

岡山大学病院で開示対象としている遺伝子(2023年)

遺伝性腫瘍関連遺伝子

疾患名	遺伝子	
遺伝性乳癌卵巣癌症候群	BRCA1	
	BRCA2	
Li-Fraumeni 症候群	TP53	
Peutz-Jeghers 症候群	STK11	
Lynch 症候群	MLH1	
	MSH2	
	MSH6	
	PMS2	
	EPCAM	
家族性大腸(腺腫性)ポリポーシス	APC	
若年性ポリポーシス	BMPR1A	
	SMAD4	
von Hippel-Lindau 病	VHL	
多発性内分泌腫瘍症 1 型	MEN1	
多発性内分泌腫瘍症 2 型/家族性甲状腺髄様癌	RET	
多発性内分泌腫瘍症 4 型	CDKN1B	
家族性孤発性副甲状腺機能亢進症	CDC73	
AIP 関連家族性単発性下垂体腫瘍	AIP	
PTEN 過誤腫症候群	PTEN	
網膜芽細胞腫	RB1	
遺伝性パラングリオーマ/褐色細胞腫症候群	EGLN1	
	KIF1B	
	SDHD	
	SDHAF2	
	SDHC	
	SDHB	
	SDHA	
	MAX	
	TMEM127	
	BAP1 腫瘍素因症候群	BAP1
	結節性硬化症	TSC1
TSC2		
Wilms 腫瘍	WT1	
神経線維腫症 1 型	NF1	
神経線維腫症 2 型	NF2	
遺伝性びまん性胃癌	CDH1	
ポリメラーゼ校正関連ポリポーシス	POLD1	
	POLE	
MSH3 関連ポリポーシス	MSH3	
MUTYH 関連ポリポーシス	MUTYH	
NTHL1 関連ポリポーシス	NTHL1	
遺伝性混合ポリポーシス症候群	GREM1	
遺伝性平滑筋腫症/腎細胞癌症候群	FH	
	SUFU	
遺伝性乳頭状腎細胞癌	MET	
基底細胞母斑症候群	PTCH1	
Carney 複合	PRKAR1A	
Fanconi 貧血	FANCC	
	FANCG	
	XRCC2	
Simpson-Golabi-Behmel 症候群	GPC3	
Birt-Hogg-Dubé 症候群	FLCN	
先天性中枢性低換気症候群	PHOX2B	
減歯症-大腸直腸癌症候群	AXIN2	

腫瘍易罹患性関連遺伝子

疾患名	遺伝子
乳癌/卵巣癌	ATM
	BARD1
	BRIP1
	CHEK2
	FAM175A
	MRE11
	NBN
	PALB2
	RAD50
	RAD51C
	RAD51D
	RECQL
	RINT1
	膵癌
HOXB13	
PALLD	
大腸癌	BLM
	GALNT12
	MLH3
	RPS20
皮膚悪性黒色腫	CDK4
	MITF
	POT1
	TERF2IP
消化管間質腫瘍	KIT
	PDGFRA
その他	ALK
	CTNNA1
	DICER1
	EGFR
	LZTR1
	SMARCA4
	SMARCB1
	SMARCE1
	TERT

腫瘍以外の疾患に関連する遺伝子

疾患名	遺伝子
Ehlers-Danlos 症候群	COL3A1
Marfan 症候群	FBN1
Loeys-Dietz 症候群	TGFBR1
	TGFBR2
	SMAD3
家族性胸部大動脈瘤	ACTA2
拡張型心筋症	MYH11
	TNNT2
	LMNA
	FLNC
	TTN
	BAG3
	DES
	RBM20
	TNNC1
	肥大型心筋症, 拡張型心筋症
MYH7	
TNNI3	
TPM1	
MYL3	
ACTC1	
カテコラミン誘発多形性心室頻拍	PRKAG2
	MYL2
	RYR2
不整脈原性右室心筋症	CASQ2
	TRDN
	PKP2
	DSP
	DSC2
	TMEM43
家族性高コレステロール血症	DSG2
	LDLR
	APOB
QT 延長症候群	PCSK9
	KCNQ1
Brugada 症候群	KCNH2
	SCN5A
ピオチニダーゼ欠損症	BTD
Fabry 病	GLA
OTC 欠損症	OTC
Pompe 病	GAA
遺伝性ヘモクロマトーシス	HFE
遺伝性出血性末梢血管拡張症	ACVRL1
	ENG
遺伝性ATTRアミロイドーシス	TTR
悪性高熱症	RYR1
	CACNA1S
若年発症成人型糖尿病 (MODY)	HNF1A
網膜色素変性症	RPE65
Wilson 病	ATP7B
遺伝性膵炎	CASR
	CFTR
	CPA1
	CTRC
	PRSS1
	SPINK1

遺伝情報を当事者と共有することで医学的な活用が可能と考えられる遺伝子群は、遺伝性腫瘍関連遺伝子：54、腫瘍易罹患性関連遺伝子：35、腫瘍以外の疾患に関連する遺伝子：56の計145遺伝子。OTC：オルニチントランスカルバミラーゼ。