

Genpanel Tumorprädispositionen

Die zusammengestellten Genlisten basieren auf den aktuellen Empfehlungen der jeweiligen referenzierten Entität. Die Genlisten basierend auf den Panels von Genomics England PanelApp umfassen die als 'diagnostic grade genes' resp. 'high evidence' sowie die 'moderate evidence' Gene.

Der Umfang der Genlisten kann nach Rücksprache mit unserem Labor angepasst und bei Bedarf erweitert resp. reduziert werden.

Spezifische Tumorsyndrome

- | | |
|-------------------------------|-------------------|
| • Peutz-Jeghers-Syndrom | <i>STK11</i> |
| • Li-Fraumeni-Syndrom | <i>TP53</i> |
| • Birt-Hogg-Dubé-Syndrom | <i>FLCN</i> |
| • Leiomyomatose | <i>FH</i> |
| • Tuberöse Sklerose | <i>TSC1, TSC2</i> |
| • Nephroblastom / Wilms-Tumor | <i>WT1</i> |
| • Cowden-/Hamartom-Syndrom | <i>PTEN</i> |
| • Von Hippel-Lindau-Syndrom | <i>VHL</i> |

Brust- und Ovarialkarzinom

Brustkarzinom, kleines Panel Anzahl Gene: 3 (MCA_1.1)

BRCA1, BRCA2, PALB2

Referenz: SAKK-Panel

Brustkarzinom, erweitertes Panel Anzahl Gene: 18 (MCA_2.1)

ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53*

Referenz: NCCN Guideline 'Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate' v3.2025; SAKK-Panel

Ovarialkarzinom Anzahl Gene: 11 (OCA_2.1)

ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, RAD51C, RAD51D*

Referenz: NCCN Guideline 'Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate' v3.2025; SAKK-Panel

Brust- und Ovarialkarzinom, gesamt Anzahl Gene: 18 (MCA_2.1)

ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53*

Referenz: NCCN Guideline 'Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate' v3.2025; SAKK-Panel

*EPCAM**: Promotor-Region des *MSH2*-Gens, nur Gendosis-Analyse der 3-UTR Region (Exon 9)

Gastrointestinale Tumorveranlagung

Lynch-Syndrom Anzahl Gene: 5 (Lynch_1.1)

*MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM**

Referenz: NCCN Guideline 'Genetic/Familial High-Risk Assessment: 'Colorectal, Endometrial, and Gastric' v4.2024

Kolonkarzinom Anzahl Gene: 22 (Kolon-Ca_2.2)

APC, AXIN2, BLM, BMPR1A, EPCAM, GALNT12, GREM1, MBD4, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11, TP53*

Referenz: NCCN Guideline 'Genetic/Familial High-Risk Assessment: 'Colorectal, Endometrial, and Gastric' v4.2024; GeneReviews: NBK1211 (04.02.2021)

Polypose-Syndrome Anzahl Gene: 21 (Polypose_1.1)

APC, AXIN2, BMPR1A, EPCAM, GREM1, MBD4, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, RPS20, SMAD4, STK11*

Referenz: NCCN Guideline 'Genetic/Familial High-Risk Assessment: 'Colorectal, Endometrial, and Gastric' v4.2024

Juvenile Polypose-Syndrome Anzahl Gene: 3 (JPS_1.1)

BMPR1A, SMAD4, PTEN

Referenz: GeneReviews: NBK1469 (03.02.2022)

Kolonkarzinom und Polypose Anzahl Gene: 27 (Kolon- und Polypose_3.2)

APC, ATM, AXIN2, BLM, BMPR1A, CHEK2, EPCAM, GALNT12, GREM1, MBD4, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NF1, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, RPS20, SMAD4, STK11, TP53*

Referenz: NCCN Guideline 'Genetic/Familial High-Risk Assessment: 'Colorectal, Endometrial, and Gastric' v4.2024; GeneReviews: NBK1211 (04.02.2021)

Gastrointestinale Stromatumore (GIST) Anzahl Gene: 13 (GIST_1.1)

APC, BRCA2, KIT, MLH1, NF1, PDGFRA, RECQL, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TP53

Referenz: Mandeleker et al., 2022, npj precision oncology

Magenkarzinom Anzahl Gene: 12 (Magen-Ca_1.1)

APC, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, SMAD4, STK11, TP53*

Referenz: NCCN Guideline 'Genetic/Familial High-Risk Assessment: 'Colorectal, Endometrial, and Gastric' v4.2024

Pankreaskarzinom Anzahl Gene: 15 (Pankreas-Ca_1.1)

ATM, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, SPINK1, STK11, TP53, VHL*

Referenz: NCCN Guideline 'Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate' v3.2025

*EPCAM**: Promotor-Region des *MSH2*-Gens, nur Gendosis-Analyse der 3-UTR Region (Exon 9)

Dermatologische Neoplasien

Melanome Anzahl Gene: 13 (Melanom_1.2)

ACD, BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MC1R, MBD4, MITF, PALB2, POT1, PTEN, TERF2IP, TERT, TP53

Referenz: GeneReviews: NBK390611; 'Familial melanoma' PanelApp 2.4 green/amber, Genomic Englands PanelApp

Basalzell-Karzinom Anzahl Gene: 46 (Basalzell-Ca_1.1)

ACTRT1, AP3B1, AP3D1, BLM, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, CYLD, DDB2, DTNBP1, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, LMNA, LRMDA (C10orf11), MLH1, MSH2, MSH6, OCA2, PMS2, POLH, PTCH1, PTCH2, PTEN, RECQL4, RMRP, SLC24A5, SLC45A2, SUFU, TMC6, TMC8, TYR, TYRP1, UBE2A, USB1 (C16orf57), WNT10A, WRN, XPA, XPC

Referenz: Kilgour J et al., Cancers, 2021, PMID: 34359772

Endokrine Neoplasien

Multiple endokrine Neoplasie Anzahl Gene: 3 (MEN_1.1)

MEN1, RET, CDKN1B

Referenz: GeneReviews: NBK1538 (10.02.2022) / NBK1257 (10.08.2023) / NBK594826 (21.09.2023)

Multiple endokrine Neoplasie erweitert Anzahl Gene: 14 (MEN_2.1)

AIP, CDC73, CDKN1B, MAX, MEN1, PRKAR1A, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, TP53, VHL

Referenz: Multiple endocrine tumours (Version 1.14) green, Genomics England PanelApp

Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom Anzahl Gene: 13 (PCC-PGL_1.1)

FH, MAX, MEN1, NF1, PRKAR1A, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL

Referenz: Inherited pheochromocytoma and paraganglioma (Version 1.11) green, Genomics England PanelApp

Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom erweitert Anzahl Gene: 24 (PCC-PGL_3.2)

CDC73, CDKN1B, EGLN1, EGLN2, EPAS1, FH, GDNF, KIF1B, MAX, MDH2, MEN1, NF1, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC25A11, TMEM127, TP53, VHL

Referenz: Inherited pheochromocytoma and paraganglioma (Version 1.11) green/red, Genomics England PanelApp; GeneReviews: NBK1548 (21.09.2023)

Prolaktinom Anzahl Gene: 4 (Prolaktinom_1.1)

AIP, CDKN1B, PRKAR1A, MEN1

Referenz: GeneReviews: NBK97965 (16.01.2025)

Carney-Komplex Anzahl Gene: 1 (Carney-Komplex_1.1)

PRKAR1A

Referenz: GeneReviews: NBK1286 (21.09.2023)

Neurologische Tumorerkrankungen

Schwannomatose Anzahl Gene: 9 (Schwannomatose_1.1)

DGCR8, LZTR1, NF1, NF2, PRKAR1A, PTPN11, SMARCB1, SMARCE1, SUFU

Referenz: 'Familial tumours of the nervous system' PanelApp 2.1 green/amber, Genomic Englands PanelApp

Tumorveranlagung Urogenitaltrakt

Nierenzellkarzinom Anzahl Gene: 22 (Nierenzell-Ca_1.1)

BAP1, CDC73, DICER1, FH, FLCN, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCA4, SMARCB1, TMEM127, TSC1, TSC2, VHL

Referenz: NCCN Guideline: 'Kidney Cancer' v.2.2025

Prostatakarzinom Anzahl Gene: 15 (Prostata-Ca_2.2)

ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, STK11, TP53*

Referenz: NCCN Guideline 'Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate' v3.2025

Testikulärkarzinom/Seminome Anzahl Gene: 7 (Seminome_1.1)

ATF7IP, FGFR2, FGFR3, HRAS, NRAS, PTPN11, CHEK2,

Referenz: GeneReviews: NBK278992 (29.03.2023)

Tumorsyndrome mit hämatologischer Beteiligung

Diamond-Blackfan-Anämie Anzahl Gene: 21 (DBA_1.1)

RPL5/11/15/18/26/27/31/35/35A, RPS7/10/15A/17/19/24/26-29, TSR2, GATA1

Referenz: GeneReviews: NBK7047 (23.03.2023)

Shwachman-Diamond-Syndrom (SDS)/SDS-like Anzahl Gene: 4 (SDS_1.1)

DNAJC21, EFL1, SBDS, SRP54

Referenz: GeneReviews: NBK1756 (19.03.2024); Furutani et Shimamura., Hematol Am Soc Hemat Educ Program, 2019, PMID: 31808839

Fanconi-Anämie Anzahl Gene: 22 (Fanconi_1.1)

BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, MAD2L2, PALB2, RAD51, RAD51C, SLX4, TOP3A, UBE2T, XRCC2

Referenz: 'Fanconi Anemia and Bloom syndrome', green/amber, v2.5, Genomics England PanelApp

RASopathies Anzahl Gene: 25 (RASopathie_1.1)

BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RALA, RASA1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2, SYNGAP1

Referenz: 'RASopathies' PanelApp 1.81 green/amber, Genomic Englands PanelApp; Rasopathies Network

Dyskeratosis congenita Anzahl Gene: 13 (DKC_1.1)

DKC1, TERC, TERT, NOP10, NHP2, TIN2, TCAB1, CTC1, RTEL1, TPP1, PARN, NAF1, STN1

Referenz: Furutani et Shimamura, Hematology Am Soc Hematol Educ Program, 2019, PMID: 31808839

Congenital neutropenia Anzahl Gene: 29 (CNP_1.1)

AP3B1, CARD11, CLPB, CSF3R, CXCR2, CXCR4, EFL1, EIF2AK3, ELANE, G6PC3, GATA2, GFI1, HAX1, JAGN1, LAMTOR2, SASH3, SBDS, SEC61A1, SLC37A4, SMARCD2, SRP54, SRP68, STK4, TAFAZIN, TCIRG1, USB1, VPS13B, VPS45, WAS

Referenz: Donadieu et Bellanné-Chantelot, Hematology Am Soc Hematol Educ Program, 2022, PMID: 36485107

AML-Prädisposition Anzahl Gene: 11 (AML-Predisposition_1.1)

ANKRD26, CEBPA, DDX41, ETV6, GATA2, MBD4, RUNX1, SAMD9L, TERC, TERT, TP53

Referenz: 'Inherited predisposition to acute myeloid leukaemia (AML)' (Version 3.3) green, Genomic Englands PanelApp