

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

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

DAGANAT KIALAKULÁSSAL ÖSSZEFÜGGŐ GÉNEK 2/2

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

SZÍV-ÉRRENDSZERI BETEGSÉGEKKEL ÖSSZEFÜGGŐ GÉNEK 1/2

GÉN	TRANSZKRIPT	KAPCSOLT BETEGSÉG	GÉN	TRANSZKRIPT	KAPCSOLT BETEGSÉG
ACTA2	NM_001613.2	Aortopathia	GDF2	NM_016204.2	Hereditár Hemorrhagiás Telangiectasia
ACTC1	NM_005159.4	Cardiomyopathia, Veleszületett szívbetegség	GLA	NM_000169.2	Cardiomyopathia, Lizoszómális tárolási betegség
ACTN2	NM_001103.3	Arritmia, Cardiomyopathia	GPD1L	NM_015141.3	Arritmia
ACVRL1	NM_000020.2	Hereditár Hemorrhagiás Telangiectasia, Pulmonális artériás hipertónia	HCN4	NM_005477.2	Arritmia, Cardiomyopathia
APOB	NM_000384.2	Familiáris hiperkoleszterinémia, Familiáris Hipobetalipoproteinémia	JUP	NM_002230.2	Arritmia, Cardiomyopathia
BAG3	NM_004281.3	Cardiomyopathia	KCNE1	NM_000219.5	Arritmia
BMPR2	NM_001204.6	Pulmonális artériás hipertónia	KCNE2	NM_172201.1	Arritmia
CACNA1C	NM_000719.6; NM_001129840.1	Arritmia, Cardiomyopathia, Veleszületett szívbetegség	KCNH2	NM_000238.3	Arritmia
CACNB2	NM_201590.2	Arritmia	KCNJ2	NM_000891.2	Arritmia
CALM1	NM_006888.4	Arritmia	KCNQ1	NM_000218.2	Arritmia
CALM2	NM_001743.4	Arritmia	LAMP2	NM_002294.2	Cardiomyopathia, Glikogén tárolási betegség
CALM3	NM_005184.2	Arritmia	LDLR	NM_000527.4	Familiáris hiperkoleszterinémia
CASQ2	NM_001232.3	Arritmia	LDLRAP1	NM_015627.2	Familiáris hiperkoleszterinémia
CAV1	NM_001753.4	Pulmonális artériás hipertónia	LMNA	NM_170707.3	Arritmia, Cardiomyopathia, Neuromuskuláris betegség
CAV3	NM_033337.2	Arritmia, Cardiomyopathia, Neuromuskuláris betegség	MYBPC3	NM_000256.3	Cardiomyopathia
COL3A1	NM_000090.3	Aortopathia	MYH11	NM_001040113.1	Aortopathia
CRYAB	NM_001885.2	Cardiomyopathia, Neuromuskuláris betegség	MYH7	NM_000257.3	Cardiomyopathia, Neuromuskuláris betegség
CSRP3	NM_003476.4	Cardiomyopathia	MYL2	NM_000432.3	Cardiomyopathia
DES	NM_001927.3	Arritmia, Cardiomyopathia, Neuromuskuláris betegség	MYL3	NM_000258.2	Cardiomyopathia
DMD	NM_004006.2	Cardiomyopathia, Neuromuskuláris betegség	MYLK	NM_053025.3	Aortopathia
DSC2	NM_024422.4	Arritmia, Cardiomyopathia	NKX2-5	NM_004387.3	Arritmia, Veleszületett szívbetegség
DSG2	NM_001943.3	Arritmia, Cardiomyopathia	PCSK9	NM_174936.3	Familiáris hiperkoleszterinémia
DSP	NM_004415.2	Arritmia, Cardiomyopathia	PKP2	NM_004572.3	Arritmia, Cardiomyopathia
EMD	NM_000117.2	Arritmia, Cardiomyopathia, Neuromuskuláris betegség	PLN	NM_002667.3	Arritmia, Cardiomyopathia
ENG	NM_000118.3	Hereditár Hemorrhagiás Telangiectasia, Pulmonális artériás hipertónia	PRKAG2	NM_016203.3	Arritmia, Cardiomyopathia

F2	NM_000506.3	Örökletes trombofilia	PRKG1	NM_006258.3	Aortapathia
F5	NM_000130.4	Örökletes trombofilia	PROC	NM_000312.3	Örökletes trombofilia
F9	NM_000133.3	Hemofília, Örökletes trombofilia	PROS1	NM_000313.3	Örökletes trombofilia
FBN1	NM_000138.4	Aortapathia	RBM20	NM_001134363.2	Arritmia, Cardiomiopathia
FHL1	NM_001449.4	Cardiomiopathia, Neuromuszkuláris betegség	RYR2	NM_001035.2	Arritmia, Cardiomiopathia
FLNC	NM_001458.4	Cardiomiopathia, Neuromuszkuláris betegség	SCN5A	NM_198056.2	Arritmia, Cardiomiopathia

SZÍV-ÉRRENDSZERI BETEGSÉGEKKEL ÖSSZEFÜGGŐ GÉNEK 2/2

GÉN	TRANSZKRIPT	KAPCSOLT BETEGSÉG	GÉN	TRANSZKRIPT	KAPCSOLT BETEGSÉG
SERPINC1	NM_000488.3	Örökletes trombofilia	TMEM43	NM_024334.2	Arritmia, Cardiomiopathia
SGCD	NM_000337.5	Cardiomiopathia, Neuromuszkuláris betegség	TNNC1	NM_003280.2	Cardiomiopathia
SMAD3	NM_005902.3	Aortapathia	TNNI3	NM_000363.4	Arritmia, Cardiomiopathia
SMAD4	NM_005359.5	Hereditár Hemorrhagiás Telangiectasia	TNNT2	NM_001001430.2	Arritmia, Cardiomiopathia
TCAP	NM_003673.3	Cardiomiopathia, Neuromuszkuláris betegség	TPM1	NM_001018005.1	Cardiomiopathia
TGFB2	NM_003238.3	Aortapathia	VCL	NM_014000.2	Cardiomiopathia
TGFB3	NM_003239.3	Aortapathia, Arritmia, Cardiomiopathia			
TGFBR1	NM_004612.2	Aortapathia			
TGFBR2	NM_003242.5	Aortapathia			

EGYÉB GÉNEK

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