

Epilepsie

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Absence Epilepsie	ALDH7A1, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CLCN2, EFHC1, GABRA1, GABRA5, GABRB3, GABRD, GABRG2, GATAD2B, GLUD1, HCN1, JRK, KCNMA1, SCN1A, SCN1B, SCN8A, SLC2A1, SLC6A1, SMARCA2, STX1B, WDR26	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Benigne Epilepsie	CHRNA2, CNTN2, KCNQ2, KCNQ3, LGI1, MARCHF6, PRRT2, RAPGEF2, SAMD12, SCN2A, SCN8A, STARD7, TNRC6A, YEATS2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Epileptische Enzephalopathie	Genpanel mit 195 Genen (auf Nachfrage kann eine ausführliche Auflistung der Gene zur Verfügung gestellt werden).	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Fiebergebundene Epilepsie	ADGRV1, CHRNA2, COG4, CPA6, GABRA1, GABRD, GABRG2, HCN1, HCN2, PCDH19, PRRT2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN9A, SLC2A1, SLC32A1, STX1B, TBC1D24	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Fokale Epilepsie	ALDH7A1, ARF1, ATP6V0A2, BRAT1, CAMTA1, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CNTNAP2, CPA6, CRH, DEPDC5, EPM2A, ERMARD, FLNA, FOXG1, GABRG2, GAL, GRIN2A, KCNQ2, KCNT1, LGI1, MAP1B, NHLRC1, NPRL2, NPRL3, OPHN1, PCDH19, PIGA, PLCB1, PRRT2, RELN, SCN1A, SCN2A, SCN3A, SLC12A5, SRPX2, TBC1D24, TSC1, TSC2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Frühkindliche Epilepsie	ALDH7A1, BRAT1, CAD, CDKL5, CHRNA2, FOLR1, GRIN2B, KCNH5, KCNQ2, KCNQ3, PIGB, PIGP, PIGQ, PNKP, PNPO, POLG, PRRT2, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SIK1, SLC1A2, SLC2A1, STXBP1, TBC1D24	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Gesamtpanel Epilepsie	Genpanel mit 489 Genen (auf Nachfrage kann eine ausführliche Auflistung der Gene zur Verfügung gestellt werden).	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Gesamtpanel Epilepsie ohne DD	Genpanel mit 346 Genen (auf Nachfrage kann eine ausführliche Auflistung der Gene zur Verfügung gestellt werden).	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Metabolische Epilepsie	ACADSB, ACY1, ADSL, AGA, ALDH4A1, ALDH7A1, ALG11, AMT, BRAT1, BTBD, CBS, CPS1, DHFR, DLD, ETFB, ETDH, ETHE1, FH, FOLR1, GAMT, GCDH, GCSH, GLDC, GLUL, GPHN, HADH, HMGCS2, HTRA2, IVD, L2HGDH, LIAS, LMNB2, MOCS1, MOCS2, MTHFR, OTC, PAH, PC, PCCA, PCCB, PDHA1, PDHB, PEX1, PGK1, PHGDH, PNPO, PRODH, SLC19A3, SLC25A19, SLC2A1, SLC6A8, ST3GAL5, TPK1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Epilepsie

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Myoklonische Epilepsie	ADRA2B, AFG3L2, ASAH1, ATP13A2, CACNB4, CARS2, CASR, CERS1, CILK1, CLCN2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNTN2, CSTB, EFHC1, EPM2A, FOLR1, FOXG1, GABRA1, GABRD, GABRG2, GLDC, GOSR2, HCN1, HTT, KCNC1, KCNMA1, KCTD17, KCTD7, LMNB2, MARCHF6, MTHFR, NEU1, NHLRC1, NUS1, PNPO, POLG, PPT1, PRDM8, PRICKLE1, PRICKLE2, PSAP, RAPGEF2, SAMD12, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SEMA6B, SERPINI1, SGCE, SLC2A1, SLC6A1, SLC7A6OS, STARD7, STX1B, TBC1D24, TNRC6A, TPP1, YEATS2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Rolando Epilepsie	CNKS2R2, DEPDC5, GABRG2, GRIN2A, KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN1A, SRPX2, TBC1D24	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Therapie-relevante Epilepsie	ABCC8, ALDH7A1, ALPL, BTBD, FOLR1, GAMT, GLUD1, KCNJ11, KCNQ2, KCNT1, MMACHC, MOCS1, PHGDH, PLPBP, PNPO, PRRT2, PSAT1, PSPH, PTS, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SLC19A3, SLC2A1, SLC6A8, STXBP1, TPP1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Hinweis:

Gemäß Gendiagnostikgesetz muss jeder Untersuchungsanforderung zur humangenetischen Diagnostik eine Einwilligungserklärung des Patienten bzw. seines gesetzlichen Vertreters beigelegt sein.

Formulare hierfür sowie Anforderungsformulare für Untersuchungen stehen im Downloadbereich unserer Homepage zur Verfügung.