

# 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 Brämswig, 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](mailto:organisation@gfhev.de); [www.medgenetik.de](http://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](mailto: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](mailto: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](mailto: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

