

MEDIZINISCHE GENETIK



Schweizerische
Gesellschaft für
Medizinische Genetik



Organ der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.
Organ der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik e.V.
Organ der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V.
Organ des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.

Gegründet 1989 durch Jan Murken

SCHRIFTLEITUNG MEDGEN

Markus Nöthen, Bonn (federführend)
Reiner Siebert, Ulm
Malte Spielmann, Lübeck
Dagmar Wieczorek, Düsseldorf
Johannes Zschocke, Innsbruck

WISSENSCHAFTLICHER BEIRAT MEDGEN

Nuria Brämwig, Essen
Frank Kaiser, Essen
Eva Klopocki, Würzburg
Ilona Krey, Leipzig
Ingo Kurth, Aachen
Deborah Bartholdi, Bern (SGMG)
Michael Speicher, Graz (ÖGH)

DE GRUYTER



Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der GfH“:
Prof. Dr. med. Olaf Rieß, Tübingen
(Präsident der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)



Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der ÖGH“:
Prof. Dr. med. Johannes Zschocke, Innsbruck
(Präsident der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)



Schweizerische
Gesellschaft für
Medizinische Genetik

Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der SGMG“:
PD Dr. med. I. Filges, Basel und Dr. sc. nat. N. Porret, Bern
(Co-Präsidentinnen der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V.)



Verantwortlich für die „Mitteilungen des BVDH“:
Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder, München
(Präsidentin des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.)

ISSN 0936-5931 · e-ISSN 1863-5490

Alle Informationen zur Zeitschrift, wie Hinweise für Autoren, Open Access, Bezugsbedingungen und Bestellformulare, sind online zu finden unter <https://www.degruyter.com/view/j/medgen>

EIGENTÜMERIN Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), GfH-Geschäftsstelle, Lützenstraße 11, 10711 Berlin
E-Mail: organisation@gfhev.de; www.medgenetik.de

HERAUSGEBER Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), Österreichische Gesellschaft für Humangenetik e.V., Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V., Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V.

REDAKTION Anja Rössler, Redaktion Medizinische Genetik, Lützenstraße 11, 10711 Berlin
E-Mail: organisation@gfhev.de

VERLAG Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany

JOURNAL MANAGER Katharina Appelt, De Gruyter, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany, Tel.: +49 (0)30 260 05-325,
Fax: +49 (0)30 260 05-250, E-Mail: katharina.appelt@degruyter.com

ANZEIGENVERANTWORTLICHER Markus Kügel, De Gruyter, Rosenheimer Str. 143, 81671 Munich, Germany. Tel.: +49 89 76 902-424,
E-Mail: anzeigen@degruyter.com

© 2022 Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Germany

SATZ VTeX UAB, Lithuania

DRUCK Franz X. Stückle Druck und Verlag e.K., Ettenheim

COVER ILLUSTRATION © VIPfoto/Inara Prusakova – stock.adobe.com



Contents

MAIN TOPIC

Epilepsy and genetics

Johannes R. Lemke

Editorial – Epilepsy and genetics — 199

Research Articles

Ilona Krey, Konrad Platzer, and Johannes R. Lemke

Monogenetic epilepsies and how to approach them in 2022 — 201

Ilona Krey, Kathrine M. Johannesen, Oona Kohnen, and Johannes R. Lemke

Genetic testing in adults with developmental and epileptic encephalopathy – what do we know? — 207

Steffen Syrbe

Developmental and epileptic encephalopathies – therapeutic consequences of genetic testing — 215

Henrike O. Heyne

Polygenic risk scores in epilepsy — 225

BERICHTE AUS DER HUMANGENETIK

Aktuelle Debatte

Jörg Schmidtke

Aufklärung über mögliche „Nebenbefunde“ in der genomischen Medizin — 231

Oral-History-Projekt der GfH

F. Söhner, V. Rolfes, W. Hofmann, K. Zerres, H. Fangerau, und M. Krischel

Nicht-Direktivität als Leitkategorie in der humangenetischen Beratung in zeithistorischer Betrachtung — 233

Personalia

Nachruf Prof. Dr. med. Herbert Theile (1930–2022) — 241

GfH-Verbandsmitteilungen

Rückblende GfH-Jahrestagung 2022 — 243

Humangenetik-Promotionspreise 2022 — 245

GfH-Nachwuchsförderungspreise 2022 — 245

Ausschreibung Humangenetik-Promotionspreis 2023 — 247

Ankündigung Jahrestagung 2023 — 249

BVDH-Verbandsmitteilungen

Einladung zur BVDH Herbsttagung am 25. und 26.11.2022 — 251

Mitteilungen des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V — 255

Aktuelle Nachrichten

Wissenschaftspreis 2022 der GSK Stiftung für Dr. med. Sarah Kim-Hellmuth (München) — 257

