

Raporteeritavate geenide nimekiri vastavalt Ameerika Meditsiinigeneetika ja Genoomika Kolleegiumi (ACMG SF v3.1) juhistele. (Genetics in Medicine (2022) 24, 1407–1414)

Fenotüüp	MiM-haiguse number	Geen	Pärandumise tüüp	Raporteeritavad mutatsioonid
Perekondlik adenomatoosne polüpoos	175100	<i>APC</i>	AD	Kõik P ja LP
Perekondlik medullaarne kilpnäärmevähk	155240	<i>RET</i>	AD	Kõik P ja LP
Pärilik rinna- ja munasarjavähk	604370 612555 114480	<i>BRCA1</i> <i>BRCA2</i> <i>PALB2</i>	AD	Kõik P ja LP
Päriliku paraganglioomi-feokromotsütoomi sündroom	168000 601650 605373 115310 171300 171300	<i>SDHD</i> <i>SDHAF2</i> <i>SDHC</i> <i>SDHB</i> <i>MAX</i> <i>TMEM127</i>	AD	Kõik P ja LP
Juveniilse polüpoosi sündroom	174900 175050	<i>BMPR1A</i> <i>SMAD4</i>	AD	Kõik P ja LP
Li-Fraumeni sündroom	151623	<i>TP53</i>	AD	Kõik P ja LP
Lynchi sündroom	609310 120435 614350 614337	<i>MLH1</i> <i>MSH2</i> <i>MSH6</i> <i>PMS2</i>	AD	Kõik P ja LP
Endokriinsete hulgikasvajate sündroomi 1. tüüp	131100	<i>MEN1</i>	AD	Kõik P ja LP
<i>MUTYH</i> -seoseline polüpoos	608456	<i>MUTYH</i>	AR	P/LP*
Neurofibromatoosi 2. tüüp	101000	<i>NF2</i>	AD	Kõik P ja LP
Peutz-Jeghersi sündroom	175200	<i>STK11</i>	AD	Kõik P ja LP
<i>PTEN</i> geeniga seotud hamartomatoossete kasvajate sündroom	158350	<i>PTEN</i>	AD	Kõik P ja LP

Retinoblastoom	180200	<i>RB1</i>	AD	Kõik P ja LP
Tuberoosne skleroos	191100 613254	<i>TSC1</i> <i>TSC2</i>	AD	Kõik P ja LP
Von Hippel-Lindau sündroom	193300	<i>VHL</i>	AD	Kõik P ja LP
<i>WT1</i> -seoseline Wilmsi tuumor	194070	<i>WT1</i>	AD	Kõik P ja LP
Aortopaatiad	154700 609192 610168 613795 611788 132900	<i>FBN1</i> <i>TGFBR1</i> <i>TGFBR2</i> <i>SMAD3</i> <i>ACTA2</i> <i>MYH11</i>	AD	Kõik P ja LP
Arütmogeenne parema vatsakese kardiomüopaatia	609040 607450 610476 604400 610193	<i>PKP2</i> <i>DSP</i> <i>DSC2</i> <i>TMEM43</i> <i>DSG2</i>	AD	Kõik P ja LP
Katehoolaminergiline polümorfne ventrikulaarne tahhükardia	604772 611938 615441	<i>RYR2</i> <i>CASQ2</i> <i>TRDN</i>	AD AR	Kõik P ja LP P/LP*
Dilatatiivne kardiomüopaatia	601494 115200 617047 604145 613881 604765 613172 611879	<i>TNNT2</i> <i>LMNA</i> <i>FLNC</i> <i>TTN^o</i> <i>BAG3</i> <i>DES</i> <i>RBM20</i> <i>TNNC1</i>	AD	Kõik P ja LP
Ehlers-Danlosi sündroom, vaskulaarne tüüp	130050	<i>COL3A1</i>	AD	Kõik P ja LP
Perekondlik hüperkolesteroleemia	143890 144010 603776	<i>LDLR</i> <i>APOB</i> <i>PCSK9</i>	AD	Kõik P ja LP
	192600 115197	<i>MYH7</i> <i>MYBPC3</i>		

Hüpertroofiline kardiomüopaatia	613690 115196 608751 612098 600858 608758	<i>TNNI3</i> <i>TPM1</i> <i>MYL3</i> <i>ACTC1</i> <i>PRKAG2</i> <i>MYL2</i>	AD	Kõik P ja LP
Pika QT sündroomi 1. ja 2. tüüp	192500 613688	<i>KCNQ1</i> <i>KCNH2</i>	AD	Kõik P ja LP
Pika QT sündroomi 3. tüüp; Brugada sündroom	603830, 601144	<i>SCN5A</i>	AD	Kõik P ja LP
Biotinidaasi puudulikkus	253260	<i>BTBD</i>	AR	P/LP*
Fabry tõbi	301500	<i>GLA</i>	XL	Kõik P ja LP
Ornitiini transkarbamülaasi defitsiit	311250	<i>OTC</i>	XL	Kõik P ja LP
Pompe tõbi	232300	<i>GAA</i>	AR	P/LP*
Pärilik hemokromatoos	235200	<i>HFE</i>	AR	<i>HFE</i> p.Cys282Tyr homosügootne variant ^b
Pärilik hemorraagiline teleangiektasias	600376 187300	<i>ACVRL1</i> <i>ENG</i>	AD	Kõik P ja LP
Maliigne hüpertermia	145600 601887	<i>RYR1</i> <i>CACNA1S</i>	AD	Kõik P ja LP
Noorte küpsuseas algav diabeet (MODY)	600496	<i>HNF1A</i>	AD	Kõik P ja LP
<i>RPE65</i> -seoseline retinopaatia	204100, 613794	<i>RPE65</i>	AR	P/LP*
Wilsoni tõbi	277900	<i>ATP7B</i>	AR	P/LP*
Pärilik TTR-amüloidoos	105210	<i>TTR</i>	AD	Kõik P ja LP

AD – autosoomdominantne, AR – autosoomretsessiivne, XL – X-liiteline

P – patogeenne, LP – tõenäoliselt patogeenne

* – ainult bialleelsed (retsessiivsed) muutused

a –ainult LOF (*loss-of-function*) variandid

b – *HFE* geeni NM_000410.3 transkripti järgi