

Title: *AIP*-Related Familial Isolated Pituitary Adenomas *GeneReview* Table 4

Authors: Korbonits M, Kumar A

Date: June 2012

Note: The following information is provided by the author(s) listed above and has not been reviewed by *GeneReviews* staff.

Table 4. Selected *AIP* Allelic Variants

Class of Variant Allele	DNA Nucleotide Change (Alias ¹)	Protein Amino Acid Change	Amino-Acid Position	Mutation Type	References
Variants of unknown significance, unlikely to be pathologic	c.-5G>C	-	-		Georgitsi et al [2007a]
	c.135C>T	p.=	45	synonymous	Iwata et al [2007]
	c.145G>A	p.V49M	49	missense	Iwata et al [2007]
	c.383G>A	p.R128H	128	missense	Tichomirowa et al [2011]
	c.429G>A	p.=	143	synonymous	Cazabat et al [2007]
	c.468+16C>T	-	-	intronic	Tichomirowa et al [2011]
	c.714C>T	p.=	238	synonymous	Georgitsi et al [2007a]
	c.720C>T	p.=	240	Synonymous	Cazabat et al [2007]
	c.783C>T	p.=	261	synonymous	Cazabat et al [2007]
	c.896C>T	p.A299V	229	missense	Georgitsi et al [2007b], Cazabat et al [2007], Igreja et al [2010]
	c.965C>T	p.A322V	322	Missense	Cazabat et al [2007]
	c.987C>T	p.=	329	Synonymous	Cazabat et al [2007]
Pathologic or likely to be pathologic changes	[g.4856_4857CG>AA; g.4906G>A]	-	-	promoter	Leontiou et al [2008]
	c.2T>C	p.Met1?		start codon	Personnier et al [2011]
	c.3_4insC	p.R2fsX43		missense	Xekouki et al [2011]
	c.40C>T	p.Q14X	14	nonsense	Vierimaa et al [2006], Georgitsi et al [2007b], Raitila et al [2007]

Class of Variant Allele	DNA Nucleotide Change (Alias ¹)	Protein Amino Acid Change	Amino-Acid Position	Mutation Type	References
	c.64C>T	p.R22X	22	nonsense	Barlier et al [2007], Tichomirowa et al [2011]
	c.66_71delAGGAG A	p.G23_E24del	23	in-frame deletion	Georgitsi et al [2007b]
	c.70G>T	p.E24X	24	nonsense	Gadelha et al [1999], Leontiou et al [2008]
	c.74_81delins7	p.L25PfsX130	25	in-frame deletion	Pestell et al [1989], Igreja et al [2010]
	c.88_89delGA	p.D30WfsX14	30	frameshift	Tichomirowa et al [2011]
	c.-1213_279+578del (ex1_ex2del)	-	-	large genomic deletions	Georgitsi et al [2008]
	c.100-1025_279+357del (ex2del)	p.A34_K93del	34-93	large genomic deletions	Georgitsi et al [2008], Igreja et al [2010]
	novel frameshift mutations in ex2			frameshift	Yaneva et al [2008]
	c.138_161del24	p.G47_R54del	-	in-frame deletion	Daly et al [2007]
	c.166C>A	p.R56C	56	missense	Tichomirowa et al 2011
	c.174G>C	p.K58N	58	missense	Tichomirowa et al 2011
	c.241C>T	p.R81X	81	nonsense	Luccio-Camelo et al [2004], Toledo et al 2008, Soares et al [2005], Leontiou et al [2008]
	c.244_248delGAA GG	p.E82fsX7	82	frameshift	Tichomirowa et al [2011]
	c.249G>T	p.G83AfsX15	83	splice site	Igreja et al [2010]
	c.250G>A	p.E84K	84	missense	Tichomirowa et al [2011]
	c.280-1G>A	-	-	splice site	Georgitsi et al [2007b]

Class of Variant Allele	DNA Nucleotide Change (Alias ¹)	Protein Amino Acid Change	Amino-Acid Position	Mutation Type	References
	c.286_287delGT	p.V96PfsX32	96	frameshift	Yamada et al [1997]; Iwata et al [2007]
	c.308A>G	p.K103R	103	missense	Stratakis et al [2010]
	N/A	p.P114fs	114	frameshift	Stratakis et al [2010]
	c.350delG	p.E117AfsX39	117	frameshift	Tichomirowa et al [2011]
	c.404delA	p.H135LfsX20	135	frameshift	Cazabat et al [2007]
	c.424C>T	p.Q142X	142	nonsense	Daly et al [2007]
	c.468+1G>A	-	-	splice site	Occhi et al 2010b
	c.469-2A>G	-	-	splice site	Cazabat et al 2007
	c.469-1G>A	-	-	splice site	Vierimaa et al 2006
	c.490C>T	p.Q164X	164	nonsense	Igreja et al 2010
	c.500delC	p.P167HfsX3	167	frameshift	Khoo et al 2009
	c.517_521delGAA GA	p.E174fsX47	174	frameshift	Daly et al 2007 & Naves et al 2007
	c.542delT	p.L181fsX13	181	frameshift	Georgitsi et al 2007b, Garay et al 2011
	c.550C>T	p.Q184X	184	nonsense	Tichomirowa et al 2011
	c.584T>C	p.V195A	195	missense	Naves et al 2010 & Tichomirowa et al 2011
	c.591G>A	p.=	197	synonymous / splice site	Tichomirowa et al 2011
	c.601A>T	p.K201X	201	nonsense	Cazabat et al 2007
	c.622dupC	p.C208LfsX15	208	frameshift	Igreja et al 2010
	c.646G>T	p.E216X	216	nonsense	Villa et al 2011
	c.649C>T	p.Q217X	217	nonsense	Daly et al 2007
	c.662dupC	p.E222X	222	nonsense	Igreja et al 2010
	c.713G>A	p.C238Y	238	missense	Gadelha et al 1999 & Leontiou et al 2008

Class of Variant Allele	DNA Nucleotide Change (Alias ¹)	Protein Amino Acid Change	Amino-Acid Position	Mutation Type	References
	c.715C>T	p.Q239X	239	nonsense	Daly et al 2007
	c.721A>G	p.K241E	241	missense	Daly et al 2007
	c.721A>T	p.K241X	241	nonsense	Stratakis et al 2010
	c.742_744delTAC	p.Y248del	248	in-frame deletion	Georgitsi et al 2008
	c.769A>G	p.I257V	257	missense	Montanana et al 2008
	c.803A>G	p.Y268C	268	missense	Tichomirowa et al 2011
	c.804A>C	p.Y268X	268	nonsense	Jorge et al 2001, Toledo et al 2007, Tichomirowa et al 2011
	c.805_825dup	p.F269_H275dup	269-275	in-frame insertion	Prescott et al 1992, Soares et al 2005, Leontiou et al 2008
	c.807C>T	p.=	269	synonymous / splice site	McCarthy et al 1990, Leontiou et al 2008, Igreja et al 2010, Cazabat et al 2007, Tichomirowa et al 2011
	c.811C>T	p.R271W	271	missense	Daly et al 2007, Jennings et al 2009, Tichomirowa et al 2011
	c.824_825insA	p.H275QfsX12	275	frameshift	Georgitsi et al 2007b
	c.829G>C	p.A277P	277	missense	Tichomirowa et al 2011
	c.854_857delAGG C	p.Q285fsX16	285	frameshift	Daly et al 2007
	c.[878_879AG>GT; 880_891delCTGGA CCCAGCC]	p.[E293G; L294_A297del]	294	in-frame deletion	Georgitsi et al 2007b

Class of Variant Allele	DNA Nucleotide Change (Alias ¹)	Protein Amino Acid Change	Amino-Acid Position	Mutation Type	References
	c.910C>T	p.R304X	304	nonsense	Vierimaa et al 2006, Daly et al 2007, Cazabat et al 2007, Leontiou et al 2008, Chahal et al 2008, Occhi et al 2010a, Tichomirowa et al 2011
	c.911G>A	p.R304Q	304	missense	Georgitsi et al 2007b, Cazabat et al 2007, Leontiou et al 2008, Occhi et al 2010b, Tichomirowa et al 2011
	c.919insC	p.Q307fsX104	307	frameshift	Stratakis et al 2010
	whole gene deletion	-	-	large genomic deletions	Igreja et al 2010
	c.1-?_993+?del-	-	-	large genomic deletions	Igreja et al 2010