

遺伝性腫瘍性疾患の責任遺伝子

遺伝性腫瘍	責任遺伝子	核									細胞質		細胞膜		
		転写	DNA複製		DNA修復					チェックポイント	細胞死	シグナル伝達	受容体	接着因子	
			PPR	MMR	BER	NER	DSBR	鎖間架橋修復	その他						
1. 家族性腫瘍 (代表例)															
家族性大腸腺腫症 (FAP)	APC														
MUTYH関連ポリポーシス	MUTYH														
ポリメラーゼ校正関連ポリポーシス	POLD1, POLE														
Lynch症候群 (LS)	MSH2, MLH1 etc														
遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC)	BRCA1, BRCA2 etc														
Peutz-Jeghers症候群 (PJS)	STK11 (LKB1)														
若年性ポリポーシス症候群 (JPS)	SMAD4 etc														
Cowden病	PTEN etc														
多発性内分泌腫瘍症 (MEN) 1型	MEN1														
多発性内分泌腫瘍症 (MEN) 2型	RET														
Li-Fraumenii症候群 (LFS)	TP53 etc														
von Hippel-Lindau病	VHL														
結節性硬化症	TSC1, TSC2														
遺伝性びまん性胃癌 (HDGC)	CDH1														
2. 遺伝性の可能性がある腫瘍															
網膜芽細胞腫	RB1														
Wilms腫瘍	WT1														
消化管間質腫瘍 (GIST)	KIT														
3. 腫瘍を好発する遺伝性疾患															
色素性乾皮症 (XP)	XPA, ERCC1 etc														
毛細管拡張性運動失調症 (AT)	ATM														
Nijmegen染色体不安定性症候群 (NBS)	NBN														
Fanconi貧血	FANCA-G etc														
Bloom症候群	BLM														
Werner症候群	WRN														

PPR : DNAポリメラーゼ校正機能, MMR : DNAミスマッチ修復, BER : 塩基除去修復, NER : ヌクレオチド除去修復, DSBR : 二重鎖切断修復