

癌遺伝子	AKT1	セリン/スレオニンキナーゼ	塩基置換	乳がん, 大腸がん, 卵巣がん, 非小細胞肺癌
癌遺伝子	ALK	受容体型チロシンキナーゼ	遺伝子再構成, 塩基置換, 増幅	未分化大細胞型リンパ腫, 非小細胞肺癌, 神経芽腫, 炎症性筋線維芽細胞性腫瘍, Spitz腫瘍
抑制遺伝子	APC	β catenin分解複合体の構成分子		大腸がん, 膵がん, デスモイド, 肝芽腫, 神経膠腫, その他の脳腫瘍
癌遺伝子	ARAF	セリン/スレオニンキナーゼ	塩基置換	胆管がん, 肺腺がん, Langerhans細胞組織球症
抑制遺伝子	ARID1A	クロマチンリモデリング複合体		卵巣明細胞がん, 腎がん, 乳がん
抑制遺伝子	ATM	DNA損傷応答		T細胞性前リンパ球性白血病
抑制遺伝子	BAP1	脱ユビキチン化酵素		ぶどう膜悪性黒色腫, 乳がん, 非小細胞肺癌, 腎がん
抑制遺伝子	BARD1	ユビキチンリガーゼ		乳がん
癌遺伝子	BRAF	セリン/スレオニンキナーゼ	塩基置換, 遺伝子再構成	メラノーマ, 大腸がん, 甲状腺乳頭がん, 卵巣がん, 非小細胞肺癌, 胆管がん, 毛様細胞性星細胞腫, Spitz腫瘍, 膵腺房細胞がん, 色素細胞母斑, 前立腺がん, 胃がん
抑制遺伝子	BRCA1	相同組換え修復		家族性乳がん, 卵巣がん, 膵がん
抑制遺伝子	BRCA2	相同組換え修復		家族性乳がん, 卵巣がん, 膵がん, 前立腺がん
癌遺伝子	CDK4	サイクリン依存性キナーゼ	増幅, 塩基置換	肉腫, メラノーマ
抑制遺伝子	CDKN1B	サイクリン依存性キナーゼ阻害		MEN1
抑制遺伝子	CDKN2A	サイクリン依存性キナーゼ阻害		メラノーマ, その他のがん
抑制遺伝子	CDKN2C	サイクリン依存性キナーゼ阻害		MEN1
抑制遺伝子	CHEK2	DNA損傷応答		家族性乳がん
癌遺伝子	CTNNB1	転写因子	塩基置換, 遺伝子再構成	大腸がん, 卵巣がん, 肝芽腫, 多形腺腫
抑制遺伝子	DCC	N-CAM様蛋白質		大腸がん
抑制遺伝子	DPC4 (SMAD4)	転写因子		若年性ポリポーシス, 膵がん
癌遺伝子	EGFR	受容体型チロシンキナーゼ	増幅, 塩基置換, 挿入/欠失	神経腺腫, 非小細胞肺癌 H2A12 和

癌遺伝子	ERBB2	受容体型チロシンキナーゼ	増幅, 塩基置換, 挿入/欠失	乳がん, 卵巣がん, 非小細胞肺癌, 胃がん
癌遺伝子	ERBB3	受容体型チロシンキナーゼ	塩基置換	大腸がん, 胃がん, 頭頸部がん, 膀胱がん, 皮膚がん
癌遺伝子	ERBB4	受容体型チロシンキナーゼ	塩基置換	メラノーマ, 胃がん, 非小細胞肺癌
癌遺伝子	ESR1	ステロイドホルモン受容体	塩基置換	乳がん
抑制遺伝子	EXT1			多発性骨軟骨性外骨腫症
抑制遺伝子	EXT2			多発性骨軟骨性外骨腫症
抑制遺伝子	FBXW7	ユビキチンリガーゼ		大腸がん, 子宮体がん, 丁細胞急性リンパ性白血病
癌遺伝子	FGFR1	受容体型チロシンキナーゼ	塩基置換, 遺伝子再構成	骨髄増殖性腫瘍, 非Hodgkinリンパ腫, 唾液腺腫
癌遺伝子	FGFR2	受容体型チロシンキナーゼ	塩基置換, 遺伝子再構成	胃がん, 非小細胞肺癌, 子宮体がん
癌遺伝子	FGFR3	受容体型チロシンキナーゼ	塩基置換, 遺伝子再構成	膀胱がん, 多発性骨髄腫, T細胞リンパ腫
癌遺伝子	GNA11	GTP結合タンパク質	塩基置換	ぶどう膜悪性黒色腫, 中枢神経原発悪性黒色腫
癌遺伝子	GNAQ	GTP結合タンパク質	塩基置換	ぶどう膜悪性黒色腫, 中枢神経原発悪性黒色腫
癌遺伝子	GNAS	GTP結合タンパク質	塩基置換	下垂体腺腫, 膵がん, 膵管内乳頭粘液性腫瘍, 線維性骨異形成症
癌遺伝子	HRAS	低分子Gタンパク質	塩基置換	肉腫, その他の希少がん
癌遺伝子	IDH1	代謝酵素	塩基置換	神経膠腫, 急性骨髄性白血病, 血管免疫芽球性T細胞リンパ腫, 軟骨肉腫, 胆管がん
癌遺伝子	IDH2	代謝酵素	塩基置換	神経膠腫, 急性骨髄性白血病, 血管免疫芽球性T細胞リンパ腫, 軟骨肉腫, 胆管がん
癌遺伝子	KIT	受容体型チロシンキナーゼ	塩基置換	GIST, 急性骨髄性白血病, 腱滑膜巨細胞腫, 肥満細胞腫, 粘膜部メラノーマ
癌遺伝子	KRAS	低分子Gタンパク質	塩基置換	膵がん, 大腸がん, 肺がん, 甲状腺がん, 急性骨髄性白血病
癌遺伝子	MAP2K1	セリン/スレオニンキナーゼ	塩基置換, 欠失	非小細胞肺癌, メラノーマ, 大腸がん
抑制遺伝子	Maspin	セリンプロテアーゼ阻害		乳がん
癌遺伝子	MDM2	ユビキチンリガーゼ	増幅	肉腫, 神経膠腫, 大腸がん
抑制遺伝子	MEN1	MEN1		多発性内分泌腺腫症1 (PPP下垂体腺腫, 副甲状腺機能亢進, 膵消化管内分泌腫瘍)
癌遺伝子	MET	受容体型チロシンキナーゼ	塩基置換	乳頭状腎細胞がん, 頭頸部がん

抑制遺伝子	MLH1	ミスマッチ修復		遺伝性非腺腫性大腸がん (Lynch 症候群), 子宮体がん, 卵巣がん, 脳腫瘍
抑制遺伝子	MSH2	ミスマッチ修復		遺伝性非腺腫性大腸がん, 子宮体がん, 卵巣がん
癌遺伝子	MTOR	セリン/スレオニンキナーゼ	塩基置換	子宮体がん, 頭頸部がん, 腎がん, 甲状腺未分化がん, 尿路上皮がん, 脳腫瘍, 精巣胚細胞腫瘍
癌遺伝子	MYC	転写因子	増幅, 遺伝子再構成	Burkittリンパ腫, B細胞性慢性リンパ性白血病
癌遺伝子	MYCN	転写因子	増幅, 塩基置換	神経芽腫, Wilms腫瘍
癌遺伝子	NOTCH1	I型膜貫通タンパク質受容体	遺伝子再構成, 塩基置換	T細胞急性リンパ性白血病, 乳がん, 膀胱がん, 皮膚扁平上皮がん, 肺扁平上皮がん, 頭頸部扁平上皮がん
抑制遺伝子	NF1	GTPase-activating protein (GAP)		神経線維腫症1型, 神経膠腫
抑制遺伝子	NF2	細胞骨格結合		神経線維腫症2型
癌遺伝子	NRAS	低分子Gタンパク質	塩基置換	メラノーマ, 多発性骨髄腫, 急性骨髄性白血病, 甲状腺がん
抑制遺伝子	p16	サイクリン依存性キナーゼ阻害		悪性黒色腫
抑制遺伝子	p53	転写因子 ドミナント・ネガティブ		Li-Fraumeni症候群
抑制遺伝子	p57KIP2	細胞周期調節		Beckwith-Wiedemann症候群
抑制遺伝子	p73	転写因子		乳がん, 卵巣がん
抑制遺伝子	PALB2	相同組換え修復		Wilms腫瘍, 髓芽腫, 急性骨髄性白血病, 乳がん
抑制遺伝子	PBRM1	クロマチンリモデリング複合体		腎がん, 乳がん
癌遺伝子	PDGFRA	受容体型チロシンキナーゼ	塩基置換, 遺伝子再構成	GIST, 好酸球増多症候群, 小児膠芽腫
癌遺伝子	PIK3CA	脂質キナーゼ	塩基置換	大腸がん, 胃がん, 膠芽腫, 乳がん
抑制遺伝子	PIK3R1	P13Kの調節サブユニット		膠芽腫, 卵巣がん, 大腸がん
抑制遺伝子	PMS2	ミスマッチ修復		遺伝性非腺腫性大腸がん
抑制遺伝子	POLD1	DNA複製および修復		大腸がん
抑制遺伝子	POLE	DNA複製および修復		大腸がん, 子宮体がん, 胃がん, 皮膚がん
抑制遺伝子	PTCH1	膜型受容体		Gorlin症候群, 基底細胞がん, 髓芽腫

抑制遺伝子	PTEN	ホスファターゼハプロ不全		神経膠腫、前立腺がん、子宮体がん
癌遺伝子	RAC1	低分子Gタンパク質	塩基置換	メラノーマ
癌遺伝子	RAF1	セリン/スレオニンキナーゼ	遺伝子再構成、増幅	毛様細胞性星細胞腫、前立腺がん
抑制遺伝子	RBI	細胞周期の制御因子2hit		網膜芽細胞腫、肉腫、乳がん、小細胞肺がん
癌遺伝子	RET	受容体型チロシンキナーゼ	遺伝子再構成、塩基置換	MEN2A (PTA 副甲状腺機能亢進、甲状腺髄様がん、副腎褐色細胞腫)、MEN2B (TN 甲状腺髄様がん、副腎褐色細胞腫、多発性粘膜神経腫特に顔面、腸管神経節腫 ganglioneuroma)、甲状腺乳頭がん、褐色細胞腫、非小細胞肺がん、Spitz腫瘍
抑制遺伝子	SDHD	ミトコンドリア膜蛋白質		傍神経節腫
抑制遺伝子	SMAD4 (DPC4)	TGFβシグナル		若年性ポリポーシス、大腸がん、膵がん、小腸がん
抑制遺伝子	SMARCA4	クロマチンリモデリング複合体		非小細胞肺がん、卵巣高カルシウム血症型小細胞がん
抑制遺伝子	SMARCB1	クロマチンリモデリング複合体		悪性ラプドイド腫瘍
抑制遺伝子	STK11	セリン/スレオニンキナーゼ		非小細胞肺がん、膵がん
抑制遺伝子	TP53	転写因子		乳がん、大腸がん、肺がん、肉腫、副腎皮質がん、神経膠腫、Spitz腫瘍、その他のがん
抑制遺伝子	TSC1	mTORC1の活性調節		結節性硬化症、腎がん、膀胱がん、その他のがん
抑制遺伝子	TSC2			結節性硬化症
抑制遺伝子	VHL	ユビキチンリガーゼ	転写伸長調整	von Hippel Lindau病、腎がん、血管腫、褐色細胞腫
抑制遺伝子	WT1	転写因子		Wilms腫瘍