

## Leistungsverzeichnis Next Generation Sequencing (NGS)

Analyse	Synonyme	Gen(e)	MIM (Gen(e))	MIM (Erkrankung)	Kategorie
hereditäres Mamma-/ Ovarialkarzinom Stufe I (Genpanel)	HBOC I Erblicher Brust- und Eierstockkrebs	<i>BRCA1</i> <i>BRCA2</i> <i>CHEK2</i> <i>PALB2</i> <i>RAD51C</i>	113705 600185 604373 610355 602774	604370 612555 114480 114480 613399	Erbliche Tumorerkrankungen   Gynäkologische Tumor-Syndrome
hereditäres Mamma-/ Ovarialkarzinom Stufe II (genehmigungs-pflichtiges Genpanel)	HBOC II Erblicher Brust- und Eierstockkrebs	<i>ATM</i> <i>CDH1</i> <i>NBN</i> <i>RAD51D</i> <i>TP53</i>	607585 192090 602667 602954 191170	114480 114480 114480 614291 114480	
Li-Fraumeni-Syndrom	familiäre Tumordisposition	<i>TP53</i>	191170	151623	Erbliche Tumorerkrankungen
Cowden-Syndrom	PTEN-Hamartom-Tumor-Syndrom	<i>PTEN</i>	601728	158350	
Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom				153480	
Peutz-Jeghers-Syndrom	PJS	<i>STK11</i>	602216	175200	
hereditäres diffuses Magenkarzinom	familiäres Magenkarzinom	<i>CDH1</i>	192090	137215	Erbliche Tumorerkrankungen   Gastrointestinale Tumor-Syndrome
Hereditäres nicht-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC), (Genpanel)	Lynch-Syndrom	<i>MLH1</i> <i>MSH2</i> <i>MSH6</i> <i>PMS2</i>	120436 609309 600678 600259	609310 120435 614350 614337	
thorakale Aortenerweiterung mit dem Risiko der Aortendissektion (Genpanel)	thorakale Aortenaneurysmen und Dissektionen (TAAD)	<i>ACTA2</i> <i>COL3A1</i> <i>FBN1</i> <i>MYH11</i> <i>MYLK</i> <i>SMAD3</i> <i>TGFB2</i> <i>TGFBR1</i> <i>TGFBR2</i>	102620 120180 134797 160745 600922 603109 190220 190181 190182	611788 130050 154700 132900 613780 613795 614816 609192 610168	Bindegewebserkrankungen
Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ	vEDS	<i>COL3A1</i>	120180	130050	
Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ (Genpanel)	cEDS	<i>COL3A1</i> <i>COL5A1</i> <i>COL5A2</i>	120180 120215 120190	130050 130000 130010	
Loeys-Dietz-Syndrom, Typ 1-4 (Genpanel)	LDS	<i>TGFBR1</i> <i>TGFBR2</i> <i>SMAD3</i> <i>TGFB2</i>	190181 190182 603109 190220	609192 610168 613795 614816	
Marfan-Syndrom und Typ I-Fibrillinopathien (Genpanel)	MFS	<i>FBN1</i> <i>TGFBR1</i> <i>TGFBR2</i>	134797 190181 190182	154700	
Noonan-Syndrom Stufe I	NS I, Pseudo-Turner-Syndrom	<i>PTPN11</i>	176876	163950	
Noonan-Syndrom Stufe II (Genpanel)	NS II, Pseudo-Turner-Syndrom	<i>BRAF</i> <i>KRAS</i> <i>MAP2K1</i> <i>MAP2K2</i> <i>NRAS</i> <i>RAF1</i> <i>RIT1</i> <i>SOS1</i>	164757 190070 176872 601263 164790 164760 609591 182530	613706 609942 615279 615280 613224 615355 611553 610733	Syndromale Erkrankungen
Cardio-Facio-Cutanes-Syndrom (Genpanel)	CFC	<i>BRAF</i> <i>KRAS</i> <i>MAP2K1</i> <i>MAP2K2</i>	164757 190070 176872 601263	115150 615278 615279 615280	
Costello-Syndrom		<i>HRAS</i>	190020	218040	
Noonan-Syndrom mit multiplen Lentiginen (NSML)	LEOPARD-Syndrom	<i>BRAF</i> <i>PTPN11</i> <i>RAF1</i>	164757 176876 164760	613707 151100 611554	
Neurofibromatose Typ 1		<i>NF1</i>	613113	162200	
RASopathie (Genpanel), wenn PTPN11 unauffällig	Noonan-, Costello- und Cardio-Facio-Cutanes-Syndrom + Noonan-Syndrom mit multiplen Lentiginen	<i>BRAF</i> <i>KRAS</i> <i>MAP2K1</i> <i>MAP2K2</i> <i>NRAS</i> <i>RAF1</i> <i>RIT1</i> <i>SOS1</i> <i>HRAS</i>	164757 190070 176872 601263 164790 164760 609591 182530 190020	613706 609942 615279 615280 613224 615355 611553 610733 218040	
Cystische Fibrose	CF, Mukoviszidose	<i>CFTR</i>	602421	219700	Stoffwechselerkrankungen