

ACMG SF v3.3 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing:
A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)

Lee, Kristy et al. Genetics in Medicine, Volume 27, Issue 8, 101454

Tumorprädispositionssyndrome	
Familiärer Brust- und/oder Eierstockkrebs	<i>BRCA1, BRCA2, PALB2</i>
Familiärer Darmkrebs / Lynch-Syndrom	<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i>
Familiäre adenomatöse Polyposis (FAP)	<i>APC</i>
MUTYH-assoziierte Polyposis (MAP)	<i>MUTYH</i>
Juvenile Polyposis (JPS)	<i>BMPR1A, SMAD4</i>
Peutz-Jeghers-Syndrom	<i>STK11</i>
PTEN-Hamartom-Tumor-Syndrom	<i>PTEN</i>
Paragangliom-/Phäochromozytom-Syndrom	<i>SDHD, SDHAF2, SDHC, SDHB, MAX, TMEM127</i>
Li-Fraumeni-Syndrom	<i>TP53</i>
Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1	<i>MEN1</i>
Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 / Familiäres medulläres Schilddrüsenkarzinom	<i>RET</i>
NF2-Schwannomatose	<i>NF2</i>
Retinoblastom	<i>RB1</i>
Tuberöse Sklerose	<i>TSC1, TSC2</i>
Von Hippel-Lindau-Syndrom	<i>VHL</i>
Wilms-Tumor	<i>WT1</i>
Kardiovaskuläre Erkrankungen	
Aortopathien	<i>FBN1, TGFBR1, TGFBR2, SMAD3, ACTA2, MYH11</i>
Arrhythmogene Kardiomyopathie (ARVC/ACM)	<i>PKP2, DSP, DSC2, TMEM43, DSG2</i>
Katecholaminerge Polymorphe Ventrikuläre Tachykardie (CPVT)	<i>RYR2, CASQ2*, TRDN*</i>
Dilatative Kardiomyopathie	<i>TNNT2, LMNA, FLNC, TTN, BAG3, DES, RBM20, TNNC1, PLN</i>
Vaskuläres Ehlers-Danlos-Syndrom	<i>COL3A1</i>
Familiäre Hypercholesterinämie	<i>LDLR, APOB, PCSK9</i>
Hypertrophe Kardiomyopathie	<i>MYH7, MYBPC3, TNNT3, TPM1, MYL3, ACTC1, PRKAG2, MYL2</i>
Long-QT-Syndrom	<i>KCNQ1, KCNH2, SCN5A, CALM1, CALM2, CALM3</i>
Stoffwechselerkrankungen	
Biotinidase-Mangel	<i>BTD*</i>
Cerebrotendinöse Xanthomatose	<i>CYP27A1*</i>
Fabry-Krankheit	<i>GLA**</i>
Hämochromatose	<i>HFE*</i>
Ornithin-Transcarbamylase-Mangel	<i>OTC**</i>
Pompe-Krankheit	<i>GAA*</i>
X-chromosomale Adrenoleukodystrophie	<i>ABCD1**</i>
Weitere Erkrankungen	
Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie	<i>ACVRL1, ENG</i>
Hereditäre ATTR-Amyloidose	<i>TTR</i>
Maligne Hyperthermie	<i>RYR1, CACNA1S</i>
MODY Diabetes Typ 3	<i>HNF1A</i>
RPE65-assoziierte Retinopathie	<i>RPE65*</i>

* Varianten in Genen, die mit autosomal rezessiven Erkrankungen assoziiert sind, werden nur bei Vorliegen von 2 Varianten berichtet

** Varianten in Genen, die mit X-chromosomalen Erkrankungen assoziiert sind, werden nur bei Vorliegen von hemizygoten Varianten bzw. 2 Varianten berichtet

