

Fenotüüp	MiM-haiguse number	PMID-Gene Reviews number	Tüüpiline avaldumise vanus	Geen	MIM-Geeni number	Pärandumise tüüp	Raporteeritavad mutatsioonid
Pärilik rinna- ja munasarjavähk	604370	20301425	Täiskasvanu	BRCA1	113705	AD	KP ja EP*
	612555			BRCA2	600185		
Li-Fraumeni sündroom	151623	20301488	Laps/Täiskasvanu	TP53	191170	AD	KP ja EP
Peutz-Jeghers'i sündroom	175200	20301443	Laps/Täiskasvanu	STK11	602216	AD	KP ja EP
Lynch'i sündroom	120435	20301390	Täiskasvanu	MLH1	120436	AD	KP ja EP
				MSH2	609309		
				MSH6	600678		
				PMS2	600259		
Perekondlik adenomatoosne polüpoos	175100	20301519	Laps/Täiskasvanu	APC	611731	AD	KP ja EP
MYH-seotud polüpoos; perekondlik adenomatoosne polüpoos tüüp2, kolorektaalsed hulgiadenoomid; autosoomretsessiivne pilomatrikoomidega kolorektaalne adenomatoosne polüpoos	608456	23035301	Täiskasvanu	MUTYH	604933	AR	KP ja EP
132600							
Von Hippel-Lindau sündroom	193300	20301636	Laps/Täiskasvanu	VHL	608537	AD	KP ja EP
Endokriinsete hulgikasvajate sündroom tüüp 1	131100	20301710	Laps/Täiskasvanu	MEN1	613733	AD	KP ja EP
Endokriinsete hulgikasvajate sündroom tüüp 2	171400	20301434	Laps/Täiskasvanu	RET	164761	AD	KP
	162300						
Perekondlik medullaarne kilpnäärme vähk	1552401	20301434	Laps/Täiskasvanu	RET	164761	AD	KP
PTEN hamartoomi tuumori sündroom	153480	20301661	Laps/Täiskasvanu	PTEN	601728	AD	KP ja EP
Retinoblastoom	180200	20301625	Laps	RB1	614041	AD	KP ja EP
Pärilik paraganglioom-feokromotsütoomi sündroom	168000 (PGL1)	20301715	Laps/Täiskasvanu	SDHD	602690	AD	KP ja EP
	601650 (PGL2)			SDHAF2	613019		KP
	605373 (PGL3)			SDHC	602413		KP ja EP
	115310 (PGL4)			SDHB	185470		
Tuberoosne skleroos	191100	20301399	Laps	TSC1	605284	AD	KP ja EP
	613254			TSC2	191092		
WT1-seotud Wilmsi tuumor	194070	20301471	Laps	WT1	607102	AD	KP ja EP
Neurofibromatoos tüüp 2	101100	20301380	Laps/Täiskasvanu	NF2	607379	AD	KP ja EP
Ehlers-Danlos'i sündroom, vaskulaarne tüüp	130050	20301667	Laps/Täiskasvanu	COL3A1	120180	AD	KP ja EP
Marfan'i sündroom, Loeys-Dietz'i sündroomid ja perekondlikud rinnaaordi aneurüsmid ja dissektsioonid	154700	20301510	Laps/Täiskasvanu	FBN1	134797	AD	KP ja EP
	611788	20301312		TGFBR1	190181		
	609192	20301299		TGFBR2	190182		
	608967			SMAD3	603109		
	610168			ACTA2	102620		

	610380		MYLK	600922	
	613795		MYH11	160745	
Hüpertroofiline kardiomiopaatia, dilatatiivne kardiomiopaatia	115197	20301725 Laps/Täiskasvanu	MYBPC3	600958 AD	KP ja EP
	192600		MYH7	160760	KP
	601494		TNNT2	191045	KP ja EP
	613690		TNNI3	191044	KP
	115196		TPM1	191010	
	608751		MYL3	160790	
	612098		ACTC1	102540	
	600858		PRKAG2	602743	
	301500		GLA	300644 XL	KP ja EP
	608758		MYL2	160781 AD	KP
	115200		LMNA	150330	KP ja EP
Katehoolaminergiline polümorfne ventrikulaarne tahhükardia	604772		RYR2	180902 AD	KP
Arütmogeenne parema vatsakese kardiomiopaatia	609040	20301310 Laps/Täiskasvanu	PKP2	602861 AD	KP ja EP
	604400		DSP	125647	
	610476		DSC2	125645	
	607450		TMEM43	612048	KP
	610193		DSG2	125671	KP ja EP
Romano-Ward pika QT sündroom tüübid 1, 2 ja 3, Brugada sündroom	192500	20301308 Laps/Täiskasvanu	KCNQ1	607542 AD	KP ja EP
	613688		KCNH2	152427	
	603830		SCN5A	600163	
	601144				
Perekondlik hüperkolesteroleemia	143890 -	Laps/Täiskasvanu	LDLR	606945 SD	KP ja EP
	603776		APOB	107730 SD	KP
			PCSK9	607786 AD	
Maliigse hüpertermia eelsoodumus	145600	20301325 Laps/Täiskasvanu	RYR1	180901 AD	KP
			CACNA1S	114208	

*KP: (known pathogenic), mutatsioon on teadaoleva patogeensusega; EP: (expected pathogenic) mutatsiooni pole varem raporteeritud, kuid on patogeensus on tõenäone tulenevalt mutatsiooni tüübist.

AD - autosoomdominantne, AR - autosoomretsessiivne, XL - X-liiteline, SD - semidominantne (avaldub kergemini heterosügootidel kui homosügootidel).