

Zap. št.	Razlog napotitve (družinska in/ali osebna anamneza)	Izbrani genski panel (Presejanje genov iz panela TruSight Hereditary, Illumina)
1	Sindrom dednega raka dojk in jajčnikov	ATM, BARD1, BRCA1, BRCA1_5UTR, BRCA2, BRCA2_5UTR, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53
2	Sindrom Lynch	APC, BMPR1A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53
3	Sindrom Li-Fraumeni	TP53
4	Sindrom Cowden	PTEN
5	Sindrom Peutz-Jeghers	STK11
6	Dedni difuzni rak želodca	CDH1, CTNNA1 (genotipizacija gena CTNNA1 izvedemo s panelom TruSight Oncology 500, Illumina)
7	Družinska adenomatozna polipoza	APC, BMPR1A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53
8	Polipoza	APC, BMPR1A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53
9	Juvenilna polipoza	BMPR1A, SMAD4
10	Maligni melanom	CDKN2A, CDK4, BRCA2, BRCA2_5UTR, MITF, TERT, BAP1, POT1
11	Sindrom von Hippel-Lindau	VHL
12	Nevrofibromatoza/švanomatoza	LZTR1, NF1, NF2, SMARCB1
13	Rak ledvic	BAP1, CDC73, FH, FLCN, MET, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, VHL, TSC1, TSC2
14	Feokromocitom/paragangliom	NF1, FH, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, VHL, MAX, TMEM127, RET
15	Rak prostate	ATM, BRCA1, BRCA1_5UTR, BRCA2, BRCA2_5UTR, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, RAD51D, TP53, BARD1, BRIP1, FANCL, RAD51B, RAD51C, PTEN
16	Primarni hiperparatiroidizem	CASR, CDC73, CDKN1B, MEN1, RET
17	Rak ščitnice	APC, CHEK2, DICER1, PRKAR1A, PTEN, RET, TP53
18	Rak trebušne slinavke	ATM, BRCA1, BRCA1_5UTR, BRCA2, BRCA2_5UTR, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, STK11, TP53
19	Multipli primarni tumorji	APC, ATM, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA1_5UTR, BRCA2, BRCA2_5UTR, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, FH, FLCN, HOXB13, LZTR1, MEN1, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCB1, SPINK1, STK11, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, RB1, WT1
20	Sindrom Gorlin	PTCH1, SUFU
21	Multipla endokrina neoplazija (MEN1, MEN2)	MEN1, RET, CDKN1B
22	Tumorji endokrinih žlez	APC, AIP, CDKN1B, DICER1, MEN1, PRKAR1A, PTEN, RET, TP53 (panel ne zajema genov povezanih z dednim feokromocitomom/paragangliomom)
23	Tuberozna skleroza	TSC1, TSC2
24	Dedni pankreatitis	SPINK1, CTRC (za gena SPINK1 in CTRC CNV analiza ni izvedena)

Opomba: nabor testiranih genov sledi trenutnim strokovnim smernicam in se lahko s časom spreminja.