

טבלה 1. חלק מתסמונות הסרטן המורשות

שם התסמונת	הגן הפגוע	סוגי הסרטן האופייניים	מאפיינים קליניים נוספים
סרטן שד ושחלה משפחתי (BRCA)	BRCA1	שד, שחלה, לבלב (אחוזים בודדים)	
	BRCA2	שד (כולל סרטן שד בגברים), שחלה, לבלב, מלנומה, ערמונית (בגברים).	
אדנופוליפוזיס משפחתי (Familial Adenomatous polyposis)	APC	ריבוי פוליפים במעי הגס, הקיבה והתריסרון, העלולים להפוך לגידולים ממאירים.	מוטציות ב-APC יכולות להוביל גם לפיגמנטציה של הרשתית בעין, ולגידולים שפירים מסוג ציסטות אפידרמואידיות וגידולי דזמואיד.
תסמונת לינץ' (Lynch syndrome) שנקראה גם סרטן מעי גס תורשתי שאינו פוליפוזיס משפחתי (Hereditary Non Polyposis Colorectal Cancer - HNPCC)	MLH1 MSH2 PMS2 MSH6	מעין גס וחלחולת, רירית הרחם, שחלה, שופכנים, קיבה, מעי דק.	תהליך ההתמרה הסרטנית מהיר מאוד ונמדד מחדשים עד שנתיים-שלוש. לגידול הסרטני תבנית ייחודית הנקראת MSI.
פוליפוזיס הקשור למוטציות בגן MUTYH MAP - MUTYH) (Association Polyps)	MUTYH	סרטן המעי הגס. ייתכן גם סרטן תריסרון, וסיכון יתר לממאירויות אחרות כמו בתסמונת לינץ'.	בשונה משאר תסמונות הסרטן במבוגרים, צורת ההורשה של MAP היא אוטוזומלית רצסיבית - כלומר אדם מצוי בסיכון רק אם ירש מוטציה מכל אחד מהוריו, ויש לו שני עותקים לא תקינים של הגן MUTYH (ולא רק עותק אחד לא תקין, כמו בשאר התסמונות המצויות בטבלה - להלן).
תסמונת לי-פראומני (Li Fraumeni Syndrome)	TP53	שד (בפרט בגיל צעיר מ-35), סרקומות (המופיעות בילדות), לוקמיה, לימפומה, גידולי מוח, סרטן של קליפת האדרנל (יותרת הכליה), סרטן ריאה.	
רטינובלסטומה (Retinoblastoma)	RB1	גידולים ברשתית, אוסטיאוסרקומה (סרקומה בעצם).	
תסמונת וון-היפל לינדאו Von Hippel- Lindau) (Syndrome)	VHL	סרטן כליה, פיאוכרומוציטומה, המנגיובלסטומות של המוח.	אנגיומות (צמיחת כלי דם) ברשתית.
תסמונת פויג' ייגר (Peutz-Jegher syndrome)	STK11/ LKB1	פוליפים המרטוטיים במעי הדק. הפוליפים עלולים להפוך לגידולים ממאירים.	כתמי פיגמנטציה בשפתיים, סביב הפה ובכפות הידיים והרגליים. עלייה בסיכון גם לפתח סרטן שד.
תסמונת קאודן (Cowden's syndrome)	PTEN	שד (גידולים המופיעים בגיל מוקדם), בלוטת התריס, רירית הרחם.	היקף ראש מוגדל, נגעים ייחודיים בעור, בעיקר בפנים, שהם נגעים המרטוטיים (גידולים שפירים)
ניאופליזיה אנדוקרינית מרובה 1 (Multiple Endocrine Neoplasia - MEN1)	MEN1	בלוטת הפאראתירואיד (בלוטת יותרת התריס), יותרת המוח, גידולים בתאים מפרישי הורמונים בבלב (תאים אנדוקריניים) ובתריסרון.	נגעים בעור, ליפומות (גידולי שומן), רוב הגידולים הם שפירים - לא סרטניים.
ניאופליזיה אנדוקרינית מרובה 2 (Multiple Endocrine Neoplasia - MEN 2)	RET	סרטן מדולרי של בלוטת התריס, פיאוכרומוציטומה, אדנומות של בלוטת הפאראתירואיד (בלוטת יותרת התריס)	מבנה גוף מרפנואיד, נגעים ייחודיים סביב הפה (בסוג נדיר מאוד של התסמונות).