

GÈNE	PATHOLOGIE(S) ASSOCIÉE(S)
<i>AIP</i>	Adénomes hypophysaires familiaux
<i>APC</i>	Polypose adénomateuse familiale (PAF) Syndrome de Gardner associé à la polypose adénomateuse familiale
<i>ATM</i>	Ataxie-télangiectasie Hémopathies malignes (lymphome du manteau, leucémie lymphoblastique aiguë T, lymphome non hodgkinien B, leucémie lymphocytaire chronique B)
<i>BLM</i>	Syndrome de Bloom
<i>BMPR1A</i>	Syndrome de polypose juvénile
<i>BRCA (1 et 2)</i>	Syndrome seins-ovaires (syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et/ou de l'ovaire)
<i>BRIP1</i>	Anémie de Fanconi Syndrome seins-ovaires (syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et/ou de l'ovaire)
<i>CDC73</i>	Hyperparathyroïdisme (adénome parathyroïdien familial, hyperparathyroïdie familiale, cancer des parathyroïdes)
<i>CDH1</i>	Cancer gastrique familial
<i>CDK4</i>	Mélanome malin familial
<i>CDKN1B</i> <i>P27KIP1</i>	Néoplasie endocrinienne multiple type 4
<i>CDKN2A</i>	Mélanome malin familial
<i>CHEK2</i>	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et/ou de l'ovaire Syndrome de Li-Fraumeni Cancer familial de la prostate
<i>CYLD</i>	Cylindromatose familiale Syndrome de Brooke-Spiegler
<i>EGLN1</i> <i>PHD2</i>	Polycythémie secondaire autosomique dominante
<i>EPCAM</i>	Syndrome de Lynch (cancer colorectal héréditaire sans polypose) Syndrome de Muir-Torre
<i>FANC</i> (<i>A, B, C, D2, E, F, G, I, J, L, M, N, P</i>)	Anémie de Fanconi
<i>FH</i>	Léiomyomatose familiale Léiomyomatose cutané-utérine héréditaire Acidurie fumarique
<i>FLCN</i> <i>BHD</i>	Syndrome de Birt-Hogg-Dubé
<i>HFE</i>	Hémochromatose de type 1
<i>JAK2</i>	Polyglobulie de Vaquez Splénomégalie myéloïde Syndrome de Budd-Chiari Thrombocytémie essentielle
<i>KRIT1</i>	Cavernome cérébral héréditaire
<i>MAX</i>	Phéochromocytome-paragangliome héréditaire
<i>MEN1</i>	Néoplasie endocrinienne multiple type 1 (syndrome de Wermer)
<i>MET</i>	Carcinome rénal papillaire héréditaire
<i>MLH1</i>	Syndrome de Lynch (cancer colorectal héréditaire sans polypose) Syndrome de Muir-Torre
<i>MRE11A</i>	Ataxie-télangiectasie-like (ATLD)
<i>MSH2</i>	Syndrome de Lynch (cancer colorectal héréditaire sans polypose) Syndrome de Muir-Torre

GÈNE	PATHOLOGIE(S) ASSOCIÉE(S)
<i>MSH6</i>	Syndrome de Lynch (cancer colorectal héréditaire sans polypose)
<i>MUTYH</i>	Polypose adénomateuse familiale
<i>NBN</i>	Syndrome de Nijmegen
<i>NF1</i>	Neurofibromatose de type 1 (maladie de Recklinghausen)
<i>NF2</i>	Neurofibromatose de type 2
<i>PDCD10</i>	Cavernome cérébral héréditaire
<i>PHOX2B</i>	Syndrome d'Ondine Syndrome de Haddad Neuroblastome familial
<i>PKD (1 et 2)</i>	Polykystose rénale autosomique dominante Polykystose rénale autosomique dominante de type 1 avec sclérose tubéreuse
<i>PMS2</i>	Syndrome de Lynch (cancer colorectal héréditaire sans polypose)
<i>PRKAR1A</i>	Complexe de Carney
<i>PRSS1</i>	Pancréatite chronique héréditaire
<i>PTCH1</i>	Syndrome de Gorlin
<i>PTEN</i>	Maladie de Cowden
<i>RAD50</i>	Ataxie-télangiectasie Ataxie-télangiectasie-like (ATLD) Syndrome de Nijmegen-like Syndrome seins-ovaires (syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et/ou de l'ovaire)
<i>RAD51C</i>	Anémie de Fanconi Syndrome seins-ovaires (syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et/ou de l'ovaire)
<i>RB1</i>	Rétinoblastome
<i>RET</i>	Néoplasie endocrinienne multiple type 2 (syndrome de Sipple) Cancer médullaire de la thyroïde Maladie de Hirschsprung
<i>RUNX1</i>	Syndrome plaquettaire familial (SPF) avec prédisposition à la leucémie aiguë myéloïblastique (LAM)
<i>SDHAF2</i> <i>SDH5</i>	Phéochromocytome-paragangliome héréditaire
<i>SDH (A, B, C, D)</i>	Phéochromocytome-paragangliome héréditaire Syndrome de Carney-Stratakis
<i>SMAD4</i>	Syndrome de polypose juvénile Maladie de Rendu-Osler-Weber
<i>SMARCB1</i> <i>INI1</i>	Neurofibromatose de type 3 Tumeur rhabdoïde familiale
<i>SPRED1</i>	Syndrome neurofibromatose 1-like (syndrome de Legius)
<i>STK11</i>	Syndrome de Peutz-Jeghers
<i>SUFU</i>	Médulloblastome Méningiomes multiples familiaux
<i>TMEM127</i>	Phéochromocytome-paragangliome héréditaire
<i>TP53</i>	Syndrome de Li-Fraumeni
<i>TSC (1 et 2)</i>	Sclérose tubéreuse de Bourneville
<i>VHL</i>	Maladie de Von Hippel-Lindau
<i>WRN</i>	Syndrome de Werner
<i>WT1</i>	Néphroblastome Syndrome de Denys-Drash
<i>XP</i> (C, D, E, F, G, V)	Xeroderma pigmentosum