

Gen	Erkrankungsgebiet	Erkrankung	Maßnahme
APC	Tumorerkrankung	Familiäre Adenomatöse Polyposis	intensivierte Tumervorsorge, gegebenenfalls zielgerichtete Therapien (z. B. PARP-Inhibitoren bei BRCA-Mutationsträgern, Immun-Checkpoint-Inhibitoren bei MLH1-, MSH2-, MSH6-, PMS2-Mutationen), gegebenenfalls weitere Empfehlungen (z. B. Modifikation der Radiotherapie bei TP53- und ATM-Mutationen aufgrund einer erhöhten Strahlensensitivität, Begrenzung diagnostischer Röntgenstrahlung auf ein absolut notwendiges Maß), gegebenenfalls prophylaktische Operationen
BMPR1A	Tumorerkrankung	Juvenile Polyposis	
BRCA1	Tumorerkrankung	Brust- und Eierstockkrebs	
BRCA2	Tumorerkrankung	Brust- und Eierstockkrebs	
FH	Tumorerkrankung	Nierenzellkarzinom	
MEN1	Tumorerkrankung	Multiple endokrine Neoplasie Typ 1	
MLH1	Tumorerkrankung	Lynch-Syndrom, Darmkrebs	
MSH2	Tumorerkrankung	Lynch-Syndrom, Darmkrebs	
MSH6	Tumorerkrankung	Lynch-Syndrom, Darmkrebs	
MUTYH	Tumorerkrankung	MUTYH-assoziierte Polyposis	
NF1	Tumorerkrankung	Neurofibromatose, Typ 1	
NF2	Tumorerkrankung	Neurofibromatose, Typ 2	
PMS2	Tumorerkrankung	Lynch-Syndrom, Darmkrebs	
PTEN	Tumorerkrankung	PTEN-assoziierte Erkrankungen	
RET	Tumorerkrankung	Multiple endokrine Neoplasie, Typ 2	
SDHAF2	Tumorerkrankung	Paragangliom	
SDHB	Tumorerkrankung	Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom	
SDHC	Tumorerkrankung	Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom	
SDHD	Tumorerkrankung	Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom	
SMAD4	Tumorerkrankung	Juvenile Polyposis	
STK11	Tumorerkrankung	Peutz-Jeghers-Syndrom	
TP53	Tumorerkrankung	Li-Fraumeni-Syndrom	
TSC1	Tumorerkrankung	Tuberöse Sklerose	
TSC2	Tumorerkrankung	Tuberöse Sklerose	
VHL	Tumorerkrankung	Von Hippel-Lindau-Syndrom	
RB1	Tumorerkrankung	Retinoblastom	
ATP7B	Eisen - und Kupferspeicherkrankheiten	Wilson-Erkrankung	Vermeidung schwerwiegender neurologischer und internistischer Komplikationen durch frühzeitige Einleitung einer medik. Therapie (Chelatbildner zur Kupferelimination)
HFE	Eisen - und Kupferspeicherkrankheiten	Hämochromatose	Vermeidung von Organschäden (Leber, Herz, Pankreas) durch frühzeitige therapeutische Maßnahmen (Aderlässe, ggf. medikamentöse Therapie)
APOB	Hypercholesterinämien	Familiäre Hypercholesterinämie	Frühzeitige medikamentöse Therapie zur Vermeidung von Folgekomplikationen
LDLR	Hypercholesterinämien	Familiäre Hypercholesterinämie	
PCSK9	Hypercholesterinämien	Familiäre Hypercholesterinämie	

Gen	Erkrankungsgebiet	Erkrankung	Maßnahme
CACNA1S	Maligne Hyperthermie	Maligne Hyperthermie, Narkosekomplikation	Prophylaktische Maßnahmen
RYR1	Maligne Hyperthermie	Maligne Hyperthermie, Narkosekomplikation	
ACTA2	Herz-Kreislaufkrankung	Marfan-Syndrom, Loeys-Dietz-Syndrom	Prophylaktische Empfehlungen, spezifische Vorsorge, medikamentöse und gefäßchirurgische Behandlungsoptionen
ACTC1	Herz-Kreislaufkrankung	Hypertrophe Kardiomyopathie	
COL3A1	Herz-Kreislaufkrankung	Ehlers-Danlos-Syndrom	
DSC2	Herz-Kreislaufkrankung	Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie	Prophylaktische Empfehlungen, spezifische Vorsorge, antiarrhythmische Medikation, gegebenenfalls implantierbarer Kardioverter/ Defibrillator
DSG2	Herz-Kreislaufkrankung	Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie	
DSP	Herz-Kreislaufkrankung	Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie	
FBN1	Herz-Kreislaufkrankung	Marfan-Syndrom, Loeys-Dietz-Syndrom	
GLA	Herz-Kreislaufkrankung	Hypertrophe Kardiomyopathie, Dilatative Kardiomyopathie	
KCNH2	Herz-Kreislaufkrankung	Long QT-Syndrom, Brugada-Syndrom	
KCNQ1	Herz-Kreislaufkrankung	Long QT-Syndrom, Brugada-Syndrom	
LMNA	Herz-Kreislaufkrankung	Hypertrophe Kardiomyopathie, Dilatative Kardiomyopathie	
MYBPC3	Herz-Kreislaufkrankung	Hypertrophe Kardiomyopathie, Dilatative Kardiomyopathie	
MYH11	Herz-Kreislaufkrankung	Marfan-Syndrom, Loeys-Dietz-Syndrom	
MYH7	Herz-Kreislaufkrankung	Hypertrophe Kardiomyopathie, Dilatative Kardiomyopathie	
MYL2	Herz-Kreislaufkrankung	Hypertrophe Kardiomyopathie, Dilatative Kardiomyopathie	
MYL3	Herz-Kreislaufkrankung	Hypertrophe Kardiomyopathie, Dilatative Kardiomyopathie	
PKP2	Herz-Kreislaufkrankung	Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie	
PRKAG2	Herz-Kreislaufkrankung	Hypertrophe Kardiomyopathie, Dilatative Kardiomyopathie	
RYR2	Herz-Kreislaufkrankung	Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie	
SCN5A	Herz-Kreislaufkrankung	Long QT-Syndrom, Brugada-Syndrom	
SMAD3	Herz-Kreislaufkrankung	Marfan-Syndrom, Loeys-Dietz-Syndrom	
TGFBR1	Herz-Kreislaufkrankung	Marfan-Syndrom, Loeys-Dietz-Syndrom	
TGFBR2	Herz-Kreislaufkrankung	Marfan-Syndrom, Loeys-Dietz-Syndrom	
TMEM43	Herz-Kreislaufkrankung	Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie	
TNNI3	Herz-Kreislaufkrankung	Hypertrophe Kardiomyopathie, Dilatative Kardiomyopathie	
TNNT2	Herz-Kreislaufkrankung	Hypertrophe Kardiomyopathie, Dilatative Kardiomyopathie	
TPM1	Herz-Kreislaufkrankung	Hypertrophe Kardiomyopathie, Dilatative Kardiomyopathie	

Bei der Zusammenstellung der Gene wurden die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) berücksichtigt. Es erfolgt eine ständige Anpassung an die neuesten wissenschaftlichen Erkenntnisse.