

Epilepsien			
Panel-ID			Bearbeitungszeit
ID208	Fokale Epilepsien	Fokale Epilepsien: 17 Gene (50,9 kb) CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, CNTNAP2, CPA6, DEPDC5, GAL, GRIN2A, KCNT1, LGI1, NPRL2, NPRL3, PCDH19, RELN, SCN3A, SRPX2, TBC1D24	3 – 5 Wochen
ID040	Generalisierte Epilepsien	Generalisierte Epilepsien: 43 Gene (88,1 kb) ALDH7A1, ASA1, CACNB4, CASR, CERS1, CILK1, CLCN2, CLN8, CNTN2, CSTB, EFHC1, EPM2A, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GOSR2, HCN1, KCNC1, KCNMA1, KCTD7, LMNB2, MARCHF6, NHLRC1, PLPBP, POLG, PRDM8, PRICKLE1, RAPGEF2, RORB, SAMD12, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SEMA6B, SLC2A1, SLC6A1, SLC12A5, STARD7, STX1B, TBC1D24, TNRC6A, YEATS2 Juvenile Myoklonusepilepsie (EJM): 12 Gene (28,0 kb) CACNB4, CASR, CILK1, CLCN2, EFHC1, GABRA1, GABRD, RORB, SCN1A, SLC2A1, SLC12A5, TBC1D24 Adulte Myoklonusepilepsie (FAME): 7 Gene (22,2 kb) CNTN2, MARCHF6, RAPGEF2, SAMD12, STARD7, TNRC6A, YEATS2 Progressive Myoklonusepilepsie (EPM): 15 Gene (23,1 kb) ASA1, CERS1, CLN8, CSTB, EPM2A, GOSR2, KCNC1, KCTD7, LMNB2, NHLRC1, POLG, PRDM8, PRICKLE1, SCARB2, SEMA6B Absence-Epilepsie (EJA, ECA): 9 Gene (18,3 kb) CASR, CLCN2, EFHC1, GABRA1, GABRB3, GABRG2, RORB, SLC2A1, SLC12A5 Epilepsie mit Fieberkrämpfen (GEFSP): 6 Gene (13,0 kb) GABRD, GABRG2, HCN1, SCN1A, SCN1B, STX1B	3 – 5 Wochen
ID235	Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen plus (GEFSP)	Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen plus (GEFSP): 7 Gene (18,9 kb) GABRD, GABRG2, HCN1, SCN1A, SCN1B, SCN9A, STX1B	3 – 5 Wochen
ID059	Familiäre Fieberkrämpfe mit oder ohne Epilepsie (FEB, GEFSP)	Familiäre Fieberkrämpfe mit oder ohne Epilepsie (FEB, GEFSP): 9 Gene (39,2 kb) ADGRV1, CPA6, GABRD, GABRG2, HCN1, SCN1A, SCN1B, SCN9A, STX1B Familiäre Fieberkrämpfe (FEB): 5 Gene (33,6 kb) ADGRV1, CPA6, GABRG2, SCN1A, SCN9A Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen (GEFSP): 7 Gene (18,9 kb) GABRD, GABRG2, HCN1, SCN1A, SCN1B, SCN9A, STX1B	3 – 5 Wochen

Panel-ID			Bearbeitungszeit
ID116	Myoklonusepilepsie (EJM, EPM)	<p>Myoklonusepilepsie (EJM, EPM): 29 Gene (63,5 kb) ASA1, CERS1, CILK1, CLCN2, CNTN2, CSTB, CACNB4, EFHC1, EPM2A, GABRA1, GABRD, GOSR2, KCNC1, KCTD7, LMNB2, MARCHF6, NHLRC1, POLG, PRDM8, PRICKLE1, RAPGEF2, SAMD12, SCARB2, SCN1A, SEMA6A, STARD7, TBC1D24, TNRC6A, YEATS2</p> <p>Juvenile Myoklonusepilepsie (EJM): 12 Gene (28,0 kb) CACNB4, CASR, CILK1, CLCN2, EFHC1, GABRA1, GABRD, RORB, SCN1A, SLC2A1, SLC12A5, TBC1D24</p> <p>Progressive Myoklonusepilepsie (EPM): 15 Gene (23,1 kb) ASA1, CERS1, CLN8, CSTB, EPM2A, GOSR2, KCNC1, KCTD7, LMNB2, NHLRC1, POLG, PRDM8, PRICKLE1, SCARB2, SEMA6B</p> <p>Adulte Myoklonusepilepsie (FAME): 7 Gene (22,2 kb) CNTN2, MARCHF6, RAPGEF2, SAMD12, STARD7, TNRC6A, YEATS2</p>	3 – 5 Wochen
ID057	Absence-Epilepsie (ECA, EJA)	<p>Absence-Epilepsie (ECA, EJA): 10 Gene (21,8 kb) CASR, CLCN2, EFHC1, GABRA1, GABRG2, KCNMA1, RORB, SLC2A1, SLC12A5</p>	3 – 5 Wochen
ID060	Epilepsie mit schwerer Entwicklungsstörung	<p>Epilepsie mit schwerer Entwicklungsstörung: 20 Gene (68,4 kb) ARHGEF9, ARX, CACNA1A, CDKL5, FOXG1, KCNQ2, MECP2, MEF2C, MTHFR, PCDH19, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SLC25A22, SLC2A1, SPTAN1, STXBP1, SYNGAP1, UBE3A</p>	3 – 5 Wochen
ID134	Benigne neonatale und infantile Krampfanfälle (BFNS, BFIS)	<p>Benigne neonatale und infantile Krampfanfälle (BFNS, BFIS): Gene (19,8 kb) CHRNA2, KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A</p>	3 – 5 Wochen
ID135	Stoffwechselstörung mit Epilepsie im Neugeborenenalter	<p>Stoffwechselstörung mit Epilepsie im Neugeborenenalter: 25 Gene (39,4 kb) ABAT, ADSL, ALDH7A1, AMT, BCKDHA, BCKDHB, CPS1, CTSD, DBT, DDC, DLD, DPYD, ETHE1, FH, GCSH, GLDC, GPHN, IVD, L2HGDH, MOCS1, MOCS2, OTC, PCCA, PCCB, PNPO</p>	3 – 5 Wochen
ID171	Stoffwechselstörung mit Epilepsie im Säuglings-, Kleinkind- und Schulalter	<p>Stoffwechselstörung mit Epilepsie im Säuglings-, Kleinkind- und Schulalter: 18 Gene (31,5 kb) ALDH5A1, ATP7A, BTD, FOLR1, GAMT, GATM, HEXA, HEXB, HLCS, KCTD7, MTHFR, PHGDH, POLG, PPT1, SLC19A3, SLC2A1, SLC6A8, TPP1</p>	3 – 5 Wochen
ID172	Stoffwechselstörung mit Epilepsie im Schulkind- und Jugendalter	<p>Stoffwechselstörung mit Epilepsie im Schulkind- und Jugendalter: 15 Gene (28,1 kb) ASA1, ATN1, CLN3, CLN5, CLN6, CSTB, DNAJC5, EPM2A, GBA, GOSR2, HTT, NEU1, NHLRC1, PRICKLE1, SCARB2</p>	3 – 5 Wochen

Panel-ID			Bearbeitungszeit
ID291	GPI-Biosynthesedefekt (GPIBD)	<p>Glycosylphosphatidylinositol-Biosynthesedefekt (GPIBD): 22 Gene (33,3 kb) GPAA1, PGAP1, PGAP2, PGAP3, PIGA, PIGB, PIGC, PIGG, PIGH, PIGK, PIGL, PIGM, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGS, PIGT, PIGU, PIGV, PIGW, PIGY</p> <p>Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom (MCAHS): 4 Gene (7,7 kb) PIGA, PIGN, PIGQ, PIGT</p> <p>Hyperphosphatasie mit Intelligenzminderung-Syndrom (HPMRS): 6 Gene (8,2 kb) PGAP2, PGAP3, PIGO, PIGV, PIGW, PIGY</p>	3 – 5 Wochen
ID080	Entwicklungsbedingte und epileptische Enzephalopathie (DEE, EIEE)	<p>Entwicklungsbedingte und epileptische Enzephalopathie (DEE, EIEE): 96 Gene (248,4 kb) AARS1, ACTL6B, ADAM22, ALG13, AP3B2, ARHGEF9, ARV1, ARX, ATP6V1A, CACNA1A, CACNA1E, CAD, CDK19, CDKL5, CHD2, CNPY3, CPLX1, CUX2, CYFIP2, DALRD3, DENND5A, DMXL2, DNM1, DOCK7, EEF1A2, FGF12, FGF13, FRRS1L, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRG2, GAD1, GLS, GNAO1, GOT2, GRIN2B*, GRIN2D, GUF1, HCN1, HNRNPU, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNQ2, KCNT1, KCNT2, MDH1, MDH2, NECAP1, NEUROD2, NSF, NTRK2, PACS2, PARS2, PCDH19, PHACTR1, PIGA, PIGB, PIGP, PIGQ, PIGS, PLCB1, PNKP, PPP3CA, RHOBTB2, RNF13, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC35A2, SMC1A, SPTAN1, ST3GAL3, STXBP1, SYNJ1, SZT2, TBC1D24, TRAK1, UBA5, UGDH, UGP2, WWOX, YWHAG</p> <p>Entwicklungsbedingte und epileptische Enzephalopathie (DEE), autosomal-dominant: 45 Gene (129,7 kb) ATP6V1A, CACNA1A, CACNA1E, CDK19, CHD2, CUX2, CYFIP2, DNM1, EEF1A2, FGF12, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRG2, GNAO1, GRIN2B, GRIN2D, HCN1, HNRNPU, KCNA2, KCNB1, KCNQ2, KCNT1, KCNT2, NEUROD2, NSF, NTRK2, PACS2, PHACTR1, PPP3CA, RHOBTB2, RNF13, SCN1A, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SIK1, SLC1A2, SPTAN1, STXBP1, YWHAG</p> <p>Entwicklungsbedingte und epileptische Enzephalopathie (DEE), autosomal-rezessiv: 42 Gene (98,3 kb) AARS1, ACTL6B, ADAM22, AP3B2, ARV1, CAD, CNPY3, CPLX1, DALRD3, DENND5A, DMXL2, DOCK7, FRRS1L, GAD1, GLS, GOT2, GUF1, ITPA, MDH1, MDH2, NECAP1, PARS2, PIGB, PIGP, PIGQ, PIGS, PLCB1, PNKP, SCN1B, SLC12A5, SLC13A5, SLC25A12, SLC25A22, ST3GAL3, SYNJ1, SZT2, TBC1D24, TRAK1, UBA5, UGDH, UGP2, WWOX</p> <p>Entwicklungsbedingte und epileptische Enzephalopathie (DEE), X-chromosomal: 9 Gene (20,3 kb) ALG13, ARHGEF9, ARX, CDKL5, FGF13, PCDH19, PIGA, SLC35A2, SMC1A</p>	4 – 6 Wochen

Panel-ID			Bearbeitungszeit
ID047	Epileptische Enzephalopathie, umfassende Diagnostik	<p>Epileptische Enzephalopathien, umfassende Diagnostik: 155 Gene (357,9 kb)</p> <p>AARS1, ABAT, ACTL6B, ADAM22, ADAR, ADSL, ALDH5A1, ALDH7A1, ALG13, AMT, AP3B2, ARHGEF9, ARV1, ARX, ASNS, ATP6V1A, BRAT1, BSCL2, BTD, CACNA1A, CACNA1E, CAD, CCDC88A, CDK19, CDKL5, CHD2, CLCN4, CNPY3, CPLX1, CNTNAP2, CUX2, CYFIP2, D2HGDH, DALRD3, DENND5A, DNM1, DNM1L, DMXL2, DOCK7, EEF1A2, ETHE1, FGF12, FGF13, FOLR1, FOXG1, FRRS1L, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRG2, GAD1, GAMT, GCSH, GLDC, GLS, GNAO1, GOT2, GPHN, GRIN2B, GRIN2D, GUF1, HCN1, HNRNPU, IDH2, IFIH1, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNQ2, KCNT1, KCNT2, LIAS, MECP2, MEF2C, MDH1, MDH2, MFF, MOCS1, MOCS2, MTHFR, NAXD, NAXE, NECAP1, NEUROD2, NRXN1, NSF, NTRK2, PACS2, PARS2, PC, PCDH19, PHACTR1, PHGDH, PIGA, PIGB, PIGP, PIGQ, PIGS, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, PPP3CA, PURA, RHOBTB2, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF13, ROGDI, SAMHD1, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCN9A, SERPINI1, SIK1, SLC1A2, SLC2A1, SLC12A5, SLC13A5, SLC6A8, SLC6A9, SLC9A6, SLC19A3, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A22, SLC35A2, SMC1A, SPTAN1, ST3GAL3, STXBP1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TBC1D24, TBCD, TBCE, TCF4, TPK1, TRAK1, TREX1, UBA5, UGDH, UGP2, WDR45, WWOX, YWHAG</p> <p>Entwicklungsbedingte und epileptische Enzephalopathie (DEE, EIEE): 96 Gene (248,4 kb)</p> <p>AARS1, ACTL6B, ADAM22, ALG13, AP3B2, ARHGEF9, ARV1, ARX, ATP6V1A, CACNA1A, CACNA1E, CAD, CDK19, CDKL5, CHD2, CNPY3, CPLX1, CUX2, CYFIP2, DALRD3, DENND5A, DMXL2, DNM1, DOCK7, EEF1A2, FGF12, FGF13, FRRS1L, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRG2, GAD1, GLS, GNAO1, GOT2, GRIN2B, GRIN2D, GUF1, HCN1, HNRNPU, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNQ2, KCNT1, KCNT2, MDH1, MDH2, NECAP1, NEUROD2, NSF, NTRK2, PACS2, PARS2, PCDH19, PHACTR1, PIGA, PIGB, PIGP, PIGQ, PIGS, PLCB1, PNKP, PPP3CA, RHOBTB2, RNF13, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC35A2, SMC1A, SPTAN1, ST3GAL3, STXBP1, SYNJ1, SZT2, TBC1D24, TRAK1, UBA5, UGDH, UGP2, WWOX, YWHAG</p> <p>Metabolische Enzephalopathie mit Epilepsie: 29 Gene (44,8 kb)</p> <p>ABAT, ADSL, ALDH5A1, ALDH7A1, AMT, BTD, D2HGDH, FOLR1, GAMT, GCSH, GLDC, GPHN, IDH2, LIAS, MDH2, MOCS1, MOCS2, MTHFR, PC, PHGDH, PNPO, POLG, SLC1A2, SLC2A1, SLC6A8, SLC6A9, SLC19A3, SLC25A1, TPK1</p>	4 – 6 Wochen
ID058	Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS)	Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS): 7 Gene (11,9 kb)	3 – 5 Wochen

Panel-ID			Bearbeitungszeit
ID084	Zellweger-Syndrom (ZWS, PBD)	Zellweger-Syndrom (ZWS): 14 Gene (22,3 kb) ACOX1, HSD17B4, PEX1, PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX26	3 – 5 Wochen
ID132	Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (CLN)	Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (CLN): 13 Gene (18,0 kb) ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, CTSF, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, PPT1, TPP1	3 – 5 Wochen
ID061	Epilepsien, umfassende Diagnostik	Epilepsien, umfassende Diagnostik: 159 Gene (392,8 kb) AARS1, ACTL6B, ADAM22, ALDH7A1, ALG13, AP3B2, ARHGEF9, ARV1, ARX, ASAHI, ATP1A2, ATP1A3, ATP6V1A, BRAT1, CACNA1A, CACNA1E, CACNB4, CAD, CASR, CDK19, CDKL5, CERS1, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRNBB, CILK1, CLCN2, CLN8, CNPY3, CNTN2, CNTNAP2, CPA6, CPLX1, CSTB, CUX2, CYFIP2, DALRD3, DENND5A, DEPDC5, DMXL2, DNM1, DOCK7, EEF1A2, EFHC1, EPM2A, FGF12, FGF13, FRRS1L, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAD1, GAL, GLS, GNAO1, GOT2, GOSR2, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GUF1, HCN1, HNRNPU, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCNT2, KCTD7, LGI1, LMNB2, MARCHF6, MDH1, MDH2, MECP2, MEF2C, MTOR, NECAP1, NEUROD2, NHLRC1, NPRL2, NPRL3, NTRK2, PACS2, PARS2, PCDH19, PHACTR1, PIGA, PIGB, PIGP, PIGQ, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, PLPBP, PPP3CA, PRDM8, PRICKLE1, PRRT2, RAPGEF2, RELN, RHOBTB2, RNF13, ROGDI, RORA, RORB, SAMD12, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCN9A, SEMA6B, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SMC1A, SNIP1, SPTAN1, SRPX2, ST3GAL3, ST3GAL5, STARD7, STX1B, STXBP1, SYN1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TBC1D24, TCF4, TNRC6A, TRAK1, UBA5, UGDH, UGP2, WWOX, YEATS2, YWHAG Fokale Epilepsien: 17 Gene (50,9 kb) CHRNA2, CHRNA4, CHRNBB, CNTNAP2, CPA6, DEPDC5, GAL, GRIN2A, KCNT1, LGI1, NPRL2, NPRL3, PCDH19, RELN, SCN3A, SRPX2, TBC1D24 Generalisierte Epilepsien: 43 Gene (88,1 kb) ALDH7A1, ASAHI, CACNB4, CASR, CERS1, CILK1, CLCN2, CLN8, CNTN2, CSTB, EFHC1, EPM2A, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GOSR2, HCN1, KCNC1, KCNMA1, KCTD7, LMNB2, MARCHF6, NHLRC1, PLPBP, POLG, PRDM8, PRICKLE1, RAPGEF2, RORB, SAMD12, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SEMA6B, SLC2A1, SLC6A1, SLC12A5, STARD7, STX1B, TBC1D24, TNRC6A, YEATS2 Absence-Epilepsie (EJA, ECA): 10 Gene (21,8 kb) CASR, CLCN2, EFHC1, GABRA1, GABRB3, GABRG2, KCNMA1, RORB, SLC2A1, SLC12A5 Fortsetzung siehe nächste Seite!	4 – 6 Wochen

Panel-ID			Bearbeitungszeit
		<p>Fortsetzung:</p> <p>Myoklonusepilepsie (EJM, ECM, FAME): 29 Gene (63,5 kb) ASA1, CERS1, CILK1, CLCN2, CNTN2, CSTB, CACNB4, EFHC1, EPM2A, GABRA1, GABRD, GOSR2, KCNC1, KCTD7, LMNB2, MARCHF6, NHLRC1, POLG, PRDM8, PRICKLE1, RAPGEF2, SAMD12, SCARB2, SCN1A, SEMA6A, STARD7, TBC1D24, TNRC6A, YEATS2</p> <p>Epileptische Enzephalopathie (DEE, EIEE): 94 Gene (244,7 kb) AARS1, ACTL6B, ADAM22, ALG13, AP3B2, ARHGEF9, ARV1, ARX, ATP6V1A, CACNA1A, CACNA1E, CAD, CDK19, CDKL5, CHD2, CNPY3, CPLX1, CUX2, CYFIP2, DALRD3, DENND5A, DMXL2, DNM1, DOCK7, EEF1A2, FGF12, FGF13, FRRS1L, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRG2, GAD1, GLS, GNAO1, GOT2, GRIN2B, GRIN2D, GUF1, HCN1, HNRNPU, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNQ2, KCNT1, KCNT2, MDH1, MDH2, NECAP1, NEUROD2, NTRK2, PACS2, PARS2, PCDH19, PHACTR1, PIGA, PIGB, PIGP, PIGQ, PLCB1, PNKP, PPP3CA, RHOBTB2, RNF13, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC35A2, SMC1A, SPTAN1, ST3GAL3, STXBP1, SYNJ1, SZT2, TBC1D24, TRAK1, UBA5, UGDH, UGP2, WWOX, YWHAG</p> <p>Benigne Krampfanfälle (BFIS, BFNS): 6 Gene (19,4 kb) CHRNA2, KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A</p>	
ID064	Hemiplegische Migräne (FHM)	<p>Hemiplegische Migräne (FHM): 3 Gene (16,6 kb) ATP1A2, CACNA1A, SCN1A</p>	3 – 5 Wochen
ID065	Migräne (MGR)	<p>Migräne (MGR): 16 Gene (44,8 kb) ALPK1, ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, CSNK1D, ESR1, HTRA1, KCNK18, NOTCH3, POLG, PRRT2, SCN1A, SLC1A3, SLC2A1, TNF, TREX1</p> <p>Hemiplegische Migräne (FHM): 3 Gene (16,6 kb) ATP1A2, CACNA1A, SCN1A</p>	3 – 5 Wochen

Kosten

Die Kosten werden bei bestehender medizinischer Indikation über einen Überweisungsschein Typ 10 (EBM) abgerechnet. Humangenetische Leistungen sind nicht budgetrelevant.

Für privatversicherte Patienten sowie private Kostenträger (Krankenhäuser etc.) können auf Wunsch entsprechende Kostenvoranschläge erstellt werden.