCTGTCCCTG TCCCCTCTCC AGCTGTTTCC TCCATGGAGC TCTTCAGCAA *765
TGGAGGGAAA TAGGGTTTGG GGTCACTTTG TTGTGCGTCT TGGGGATGAG *815
GTGGCTTTTC CCAGATGGCC CTTGCTGGAG AGGGACTGGG ACACGGCTCT *865

CAGTCCATCA GCACAACCTCT AGGCTGCTGC TGC GGAGGGA GAAGTTGAGC *915
TTCCTAGCTC CAGAATCACA AGCACCCACG AGAGCACAGA CCTGTGTAAG *965
ACAGGAAAGC AGAACCTGCC ATCGCTCCTG GGGCGCGCCT TCCTTTCTGA *1015
AATGAACTGG CTGGATGGAG AAAACAGACT CAAATGTTCT GGCCCGGGTG *1065
CCTGGCACTC CCCACCCCG CCCCCACCG GCCCTATTTG AACTTTATAT *1115
TGCAGTCAGC TTGGTGCTTT CCGAAATGCC ATTAGCCATC AGGAAACCCT *1165
TGTAGTTGGT GCCTTGCCAG CCAGAACCTC TGGGACCCAC GGACCTGCAA *1215
AGAGGCCGAG TGAAAGGTG GGGCCGGCG CAGGGATTTC AGGATGAGGT *1265
GAAAGCGATT CAGTGC GCGT CTGCCCTTGG CCACTAGGGG GCAGCTGGCG *1315
GCCTTCCCTG CTGTTGTCTT CCTGCAGGGT GAGAGGAGCA GGAGCCGAGC *1365
TCCACCCCA CGCCAGCCTT GGGCCGGCC TGGGATCACT GCTGGGAACG *1415
TGAGAGTGAA GGGAGGACGC CTACCCACG TTAAC TTGTA GAAATGGCCC *1465
CAGATCACTG ATGGCTGTTT CCTGCCCTT CCCTTCAAAA CACAACGCAT *1515
AAAGCAGTAA TACTAATTAA TACTGAACGC TCA

MVK (NM_000431.4) - cDNA - 2024-05-14

