

## 4 VIZSGÁLT GÉNEK

Ez a táblázat az ennél a személynél elemzett gének teljes listáját tartalmazza. A táblázatban felsorolt géneknek a felsorolt állapotokon kívül további klinikai összefüggései is lehetnek. A génállapot-asszociációkkal kapcsolatos további információk a <http://www.omim.org> oldalon található.

### DAGANAT KIALAKULÁSSAL ÖSSZEFÜGGŐ GÉNEK 1/2

GÉN	TRANSZKRIPT	KAPCSOLT BETEGSÉG	GÉN	TRANSZKRIPT	KAPCSOLT BETEGSÉG
APC	NM_000038.5	Vastagbél, Endokrinológiai, Gyomor, Idegrendszeri / agy, Hasnyálmirigy, Szarkóma	MITF	NM_000248.3	Melanóma
ATM	NM_000051.3	Emlórák, Hasnyálmirigy- és Prostatata daganat	MLH1	NM_000249.3	Vastagbél, Gyomor, Nőgyógyászati, Idegrendszeri / agydaganat, Hasnyálmirigy, Prostatata és Vese / húgyúti daganat
AXIN2	NM_004655.3	Vastagbél daganat	MSH2	NM_000251.2	Vastagbél, Gyomor, Nőgyógyászati, Idegrendszeri / agydaganat, Hasnyálmirigy, Prostatata és Vese / húgyúti daganat
BAP1	NM_004656.3	Vese / húgyúti daganat, Melanóma	MSH3	NM_002439.4	Vastagbél daganat
BARD1	NM_000465.3	Emlórák	MSH6	NM_000179.2	Vastagbél, Gyomor, Nőgyógyászati, Idegrendszeri / agydaganat, Hasnyálmirigy, Prostatata és Vese / húgyúti daganat
BMPR1A	NM_004329.2	Vastagbél, Gyomor- és Hasnyálmirigy	MUTYH	NM_001128425.1	Vastagbél daganat
BRCA1	NM_007294.3	Emlórák, Nőgyógyászati, Hasnyálmirigy és Prostatata daganat	NBN	NM_002485.4	Emlórák és Prostatata daganat
BRCA2	NM_000059.3	Emlórák, Nőgyógyászati, Hasnyálmirigy és Prostatata daganat, Melanóma	NF1	NM_000267.3	Emlórák, Endokrinológiai, Gyomor és Idegrendszeri / agydaganat
BRIP1	NM_032043.2	Emlórák és Nőgyógyászati daganat	NF2	NM_000268.3	Idegrendszeri / agydaganat
CDC73	NM_024529.4	Endokrinológiai és Vese / húgyúti daganat	NTHL1	NM_002528.6	Vastagbél Daganat
CDH1	NM_004360.3	Emlórák, Vastagbél és Gyomor daganat	PALB2	NM_024675.3	Emlórák és Hasnyálmirigy
CDK4	NM_000075.3	Melanóma	PDGFRA	NM_006206.4	Gyomorrák, Szarkóma
CDKN2A (p1 4ARF)	NM_058195.3	Idegrendszeri / agydaganat, Melanóma	PMS2	NM_000535.5	Vastagbél, Gyomor, Nőgyógyászati, Idegrendszeri / agydaganat, Hasnyálmirigy, Prostatata és Vese / húgyúti daganat
CDKN2A (p1 6INK4a)	NM_000077.4	Hasnyálmirigy, Melanóma	POLD1	NM_002691.3	Vastagbél daganat
CHEK2	NM_007194.3	Emlórák, Vastagbél, Endokrinológiai, Nőgyógyászati és Prostatata daganat	POLE	NM_006231.3	Vastagbél daganat
DICER1	NM_177438.2	Endokrinológiai, Nőgyógyászati, Idegrendszeri / agydaganat és Vese / húgyúti daganat, Szarkóma	PRKAR1A	NM_002734.4	Endokrinológiai és Idegrendszeri / agydaganat, Szarkóma
EPCAM	NM_002354.2	Vastagbél, Gyomor, Nőgyógyászati, Idegrendszeri / agydaganat, Hasnyálmirigy, Prostatata és Vese / húgyúti daganat	PTCH1	NM_000264.3	Idegrendszeri / agydaganat és bőrrák, Szarkóma
FH	NM_000143.3	Vese / húgyúti daganat, Szarkóma	PTEN	NM_000314.4	Emlórák, Vastagbél, Endokrinológiai, Nőgyógyászati, Idegrendszeri / agydaganat és Vese / húgyúti daganat, Melanóma
FLCN	NM_144997.5	Vese / húgyúti daganat	RAD51C	NM_058216.2	Emlórák, és Nőgyógyászati daganat
GREM1	NM_013372.6	Vastagbél daganat	RAD51D	NM_002878.3	Emlórák, és Nőgyógyászati daganat
HOXB13	NM_006361.5	Prostatata daganat	RB1	NM_000321.2	Melanóma, Retinoblasztóma, Szarkóma

<b>KIT</b>	NM_000222.2	Gyomorrák, Szarkóma	<b>RET</b>	NM_020975.4	Endokrinológiai daganat
<b>MAX</b>	NM_002382.4	Endokrinológiai daganat	<b>SDHA</b>	NM_004168.3	Endokrinológiai és Gyomorrák, Szarkóma
<b>MEN1</b>	NM_130799.2	Endokrinológiai, Nervous System/Brain és Hasnyálmirigy	<b>SDHAF2</b>	NM_017841.2	Endokrinológiai daganat
<b>MET</b>	NM_001127500.1	Vese / húgyúti daganat			

## DAGANAT KIALAKULÁSSAL ÖSSZEFÜGGŐ GÉNEK 2/2

GÉN	TRANSZKRIPT	KAPCSOLT BETEGSÉG	GÉN	TRANSZKRIPT	KAPCSOLT BETEGSÉG
<b>SDHB</b>	NM_003000.2	Endokrinológiai, Gyomor- és Vese / húgyúti daganat, Szarkóma	<b>TMEM127</b>	NM_017849.3	Endokrinológiai daganat
<b>SDHC</b>	NM_003001.3	Endokrinológiai, Gyomor- és Vese / húgyúti daganat, Szarkóma	<b>TP53</b>	NM_000546.5	Emlőrák, Endokrinológiai-, Emésztőszervi-, Nőgyógyászati-, Hematológiai-, Idegrendszeri / agydaganat és bőrrák, Szarkóma
<b>SDHD</b>	NM_003002.3	Endokrinológiai, Gyomor- és Vese / húgyúti daganat, Szarkóma	<b>TSC1</b>	NM_000368.4	Idegrendszeri / agydaganat, Hasnyálmirigy és Vese / húgyúti daganat
<b>SMAD4</b>	NM_005359.5	Vastagbél, Gyomor- és Hasnyálmirigy	<b>TSC2</b>	NM_000548.3	Idegrendszeri / agydaganat, Hasnyálmirigy és Vese / húgyúti daganat
<b>SMARCA4</b>	NM_001128849.1	Nőgyógyászati daganat	<b>VHL</b>	NM_000551.3	Endokrinológiai, Idegrendszeri / agydaganat, Hasnyálmirigy és Vese / húgyúti daganat
<b>SMARCB1</b>	NM_003073.3	Idegrendszeri / agydaganat és Vese / húgyúti daganat	<b>WT1</b>	NM_024426.4	Vese / húgyúti daganat
<b>STK11</b>	NM_000455.4	Emlőrák, Vastagbél-, Gyomor-, Nőgyógyászati- és Hasnyálmirigy			

## EGYÉB GÉNEK

GÉN	TRANSZKRIPT	KAPCSOLT BETEGSÉG	GÉN	TRANSZKRIPT	KAPCSOLT BETEGSÉG
<b>ATP7B</b>	NM_000053.3	Wilson-kór	<b>OTC</b>	NM_000531.5	Ornitin Transzkarbamiláz hiány
<b>CACNA1S</b>	NM_000069.2	Malignus Hyperthermia	<b>RYR1*</b>	NM_000540.2	Malignus Hyperthermia, Neuromuskuláris betegség
<b>HAMP</b>	NM_021175.2	Herediter Hemochromatosis	<b>SERPINA1</b>	NM_000295.4	Alpha-1-Antitripszin hiány
<b>HFE</b>	NM_000410.3	Herediter Hemochromatosis	<b>SLC40A1</b>	NM_014585.5	Herediter Hemochromatosis
<b>HJV</b>	NM_213653.3	Herediter Hemochromatosis	<b>TFR2</b>	NM_003227.3	Herediter Hemochromatosis