

3' 11-12

5' - ¹A ²T ³G ⁴TT ⁵GT ⁶G ⁷CC - 3'

↓

ATGTT GCC

X c. 6-7 del.

⓪ c. 7-8 del

3' ルール

塩基番号は可能な限り 3' 側の番号 (大きい番号) を記載する。

例: ATGTTGTGCC が ATGTTG_CC となったバリエント (下線は開始コドンを表す)

c.7_8del でも c.5_6del でもよさそうであるが、この場合 c.7_8del と記載する。

例: ATGTTGTGCC が ATGTTGTGTGCC となったバリエント (下線は開始コドンを表す)

この場合も c.7_8dup と c.5_6dup が可能であるが、c.7_8dup と記載する。

尚、このルールはアミノ酸配列にも適応される。すなわち、可能な限り C-末端側の番号を記載する。