

家族性腫瘍症候群と生殖細胞系列変異

臓器	症候群名	原因遺伝子	機能	発生する主な腫瘍	遺伝形式
多臓器	Li-Fraumeni 症候群	<i>TP53</i>	細胞周期制御・DNA修復 (DSBR)	乳がん, 骨肉腫, 白血病, 脳腫瘍	AD
	末梢血管拡張性運動失調症	<i>ATM</i>	DNA 修復 (DSBR)	乳がん, 白血病, リンパ腫	AR
	Bloom 症候群	<i>BOM</i>	DNA 修復 (Helicase)	大腸がん, 腎細胞がん, 骨肉腫	AR
眼	家族性網膜芽細胞腫	<i>RB</i>	細胞周期制御	網膜芽細胞腫, 骨肉腫	AD
神経	神経線維腫症 1 型	<i>NF1</i>	RAS 不活性化	神経鞘腫, 神経膠腫	AD
	神経線維腫症 2 型	<i>NF2</i>	RAS 不活性化	髄膜腫	AD
消化器	Lynch 症候群	<i>MSH2, MSH6, PMS2, MLH1</i>	DNA 修復 (MMR)	大腸がん, 子宮内膜がん, 卵巣がん, 胃がん, 尿管がん, 胆道がん	AD
	家族性大腸腺腫症	<i>APC</i>	転写制御	大腸がん, 甲状腺がん, 脳腫瘍	AD
	Peutz-Jeger 症候群	<i>LKB1 (STK11)</i>	セリンスレオニンキナーゼ	大腸過誤腫, 大腸がん	AD
乳腺	遺伝性乳がん卵巣がん	<i>BRCA1, BRCA2</i>	DNA 修復 (DSBR)	乳がん, 卵巣がん, 前立腺がん	AD
	Cowden 症候群	<i>PTEN</i>	PI3 キナーゼ制御	乳がん, 甲状腺がん, 子宮内膜がん	AD
皮膚	Gorlin 症候群	<i>PTCH</i>	ソニックヘッジホッグ	基底細胞がん, 髄芽腫	AD
	遺伝性黒色腫	<i>p16/INK4A</i>	細胞周期制御	悪性黒色腫, 痔がん	AD
	色素性乾皮症	<i>XP</i>	DNA 修復 (NER)	基底細胞がん, 黒色腫	AR
内分泌	多発性神経内分泌腫瘍 1 型	<i>MEN1</i>	転写制御・DNA 修復	下垂体腫瘍, 膵島腫瘍	AD
	多発性神経内分泌腫瘍 2 型	<i>RET</i>	チロシンキナーゼ	甲状腺髄様がん, 副甲状腺腫	AD
泌尿器	von Hippel-Lindau 病	<i>VHL</i>	タンパク質分解	腎細胞がん, 小脳血管芽腫	AD
	Wilms 腫瘍	<i>WT1</i>	転写制御	腎細胞がん	
血液	Fanconi 貧血	<i>FANC</i>	DNA 修復 (DSBR)	骨髄異形成症候群, 白血病, 肝がん	AR

PPP PTA Noto  
P N  
P T A  
P T A