



UNIVERSITÄT  
HEIDELBERG  
ZUKUNFT  
SEIT 1386

# Empfehlungen zu ethischen, rechtlichen, sozialen und medizinischen Rahmenbedingungen für ein genomisches Neugeborenen-Screening-Programm in Deutschland

Stellungnahme der Projektgruppe NEW\_LIVES  
„Genomic NEWborn screening programs –  
Legal Implications, Value, Ethics and Society”

*Heidelberg, Juli 2025*

Gefördert durch:



Bundesministerium  
für Forschung, Technologie  
und Raumfahrt



UNIVERSITÄTS  
KLINIKUM  
HEIDELBERG



MEDIZINISCHE  
FAKULTÄT  
HEIDELBERG



UNIVERSITÄT  
MANNHEIM

# Empfehlungen zu ethischen, rechtlichen, sozialen und medizinischen Rahmen- bedingungen für ein genomisches Neugeborenen-Screening-Programm in Deutschland

Stellungnahme der Projektgruppe NEW\_LIVES  
„Genomic NEWborn screening programs –  
Legal Implications, Value, Ethics and Society”

# MITWIRKENDE AUTOR:INNEN

## (MITGLIEDER DER PROJEKTGRUPPE NEW\_LIVES)

### Teilprojektleitende (Co-Principal-Investigators)

Prof. Dr. med. Dr. phil. Eva C. Winkler\_\_ Projektleitung, Sprecherin der Projektgruppe, Leiterin Teilprojekt Ethik

Prof. Dr. iur. Ralf Müller-Terpitz \_\_\_\_\_ Leiter Teilprojekt Recht

Prof. Dr. phil. Beate Ditzen \_\_\_\_\_ Leiterin Teilprojekt Medizinische Psychologie

Prof. Dr. med. Christian P. Schaaf \_\_\_\_\_ Leiter Teilprojekt Humangenetik

Prof. Dr. med. Stefan Kölker \_\_\_\_\_ Leiter Teilprojekt Kinder- und Jugendmedizin

### Zusammensetzung der Projektgruppe

**Teilprojekt Ethik \_\_\_\_\_ Universität Heidelberg, Universitätsklinikum Heidelberg, NCT (Institut für Medizin- und Datenethik & Sektion Translationale Medizinethik)**

Prof. Dr. med. Dr. phil. Eva C. Winkler\_\_ Projektleitung, Sprecherin der Projektgruppe, Leiterin Teilprojekt Ethik

Karla Alex \_\_\_\_\_ Projektmitarbeiterin und Mitarbeit in der wissenschaftlichen Koordination

Lars Neth \_\_\_\_\_ Projektmitarbeiter und Mitarbeit in der wissenschaftlichen Koordination

Dr. phil. Sascha Settegast \_\_\_\_\_ Projektmitarbeiter und Mitarbeit in der wissenschaftlichen Koordination (bis 01/2025)

**Teilprojekt Recht \_\_\_\_\_ Universität Mannheim (Abteilung Rechtswissenschaft)**

Prof. Dr. iur. Ralf Müller-Terpitz \_\_\_\_\_ Leiter Teilprojekt Recht

Hannah Lilly Straub \_\_\_\_\_ Projektmitarbeiterin

**Teilprojekt Medizinische Psychologie \_\_\_\_\_ Universitätsklinikum Heidelberg (Institut für Medizinische Psychologie)**

Prof. Dr. phil. Beate Ditzen \_\_\_\_\_ Leiterin Teilprojekt Medizinische Psychologie

Elena Sophia Doll \_\_\_\_\_ Projektmitarbeiterin  
Dr. phil. Julia Mahal \_\_\_\_\_ Projektmitarbeiterin  
Carlotta Julia Mayer \_\_\_\_\_ Projektmitarbeiterin

**Teilprojekt Humangenetik \_\_\_\_\_ Universität Heidelberg, Universitätsklinikum Heidelberg (Institut für Humangenetik)**

Prof. Dr. med. Christian P. Schaaf \_\_\_\_\_ Leiter Teilprojekt Humangenetik  
Dr. med. Heiko Brennenstuhl \_\_\_\_\_ Projektmitarbeiter  
Dr. med. Nicola Dikow \_\_\_\_\_ Projektmitarbeiterin

**Teilprojekt Kinder- und Jugendmedizin \_ Universität Heidelberg, Medizinische Fakultät und Universitätsklinikum Heidelberg (Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Klinik Kinderheilkunde I, Sektion für Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin)**

Prof. Dr. med. Stefan Kölker \_\_\_\_\_ Leiter Teilprojekt Kinder- und Jugendmedizin  
Prof. Dr. med. Ulrike Mütze \_\_\_\_\_ Projektmitarbeiterin  
Dr. med. Elena Schnabel-Besson \_\_\_\_\_ Projektmitarbeiterin

**Patient:innen-Vertretung \_\_\_\_\_ Teil des Projektbeirats**

Tobias Hagedorn \_\_\_\_\_ Geschäftsführer  
DIG PKU e.V. – Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen e.V.  
Dr. med. Henriette Högl \_\_\_\_\_ Co-Geschäftsführerin  
knw – Kindernetzwerk e.V. Dachverband der Selbsthilfe von Familien mit Kindern und jungen Erwachsenen mit chronischen Erkrankungen und Behinderungen

## **Redaktion**

Alex, K.; Neth, L.; Winkler, E. C.

## **Zitationsvorschlag**

Alex, K.; Doll, E. S.; Straub, H.; Schnabel-Besson, E.; Dikow, N.; Neth, L.; Mahal, J.; Mütze, U.; Settegast, S.; Mayer, C. J.; Brennenstuhl, H.; Hagedorn, T.; Högl, H.; Ditzen, B.; Müller-Terpitz, R.; Kölker, S.; Schaaf, C.; Winkler, E. C. (2025). Empfehlungen zu ethischen, rechtlichen, sozialen und medizinischen Rahmenbedingungen für ein genomisches Neugeborenen-Screening-Programm in Deutschland. Stellungnahme der Projektgruppe NEW\_LIVES „Genomic NEWborn screening programs – Legal Implications, Value, Ethics and Society“. Universität Heidelberg.  
<https://doi.org/10.11588/fmk.2025.26.111791>

# INHALTSVERZEICHNIS

|                                                                            |             |
|----------------------------------------------------------------------------|-------------|
| <b>Zusammenfassung / Summary</b>                                           | <b>viii</b> |
| Zusammenfassung                                                            | viii        |
| Executive Summary                                                          | xvi         |
| <b>Begriffserklärungen</b>                                                 | <b>xix</b>  |
| <br>                                                                       |             |
| <b>1. Einleitung</b>                                                       | <b>1</b>    |
| 1.1. Aufbau der Stellungnahme                                              | 1           |
| 1.2. Ergebnisse bisheriger Forschungsstudien                               | 3           |
| 1.3. Ziel der Stellungnahme                                                | 7           |
| 1.4. Vorgehen bei der Erarbeitung der Stellungnahme                        | 8           |
| <br>                                                                       |             |
| <b>2. Medizinischer Hintergrund</b>                                        | <b>12</b>   |
| 2.1. Geschichte des Neugeborenen-Screenings                                | 12          |
| 2.2. Derzeitiges Neugeborenen-Screening                                    | 13          |
| 2.3. Genomisches Neugeborenen-Screening                                    | 17          |
| 2.4. Zwischenfazit aus medizinischer Sicht                                 | 19          |
| <br>                                                                       |             |
| <b>3. Perspektive von Patient:innen, Eltern und medizinischem Personal</b> | <b>20</b>   |
| 3.1. Sicht der Patient:innen-Vertretung im Projekt NEW_LIVES               | 20          |
| 3.2. Ergebnisse der sozioempirischen Studien im Projekt NEW_LIVES          | 22          |
| 3.2.1. Fokusgruppenbefragung mit Eltern, Patient:innen und Ärzt:innen      | 22          |
| 3.2.2. Bevölkerungsrepräsentative Befragung                                | 25          |
| 3.2.3. Querschnittliche Online-Befragung mit (werdenden) Eltern            | 26          |
| 3.3. Einordnung der Ergebnisse im Kontext bisheriger Studien               | 29          |
| 3.4. Zwischenfazit aus medizinpsychologischer Sicht                        | 35          |
| <br>                                                                       |             |
| <b>4. Genomisches Neugeborenen-Screening aus rechtlicher Sicht</b>         | <b>36</b>   |
| 4.1. Einwilligungs- und Aufklärungsprozess                                 | 36          |
| 4.2. Genetische Beratung                                                   | 37          |
| 4.3. Mitteilung der Ergebnisse                                             | 38          |
| 4.4. Aufbewahrung der Ergebnisse und Proben                                | 38          |
| 4.4.1. Ergebnisse des Screenings                                           | 38          |
| 4.4.2. Blutproben                                                          | 39          |
| 4.5. Zielkrankheiten                                                       | 40          |
| 4.6. Schutz vor Diskriminierung                                            | 40          |
| 4.7. Schutz vor staatlichem Zugriff                                        | 41          |
| 4.8. Allgemeine datenschutzrechtliche Vorgaben                             | 42          |

|           |                                                                              |           |
|-----------|------------------------------------------------------------------------------|-----------|
| 4.9.      | Sekundärnutzung der Daten und Proben zu Forschungszwecken                    | 43        |
| 4.10.     | Schlussfolgerung aus juristischer Perspektive                                | 45        |
| <b>5.</b> | <b>Genomisches Neugeborenen-Screening aus ethischer Sicht</b>                | <b>47</b> |
| 5.1.      | Ethische Fragen und Aspekte des genomischen<br>Neugeborenen-Screenings       | 48        |
| 5.1.1.    | Ethisch relevante Aspekte in Bezug auf die Auswahl<br>der Zielkrankheiten    | 48        |
| 5.1.2.    | Ethisch relevante Aspekte der informierten Einwilligung                      | 51        |
| 5.1.3.    | Ethische Fragen zum Umgang mit den genomischen<br>Daten Neugeborener         | 53        |
| 5.2.      | Ethische Orientierungsmaßstäbe für ein<br>genomisches Neugeborenen-Screening | 55        |
| 5.2.1.    | Kindeswohl als zentraler ethischer Orientierungsmaßstab                      | 56        |
| 5.2.2.    | Moralische Rechte des Kindes                                                 | 58        |
| 5.3.      | Zwischenfazit aus ethischer Sicht                                            | 62        |
| <b>6.</b> | <b>Empfehlungen zum genomischen Neugeborenen-Screening</b>                   | <b>64</b> |
| 6.1.      | Auswahlkriterien für Zielkrankheiten                                         | 65        |
| 6.1.1.    | Klinische Kriterien (Charakter der Zielkrankheit)                            | 65        |
| 6.1.1.1.  | Kriterium 1: Gen-Krankheits-Assoziation der Zielkrankheit                    | 65        |
| 6.1.1.2.  | Kriterium 2: Penetranz der Zielkrankheit                                     | 66        |
| 6.1.1.3.  | Kriterium 3: Schweregrad der Zielkrankheit                                   | 67        |
| 6.1.1.4.  | Kriterium 4: Erkrankungsbeginn der Zielkrankheit                             | 68        |
| 6.1.2.    | Diagnostische Kriterien (Charakter des Tests)                                | 69        |
| 6.1.2.1.  | Kriterium 5: Vergleich mit alternativen Diagnoseverfahren                    | 69        |
| 6.1.2.2.  | Kriterium 6: Qualitätsparameter des Tests                                    | 70        |
| 6.1.2.3.  | Kriterium 7: Mitgeteilte genetische Varianten<br>für die Zielkrankheiten     | 70        |
| 6.1.2.4.  | Kriterium 8: Bestätigung der Verdachtsdiagnose                               | 71        |
| 6.1.3.    | Therapeutisch-Interventionelle Kriterien<br>(Charakter der Intervention)     | 71        |
| 6.1.3.1.  | Kriterium 9: Verfügbarkeit und Wirksamkeit der Therapie                      | 71        |
| 6.1.3.2.  | Kriterium 10: Vorteil eines frühen Eingreifens                               | 73        |
| 6.1.3.3.  | Kriterium 11: Risiko-Nutzen-Verhältnis der Intervention                      | 74        |
| 6.2.      | Kriterien zum Programm-Management                                            | 75        |
| 6.2.1.    | Kriterium 12: Zugangsgerechtigkeit                                           | 75        |
| 6.2.2.    | Kriterium 13: Einwilligung (Form, Ablauf)                                    | 75        |
| 6.2.3.    | Kriterium 14: Aufklärung und Einwilligung (Inhalt)                           | 76        |

|                             |                                                         |           |
|-----------------------------|---------------------------------------------------------|-----------|
| 6.2.4.                      | Kriterium 15: Probenentnahme und -verarbeitung          | 77        |
| 6.2.5.                      | Kriterium 16: Mitteilung des Testergebnisses            | 77        |
| 6.2.6.                      | Kriterium 17: Umgang mit den Daten                      | 78        |
| 6.2.7.                      | Kriterium 18: Programmevaluation und Qualitätssicherung | 79        |
| 6.3.                        | Empfehlungen zur gesetzlichen Neuregulierung            | 80        |
| 6.3.1.                      | Aufklärung                                              | 80        |
| 6.3.2.                      | Beratung                                                | 81        |
| 6.3.3.                      | Mitteilung der Ergebnisse                               | 81        |
| 6.3.4.                      | Aufbewahrung der Ergebnisse                             | 81        |
| 6.3.5.                      | Zielkrankheiten                                         | 82        |
| 6.3.6.                      | Schutz der Daten                                        | 82        |
| 6.3.7.                      | Sekundärnutzung der Daten zu Forschungszwecken          | 82        |
| 6.3.8.                      | Datenschutzrechtliche Vorgaben                          | 83        |
| <b>Fazit und Ausblick</b>   |                                                         | <b>84</b> |
| <b>Literaturverzeichnis</b> |                                                         | <b>86</b> |



# ZUSAMMENFASSUNG / SUMMARY

## (DEUTSCH UND ENGLISCH / GERMAN AND ENGLISH)

*Executive Summary (English), see page xvi*

## ZUSAMMENFASSUNG

Das **Neugeborenen-Screening (NBS)** ist eine der erfolgreichsten Präventionsmaßnahmen zugunsten der öffentlichen Gesundheit. Seit seiner Etablierung vor mehr als 50 Jahren leistet es einen entscheidenden Beitrag zu der Früherkennung und frühen Behandlung von Menschen mit ausgewählten, schwerwiegenden Krankheiten, den Zielkrankheiten des NBS<sup>1</sup>. Durch eine frühe Diagnosestellung kann rechtzeitig mit der Behandlung begonnen werden, oder vorbeugende Maßnahmen können frühzeitig ergriffen werden. Dadurch ist es möglich, den Verlauf dieser Krankheiten bei betroffenen Menschen zu verlangsamen oder ganz zu stoppen.

Eine **Anwendung der Genomsequenzierung im Rahmen des NBS** eröffnet die Möglichkeit eines sogenannten **genomischen Neugeborenen-Screenings (gNBS)**. Hierbei würde das Erbgut Neugeborener auf krankheitsauslösende Genveränderungen untersucht. Damit könnten viele weitere Zielkrankheiten in das NBS aufgenommen werden. Zurzeit ist das gNBS noch kein Teil des regulären NBS, seine Umsetzbarkeit und sein möglicher Gesundheitsnutzen werden aktuell jedoch weltweit im Rahmen von Pilotstudien erforscht.

Eine der größten Herausforderungen für ein gNBS besteht in der Formulierung transparenter Auswahlkriterien für neue Zielkrankheiten. Eine weitere Herausforderung liegt darin, die medizinischen, rechtlichen und ethischen Rahmenbedingungen zu bestimmen, unter denen ein gNBS-Programm angeboten werden könnte, und dabei zudem die Perspektiven und Erwartungen der Gesellschaft zu berücksichtigen.

**Diese Stellungnahme zielt darauf ab, Empfehlungen für akzeptable Rahmenbedingungen eines gNBS-Programms in Deutschland zu formulieren, darunter Empfehlungen zu Auswahlkriterien für Zielkrankheiten und zum Management eines gNBS-Programms<sup>2</sup> sowie zur gesetzlichen Neuregulierung.** Sie ist Ergebnis eines dreijährigen Forschungsprojektes, das an den Universitäten Heidelberg

---

<sup>1</sup> Die Zielkrankheiten eines Screenings sind die Krankheiten, auf die in dem Screening getestet wird. Das Ziel eines Screenings ist es, Personen mit den Zielkrankheiten zu identifizieren.

<sup>2</sup> Die Empfehlungen zu Auswahlkriterien für Zielkrankheiten und zum Management eines gNBS-Programms werden zitiert nach Schnabel-Besson E, Dikow N, Alex K et al.: "A multi-dimensional framework for establishing and managing a genomic newborn screening program" (Arbeitstitel; zum Zeitpunkt des Verfassens dieser Stellungnahme in Vorbereitung; Link zur Preprint-Version: <https://doi.org/10.1101/2025.06.17.25329471>).

und Mannheim durchgeführt wurde. An dem interdisziplinären Projekt beteiligt waren Forscher:innen aus den Bereichen Kinder- und Jugendmedizin, Human-genetik, Rechtswissenschaft, Medizinische Psychologie und Medizinethik sowie Vertreter:innen von Patient:innen-Organisationen (Kindernetzwerk e.V. und Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen e.V.). Das Projekt wurde vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF; seit 2025 Bundesministerium für Forschung, Technologie und Raumfahrt: BMFTR) gefördert und trägt den Titel NEW\_LIVES („Genomic NEWborn screening programs – Legal Implications, Value, Ethics and Society” – „Genomische Neugeborenen-Screening-Programme – Rechtliche Implikationen, Werte, Ethik und Gesellschaft“).

**Die Stellungnahme beginnt mit einführenden Kapiteln zum Hintergrund des gNBS aus Sicht der verschiedenen Fachbereiche und aus Sicht der Gesellschaft, gefolgt von konkreten Empfehlungen für ein zukünftig mögliches gNBS-Programm in Deutschland.** In der Einleitung (1.) werden erste Ergebnisse bisheriger Forschungsprojekte zum gNBS zusammengefasst und die Zielsetzung und Methode, einschließlich der Rolle von Patient:innen-Vertreter:innen bei der Erarbeitung der Stellungnahme werden beschrieben. In Abschnitt 2 („Medizinischer Hintergrund“) werden Entwicklung, Umfang und Ablauf des derzeitigen NBS-Programms in Deutschland beschrieben und die Besonderheiten eines gNBS-Programms erläutert. Abschnitt 3 („Perspektive von Patient:innen, Eltern und medizinischem Personal“) fasst die Ergebnisse der sozioempirischen Studien zusammen, die im Rahmen des Projektes NEW\_LIVES durchgeführt wurden (Fokusgruppen, bevölkerungs-repräsentative Befragung, querschnittliche Online-Befragung) und vergleicht die Ergebnisse mit anderen, internationalen Studien. Abschnitt 3 enthält außerdem eine gemeinsame Stellungnahme der beiden Patient:innen-Organisationen, die am Projekt NEW\_LIVES mitgewirkt haben, zum gNBS. Abschnitt 4 („Genomisches Neugeborenen-Screening aus rechtlicher Sicht“) skizziert den rechtlichen Regulierungsrahmen zum gNBS in Deutschland. Abschnitt 5 („Genomisches Neugeborenen-Screening aus ethischer Sicht“) benennt zentrale ethische Herausforderungen des gNBS und formuliert ethische Orientierungsmaßstäbe für ein zukünftiges gNBS-Programm in Deutschland. Da die Neugeborenen diejenigen sind, die an einem gNBS teilnehmen würden und davon profitieren könnten, stellt deren Kindeswohl den zentralen ethischen Orientierungsmaßstab für die Bewertung dar.

Die sich in Abschnitt 6 anschließenden Empfehlungen sind aus Sicht aller an der Erarbeitung dieser Stellungnahme beteiligten Fachdisziplinen und der

Patient:innen-Organisationen verfasst – eine Publikation der Empfehlungen auf Englisch findet sich in Schnabel-Besson et al.: “A multi-dimensional framework for establishing and managing a genomic newborn screening program” (Arbeitstitel; zum Zeitpunkt des Verfassens dieser Stellungnahme in Vorbereitung, Link zur Preprint-Version: <https://doi.org/10.1101/2025.06.17.25329471>).

Die Empfehlungen geben den Konsens der inter- und transdisziplinären Autor:innengruppe wieder und bilden das Kernstück der vorliegenden Stellungnahme. Sie umfassen 18 Kriterien für ein zukünftiges mögliches gNBS-Programm in Deutschland. Darunter sind einerseits transparente Auswahlkriterien für Zielkrankheiten eines gNBS-Programms (Kriterien 1–11). Andererseits werden Empfehlungen für die Einführung, Qualitätssicherung und Nutzenbewertung eines gNBS-Programms formuliert (Kriterien 12–18). Zudem enthält diese Stellungnahme Empfehlungen zur gesetzlichen Neuregulierung. Die Etablierung eines gNBS-Programms wäre aus rechtlicher Sicht bereits heute in Deutschland grundsätzlich möglich. Für eine Umsetzung entsprechend den 18 Kriterien sind jedoch einige wenige gesetzliche Anpassungen erforderlich, die am Ende der Stellungnahme kurz skizziert werden. In die Empfehlungen fließen Erfahrungen aus dem regulären NBS, Ergebnisse internationaler Pilotstudien, sozioempirischer Studien zu wichtigen psychosozialen Faktoren für den Informations- und Einwilligungsprozess, Ergebnisse einer rechtlichen Analyse und Überlegungen aus der Medizin- und der Public-Health-Ethik ein.

Eine kompakte Fassung der 18 Kriterien zur Auswahl von Zielkrankheiten und zum Programmmanagement findet sich im nachfolgenden Kasten. In der Kompakt-Version der Kriterien sind medizinische Fachbegriffe enthalten. Eine ausführliche Version der Empfehlungen mit einer Version der nachfolgenden 18 Kriterien, in der alle verwendeten Fachbegriffe erklärt und die Kriterien begründet und erläutert werden, findet sich in Abschnitt 6.

# Gemeinsame Empfehlungen (Kompaktversion): Kriterien für ein genomisches Neugeborenen-Screening Programm<sup>3</sup>

## A. Auswahlkriterien für Zielkrankheiten

### „Block I: Klinische Kriterien (Charakter der Zielkrankheit)

1. Die **Gen-Krankheits-Assoziation** der Zielkrankheit ist gemäß ClinGen-Klassifikation ‚definitive‘ (eindeutig) oder ‚strong‘ (stark).<sup>4</sup>
2. Die **Penetranz** der mit der Zielkrankheit assoziierten **Varianten** beträgt für das entsprechende Gen mindestens 80 %.
3. Die **Zielkrankheit ist schwerwiegend**. Das heißt, sie führt unbehandelt
  - a) zum vorzeitigen Tod, oder
  - b) zu erheblicher Morbidität und Beeinträchtigung der Lebensqualität, oder
  - c) zu mäßiger Morbidität mit einer erheblichen Beeinträchtigung der körperlichen oder geistigen Entwicklung.Für die Bewertung des Schweregrades kann auf das ClinGen-Klassifikationssystem oder eine vergleichbare Datengrundlage zurückgegriffen werden.
4. Der mittlere **Erkrankungsbeginn** der Zielkrankheit liegt bei < 7 Jahren.

### Block II: Diagnostische Kriterien (Charakter des Tests)

5. Ein genomisches Neugeborenen-Screening (gNBS) hat **nachweisliche Vorteile gegenüber den etablierten diagnostischen Methoden** für die Zielkrankheit. Das heißt, die Zielkrankheit ist (1) durch die bisher verfügbaren Analysemethoden des Neugeborenen-Screenings (NBS) nicht erfassbar und kann (2) mit gNBS a) zuverlässiger (=höhere Sensitivität oder Spezifität) oder b) zu einem früheren Zeitpunkt nachgewiesen werden als durch eine etablierte Methode der Routinediagnostik.
6. Die Zielkrankheit kann molekulargenetisch eindeutig **mittels ‚Whole Genome Sequencing‘ (WGS)** identifiziert werden. Die technischen Qualitätsparameter des Tests entsprechen denen akkreditierter Diagnostikla-

<sup>3</sup> Die Kriterien erscheinen in Schnabel-Besson E, Dikow N, Alex K et al.: "A multi-dimensional framework for establishing and managing a genomic newborn screening program" (Forschungsartikel, der sich zur Zeit der Arbeit an dieser Stellungnahme unter Begutachtung befindet; Link zur Preprint-Version: <https://doi.org/10.1101/2025.06.17.25329471>)

<sup>4</sup> Informationen / Definitionen zur Klassifizierung von Gen-Krankheits-Validität: <https://www.clinicalgenome.org/docs/gene-disease-validity-classification-information/> (Gesehen 30. Mai 2025).

bore. Die zu berichtenden Genvarianten werden mit einer analytisch-diagnostischen **Sensitivität und Spezifität** von nahezu 100 % erkannt.

7. Es werden ausschließlich ‚wahrscheinlich pathogene‘ und ‚pathogene‘ **Varianten** (ACMG-Klassifikation) **mitgeteilt**. Anlageträgerschaften und Varianten unklarer Signifikanz (VUS) werden nicht mitgeteilt.
8. Die **Konfirmation der Verdachtsdiagnose** aus dem gNBS erfolgt durch (1) eine molekulargenetische Untersuchung aus einer unabhängig gewonnenen Probe (z.B. neue Blutprobe) oder (2) eine etablierte nicht-genetische Diagnostik (z.B. biochemisch, enzymatisch, bildmorphologisch, histologisch, elektrophysiologisch).

### **Block III: Therapeutisch-interventionelle Kriterien (Charakter der Intervention)**

9. Eine **therapeutische Intervention** ist etabliert und verfügbar, die **den Verlauf der Zielkrankheit nachweislich günstig beeinflusst**, das heißt, Krankheitssymptome abmildert oder ihr Auftreten verhindert oder verzögert. Falls dazu eine wiederkehrende Überwachung erforderlich ist, sind Interventionen in Form regelmäßiger Vorsorgeuntersuchungen ebenfalls etabliert und verfügbar.
10. Ein **prä- oder frühsymptomatischer Interventionsbeginn** nach Identifikation der Zielkrankheit im gNBS ist möglich und hat einen nachweislichen Gesundheitsnutzen verglichen mit Interventionsbeginn nach Diagnosestellung durch etablierte Methoden der Routinediagnostik.
11. Der **Nutzen der Intervention** übersteigt deutlich die mit ihr verbundenen **Risiken und Belastungen für das Kind**. Das Risiko ist gering oder moderat, vergleichbar mit einer Einstufung des Interventions-Risikos von  $\geq 2$  („low risk“; „moderately acceptable risk“) nach ClinGen. Die Abwägung von Nutzen, Risiken und Belastungen berücksichtigt die Auswirkungen der Intervention auf die Lebensqualität des Kindes.“<sup>5</sup>

---

<sup>5</sup> Schnabel-Besson et al.: “A multi-dimensional framework for establishing and managing a genomic newbornscreening program.” (Arbeitstitel; zum Zeitpunkt des Verfassens dieser Stellungnahme in Vorbereitung; Link zur Preprint-Version: <https://doi.org/10.1101/2025.06.17.25329471>).

## B. Kriterien zum Programm-Management

### „Block IV: Programmübergreifende Kriterien (Struktur des Programms)<sup>6</sup>“

12. Alle Neugeborenen in Deutschland sollen einen **gleichberechtigten Zugang** (flächendeckende Information und verpflichtendes Angebot, Kostenübernahme gesichert) zum Screening, zur Konfirmationsdiagnostik und zu den empfohlenen Interventionen haben.
13. Das gNBS erfordert eine **schriftliche, informierte Einwilligung** des:der Sorgeberechtigten des Kindes. Die schriftliche und mündliche Aufklärung findet im Regelfall im Rahmen des Geburtsplanungsgespräches (3. Trimenon, in der Geburtseinrichtung) statt. Die schriftliche Dokumentation der informierten Zustimmung oder Ablehnung findet in diesem Rahmen oder nach der Geburt statt. Die Verantwortlichkeit für die Sicherstellung des Angebots gestaltet sich analog zum regulären NBS. Die Aufklärung erfolgt durch qualifiziertes Fachpersonal. Sollte keine pränatale Aufklärung erfolgt sein, wird diese postnatal nach den Vorgaben des regulären NBS angeboten. Im Rahmen der kindlichen Vorsorgeuntersuchungen U2 und U3 wird überprüft, ob ein Angebot gemacht wurde bzw. eine Aufklärung erfolgt ist und die Sorgeberechtigten eingewilligt oder abgelehnt haben (Verantwortlichkeit: die:der die U-Untersuchung durchführende Ärztin:Arzt). Die Sorgeberechtigten können auch nach initialer vorgeburtlicher Ablehnung postnatal noch einwilligen.
14. Das **Aufklärungsgespräch** zum gNBS, die **schriftliche Informationsbrochure** und optionale **multimediale Zusatzangebote** (beispielsweise in Form strukturierter Videos) informieren über:
  - a) das Testverfahren (Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung),
  - b) die möglichen Ergebnisse des Tests und die Konsequenzen eines positiven Testergebnisses für das Kind und dessen Familie (allgemeine Informationen zu den genetischen Grundlagen der Zielkrankheiten, jedoch im Regelfall ohne krankheitsspezifische Aufklärung, sowie allgemeine Informationen zu Unterstützungsangeboten),
  - c) den mit dem Test verbundenen Nutzen (wie oben, in Kriterien 9.–12. dargestellt),

<sup>6</sup> Wenn die Auswahlkriterien für Zielkrankheiten in den Blöcken I–III erfüllt sind, sollte ein gNBS-Programm nach den Kriterien im Block IV gestaltet sein.

- d) die mit dem Test verbundenen Risiken (insbesondere Belastungen durch falsch-positive Testergebnisse),
- e) die Speicherung und Verwendung der erhobenen Proben und Daten sowie deren Schutz vor unberechtigtem Zugriff,
- f) das Recht des:der einwilligenden Sorgeberechtigten, seine:ihre Einwilligung zum Test jederzeit frei, ohne Angabe von Gründen und ohne daraus resultierende Benachteiligungen zu widerrufen.

Die Informationen sollen in allgemeinverständlicher Sprache dargestellt werden. Im Aufklärungsgespräch besteht zudem die Möglichkeit für Rückfragen.

15. Die **Probenentnahme für das gNBS** erfolgt als Bestandteil des NBS. Die getrocknete Probe wird ohne Zeitverzug an das zuständige NBS-Labor<sup>7</sup> versendet. Verantwortlich für den zeitgerechten Probentransport ist die:der Einsendende. Die Analyse der Probe im festgelegten Zeitrahmen wird durch das NBS-Labor durchgeführt. Die für eine Akkreditierung notwendigen Leistungsindikatoren und Mindestanforderungen sind klar definiert.
16. Die Verantwortlichkeiten zur Mitteilung des **Testergebnisses** entsprechen den rechtlichen Vorgaben des NBS und des Gendiagnostikgesetzes. Für jede Zielkrankheit ist im Fall eines positiven Befundes ein klares Vorgehen definiert. Es ist sicherzustellen, dass ein zeitnaher Kontakt zu einem auf die Verdachtsdiagnose spezialisierten Zentrum erfolgt, das die Sorgeberechtigten aufklärt, die Konfirmationsdiagnostik durchführt und therapeutische Maßnahmen einleitet oder weitere überwachende Maßnahmen plant. Die Kriterien für die Auswahl der spezialisierten Zentren legen die entsprechenden Fachgesellschaften fest.
17. Für die **Speicherung und Verwendung der erhobenen Proben und Daten aus dem gNBS zur Qualitätssicherung und Programmevaluation** gilt:
  - a) Die Testergebnisse des gNBS (positive und negative) und die zur Qualitätssicherung und Programmevaluation erforderlichen Daten werden entsprechend den gesetzlichen Vorgaben durch das NBS-Labor gespeichert und in pseudonymisierter Form an eine zentrale Registerdatenbank weitergeleitet.
  - b) Die molekulargenetischen Rohdaten aus dem gNBS werden zu Zwecken der Qualitätskontrolle gemäß gesetzlicher Vorgaben durch das NBS-Labor gespeichert und danach vernichtet.

---

<sup>7</sup> Das Neugeborenen-Screening-Labor (NBS-Labor) ist das Labor, das das gemeinsame Screening (reguläres NBS und gNBS) verantwortet, da nur eine Probe entnommen werden soll.

- c) Die Probe wird entsprechend den gesetzlichen Vorgaben für das NBS vernichtet.
- d) Datenschutzrechtliche Vorgaben, insbesondere strenge Anforderungen an die Datensicherheit, müssen eingehalten werden.

Für **die Speicherung und Verwendung der erhobenen Proben und Daten aus dem gNBS zu anderen Zwecken** (diagnostische und therapeutische Zwecke sowie Forschungszwecke) gilt:

- e) Solche Sekundärdatennutzungen können bei gesonderter schriftlicher informierter Einwilligung und im Rahmen gesetzlicher Grenzen ermöglicht werden.
- f) Bei der Datenspeicherung und Datennutzung hat der Gesetzgeber den Diskriminierungsschutz sicherzustellen. Insbesondere muss der Gesetzgeber verhindern, dass die Daten an Arbeitgeber:innen und Versicherungen bzw. an staatliche Institutionen zu Zwecken der Gefahrenabwehr oder Strafverfolgung weitergegeben werden.

18. Das gNBS ist als ein bundesweit einheitliches Programm der öffentlichen Gesundheitspflege konstituiert und regelmäßigen, zentral koordinierten **Maßnahmen der Programmevaluation und Qualitätssicherung** unterworfen. Dazu zählen insbesondere

- a) die regelmäßige Evaluation und Anpassung der Falldefinitionen sowie empfohlenen Interventionen für die Zielkrankheiten,
- b) die regelmäßige und anlassbezogene Evaluation der Neuaufnahme/ Streichung von Zielkrankheiten und assoziierten Genvarianten in das gNBS bei Erfüllen/Nichterfüllen der oben gelisteten Kriterien 1. bis 12.,
- c) regelmäßig durchgeführte Maßnahmen zur langfristigen Qualitätssicherung des gesamten gNBS-Programms, z.B. durch Evaluation der Prozessparameter, sowie
- d) die regelmäßige Durchführung empirischer Studien zur Akzeptabilität des gNBS mit dem Ziel einer möglichst hohen Akzeptanz und Teilnahme am gNBS.“

**(Schnabel-Besson et al.: “A multi-dimensional framework for establishing and managing a genomic newborn screening program”; Arbeitstitel; zum Zeitpunkt des Verfassens dieser Stellungnahme in Vorbereitung; Link zur Preprint-Version: <https://doi.org/10.1101/2025.06.17.25329471>)**



# EXECUTIVE SUMMARY

**Newborn screening (NBS)** is one of the most successful preventive measures for public health. Since its establishment more than 50 years ago, NBS has made a decisive contribution to the early detection, and early treatment of persons with selected, severe diseases, the NBS target diseases<sup>8</sup>. Early diagnosis allows for treatment, or preventive measures to be initiated in a timely manner. This makes it possible to slow, or even completely halt the progression of these diseases in affected individuals.

The **implementation of genome sequencing in the context of NBS** opens the possibility of so-called **genomic newborn screening (gNBS)**. This would involve analysing the genetic material of newborns for disease-causing alterations in genes. As a result, many additional target diseases could be included in NBS. At present, gNBS is not yet a part of regular NBS, but its feasibility, and potential health benefits are currently being investigated in pilot studies around the world.

One of the greatest challenges for gNBS consists in the formulation of transparent selection criteria for new target diseases. Another challenge lies in specifying the medical, legal, and ethical framework under which a gNBS programme could be offered, while also taking into account societal perspectives and expectations.

**This position paper has the aim of formulating recommendations for what would be an acceptable framework for a gNBS programme in Germany, including recommendations for selection criteria for target diseases, and for the management of a gNBS programme<sup>9</sup>, as well as for revision of legislation.** It is the result of a research project conducted at the Universities of Heidelberg and Mannheim over the course of three years. This interdisciplinary project brought together researchers from the fields of paediatrics and adolescent medicine, human genetics, law, medical psychology, and medical ethics, as well as representatives of patient organisations (Kindernetzwerk e.V., and Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen e.V.). The project was funded by the German Federal Ministry of Education and Research (BMBF; since 2025 Federal Ministry of Research, Technology and Space: BMFTR) and is called NEW\_LIVES (“Genomic NEWborn screening programs – Legal Implications, Value, Ethics and Society”).

---

<sup>8</sup> The target diseases of a screening are those diseases tested for in the screening. The goal of a screening is to identify persons with the target diseases.

<sup>9</sup> The recommendations for selection criteria for target diseases, and for the management of a gNBS programme appear in Schnabel-Besson E, Dikow N, Alex K et al.: “A multi-dimensional framework for establishing and managing a genomic newborn screening program” (working title; in preparation at the time of writing this position paper; link to the preprint version: <https://doi.org/10.1101/2025.06.17.25329471>).

**The position paper begins with introductory chapters on gNBS from the perspective of the different disciplines, and from a societal viewpoint, followed by concrete recommendations for a possible future gNBS programme in Germany.**

The Introduction (1.) summarises the initial results of previous research projects on gNBS, and describes the objectives, and methodology, including the role of patient representatives, in the development of the position paper. Section 2 (“Medical Background”) describes the development, scope, and process of the current NBS programme in Germany, and explains the specific features of a gNBS programme. Section 3 (“Perspectives of Patients, Parents, and Medical Staff”) summarizes the results of the social-empirical studies conducted as part of the NEW\_LIVES project (focus groups, population-representative survey, cross-sectional online survey), and compares the results with other, international studies. Section 3 also contains a joint statement on gNBS by the two patient organisations that participated in the NEW\_LIVES project. Section 4 (“Genomic Newborn Screening from a Legal Perspective”) outlines the legal regulatory framework for gNBS in Germany. Section 5 (“Genomic Newborn Screening from an Ethical Perspective”) identifies key ethical challenges of gNBS, and formulates ethical guidelines for a future gNBS programme in Germany. Since newborns are the ones who would participate in, and benefit from gNBS, their welfare represents the central ethical guideline for the evaluation.

The recommendations in Section 6 are written from the perspective of all disciplines, and patient organisations involved in the development of this position paper. These recommendations reflect the consensus of the inter-, and trans-disciplinary group of authors, and form the core of the position paper. They comprise 18 criteria for a possible future gNBS programme in Germany. These include, on the one hand, transparent selection criteria for target diseases of a gNBS programme (criteria 1–11). On the other hand, recommendations are formulated for the introduction, quality assurance, and benefit assessment of a gNBS programme (criteria 12–18). This position paper also contains recommendations for new legal regulations. From a legal perspective, the establishment of a gNBS programme would already be fundamentally possible in Germany today. However, implementation in accordance with the 18 criteria requires a few legal adjustments, which are briefly outlined at the end of this position paper. The recommendations incorporate experiences from the regular NBS, results from international pilot studies, socio-empirical studies on important psychosocial factors for the information and consent process, results of a legal analysis, and considerations from medical and public health ethics.

A concise version of the recommendations can be found at the end of the German summary (Zusammenfassung) above, in German.

An English version of the recommendations, including the 11 criteria for selecting target diseases and the 7 criteria for programme management can be found in Schnabel-Besson E, Dikow N, Alex K et al.: “A multidimensional framework for establishing and managing a genomic newborn screening program” (working title; in preparation at the time of writing this position paper; link to the preprint version: <https://doi.org/10.1101/2025.06.17.25329471>).

# BEGRIFFSERKLÄRUNGEN

|                                    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| „actionability“ (englisch)         | Der englische Begriff „actionability“ ist im Kontext des Neugeborenen-Screenings (NBS) nur unscharf ins Deutsche zu übersetzen. Im Kontext des regulären NBS bedeutet „medical actionability“ (medizinische „actionability“) sowohl Behandelbarkeit als auch das Vorhandensein anderer Intervention, einschließlich Vorsorgemaßnahmen. |
| DNS                                | Desoxyribo-Nuklein-Säure; „Träger“ der Erbinformation, oft auch mit „DNA“ abgekürzt (für den englischen Begriff „desoxyribose nucleic acid“)                                                                                                                                                                                           |
| ELSA                               | Ethische, legale (rechtliche) und soziale Aspekte                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| Erweitertes Neugeborenen-Screening | Bezeichnung des derzeit in Deutschland angebotenen Neugeborenen-Screenings (NBS) auf die in der Kinder-Richtlinie genannten Zielkrankheiten (vgl. Kinder-Richtlinie §§ 13–28). Zusätzlich wird, als Teil des NBS in Deutschland, auch ein Screening auf die Krankheit Mukoviszidose angeboten (vgl. Kinder-Richtlinie §§ 29–42).       |
| Filterpapierkarte                  | Vorgefertigte Karte aus Filterpapier, auf der das Blut der Neugeborenen für das Neugeborenen-Screening (NBS) aufgetropft wird. Die betropfte Karte wird bei Raumtemperatur getrocknet und umgehend zur Untersuchung an das zuständige NBS-Labor versendet.                                                                             |

Ganzexomsequenzierung  
(englisch „whole exome  
sequencing“ / WES)

Genetische Untersuchung, bei der der protein-  
codierende Bereich des Genoms untersucht  
wird, das sogenannte „Exom“. Das menschl-  
iche Exom umfasst in etwa 30.000.000 Basen-  
paare und stellt damit ca. 1 % der menschl-  
ichen Erbinformation (DNS) dar.

Ganzgenomsequenzierung  
(englisch „whole genome  
sequencing“ / WGS)

Genetische Untersuchung, bei der das gesamte  
Genom untersucht wird, das neben den Berei-  
chen, die für Proteine codieren (Exom), auch  
nicht-codierende Bereiche umfasst.

Gemeinsamer  
Bundesausschuss (G-BA)

„Etwa 74 Millionen Menschen sind in Deutsch-  
land gesetzlich krankenversichert. Sie haben  
Anspruch auf eine ausreichende, zweckmäßige  
und wirtschaftliche Gesundheitsversorgung –  
so formuliert es das Gesetz. Mit Aufgaben, den  
Leistungsanspruch auf Basis von möglichst  
guten wissenschaftlichen Erkenntnissen näher  
auszugestalten, beauftragte der Gesetzgeber  
den Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA).  
[...] Der G-BA erfüllt seine gesetzlich zugewie-  
senen Aufgaben im Wesentlichen durch den  
Beschluss von Richtlinien. Diese Richtlinien  
sind innerhalb der gesetzlichen Krankenversi-  
cherung bindend, also zwingend einzuhalten:  
sowohl von den Krankenkassen als auch von  
den ambulanten und stationären Leistungs-  
anbietern. Die Rechtsaufsicht über den G-BA  
hat das Bundesministerium für Gesundheit.“  
(G-BA 2025a)

|                                    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| GenDG                              | <p>Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) vom 31.07.2009, BGBl. I S. 2529, zuletzt geändert durch Art. 15 Abs. 4 des Gesetzes vom 04.05.2021, BGBl. I S. 1882. Obwohl nicht alle Zielkrankheiten des gegenwärtigen Neugeborenen-Screenings genetischen Ursprungs sind, fällt es nach allgemeiner Ansicht unter den Anwendungsbereich des GenDG, vgl. BT Drs.16/10532, S. 22, 33.</p>         |
| Genetische und genomische Analysen | <p>Untersuchung der Erbinformation (DNS), z.B. durch Ganzgenomsequenzierung (WGS) oder Ganzexomsequenzierung (WES) oder sogenannte Genpaneluntersuchungen.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                         |
| Gen-Krankheits-Assoziation         | <p>Die Erbinformation (DNS) enthält eine Vielzahl sogenannter Gene. Nicht jeder Mensch ist Träger derselben Varianten aller Gene. Von etlichen Genen ist bekannt, dass bestimmte Varianten stark krankheitsassoziiert sind. Das heißt, bei Vorliegen bestimmter Varianten des Gens ist die Wahrscheinlichkeit, dass eine mit dem Gen verbundene Krankheit bei der Person mit der Genvariante ausbricht, teilweise deutlich erhöht.</p> |
| Gen-Krankheits-Paare               | <p>Siehe „Gen-Krankheits-Assoziation“</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| Genom                              | <p>Menschliche Erbinformation</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| Genomische Rohdaten                | <p>Unter genomischen Rohdaten werden noch nicht interpretierte Daten verstanden, die bei einer genetischen oder genomischen Analyse entstehen. Zu den genomischen Rohdaten zählt z.B. die reine Sequenzabfolge der DNS.</p>                                                                                                                                                                                                            |

Genomisches  
Neugeborenen-Screening  
(gNBS)

Unter einem genomischen Neugeborenen-Screening (gNBS) versteht man ein bevölkerungsweites Screening mittels Genomsequenzierung, z.B. WGS (Ganzgenomsequenzierung, engl. „whole genome sequencing“) oder WES (Ganzexomsequenzierung, engl. „whole exome sequencing“). Durch ein gNBS ließen sich zusätzliche Neugeborenen-Screening (NBS)-Zielkrankheiten bei Neugeborenen identifizieren, die mit den derzeit angewandten NBS-Technologien nicht nachweisbar sind. Das gNBS wäre eine erhebliche Erweiterung bestehender NBS-Programme. Potenzielle Schäden und Belastungen eines gNBS sind dabei so gering wie möglich zu halten.

Genvariante / Variante,  
genetische

Siehe „Gen-Krankheits-Assoziation“

Hochdurchsatzfähige  
Analysemethoden

Testverfahren, die eine schnelle und automatisierte Testung auf eine Vielzahl von Krankheiten ermöglichen. Hierzu gehört u.a. die Tandem-Massenspektrometrie (kurz: MS/MS), die für die deutliche Erweiterung des Neugeborenen-Screening (NBS)-Programms in Deutschland und anderen Ländern von besonderer Bedeutung ist, da sie als erstes Verfahren gleich mehrere Zielkrankheiten gleichzeitig identifizieren konnte. Durch die MS/MS wurde der Grundstein für die Einführung des sogenannten Erweiterten NBS in Deutschland im Jahr 2005 gelegt. Darüber hinaus wurden zunehmend – in Deutschland seit 2016 – auch molekulargenetische Methoden für das NBS eingeführt, wodurch weitere Zielkrankheiten in das Programm aufgenommen werden konnten.

|                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Kinder-Richtlinie            | „Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern“. Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) schreibt auf seiner Internetseite zur Kinder-Richtlinie Folgendes: „Die Richtlinie bestimmt das Nähere zu den Früherkennungsuntersuchungen bei Kindern bis zur Vollendung des 18. Lebensjahres. Neben den Untersuchungen U1 bis U9 gehören hierzu spezielle Früherkennungsuntersuchungen wie das erweiterte Neugeborenen-Screening und das Screening auf Mukoviszidose oder angeborene Herzfehler.“ (G-BA 2025b)              |
| Neugeborenen-Screening (NBS) | Das Neugeborenen-Screening (NBS) ist eine Vorsorgeuntersuchung Neugeborener auf angeborene, meist genetisch bedingte, behandelbare Krankheiten. Das Ziel des NBS besteht darin, durch einen frühen Therapiebeginn schwere Folgeschäden der im NBS getesteten Zielkrankheiten, die unbehandelt zu dauerhaften körperlichen oder geistigen Beeinträchtigungen führen würden, zu vermeiden oder erheblich zu vermindern.                                                                                                                                                  |
| NEW_LIVES                    | Akronym bzw. Abkürzung für „Genomic Newborn screening programs – Legal Implications, Value, Ethics and Society“ („Genomische Neugeborenen-Screening-Programme – Rechtliche Implikationen, Werte, Ethik und Gesellschaft“), ein Forschungsprojekt, das vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF; seit 2025 Bundesministerium für Forschung, Technologie und Raumfahrt: BMFTR) in den Jahren 2022–2025 gefördert wurde und an den Universitäten Heidelberg und Mannheim durchgeführt wurde. Diese Stellungnahme entstand im Rahmen des Projektes NEW_LIVES. |



|                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
|-----------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Penetranz             | Ein Gen kann verschiedene Varianten haben. Bei bestätigter Gen-Krankheits-Assoziation ist bekannt, dass es bei Vorliegen mancher Varianten des Gens zum Krankheitsausbruch kommen kann. Die Penetranz der krankheitsassoziierten genetischen Varianten bezeichnet die Wahrscheinlichkeit, dass eine Person mit dieser Variante Symptome der Krankheit ausbildet. Ist die Penetranz einer Variante hoch, so ist es auch die Wahrscheinlichkeit für den:die Varianten-Träger:in, tatsächlich zu erkranken.                                 |
| Phenylketonurie (PKU) | Angeborene, schwere Stoffwechselerkrankung, die durch eine Spezialdiät behandelt werden kann. Das Neugeborenen-Screening begann in Deutschland und vielen anderen Ländern der Welt in den späten 1960er Jahren mit dem Screening auf Phenylketonurie (PKU).                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| Prävalenz             | Die Prävalenz einer Krankheit bezeichnet die Verteilung der Krankheit in der Bevölkerung.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| Sekundärprävention    | Maßnahmen zur Erkennung von Krankheiten in einem möglichst frühen Stadium, gefolgt von frühem Beginn von Therapien oder anderen Vorsorgemaßnahmen. Das Ziel der Sekundärprävention ist es, Krankheitssymptome zu vermeiden oder deren Schwere deutlich zu vermindern. Das Neugeborenen-Screening ist eine Maßnahme der Sekundärprävention. Auch andere Vorsorgeuntersuchungen des Kindesalters (z.B. die sogenannten U-Untersuchungen) und des Erwachsenenalters (z.B. Krebsfrüherkennungsuntersuchungen) zählen zur Sekundärprävention. |
| Sensitivität          | Die Sensitivität eines Tests gibt an, wie sicher Betroffene als betroffen identifiziert werden.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |

|                        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Spezifität             | Die Spezifität eines Tests gibt an, wie sicher Gesunde als gesund identifiziert werden.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| Validität              | Die Validität beschreibt die Vorhersagekraft eines Tests bzw. die Zuverlässigkeit der Testmethode. Je höher die Validität des Tests ist, desto sicherer ist die Prognose. Bei einem genomischen Neugeborenen-Screening bedeutet eine hohe Validität, dass die Zielkrankheiten mit den eingesetzten neuen Verfahren mit hoher Zuverlässigkeit tatsächlich gefunden werden.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
| Validität, analytische | Zur Validität allgemein siehe „Validität“.<br>Die analytische Validität unterscheidet sich von der klinischen Validität. Ein medizinischer diagnostischer Test hat eine hohe analytische Validität, wenn die Testparameter für eine Krankheit, nach denen der Test sucht (z.B. bestimmte Biomarker im Blut oder bestimmte Genvarianten), korrekt identifiziert werden.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| Validität, klinische   | Zur Validität allgemein siehe „Validität“.<br>Die klinische Validität unterscheidet sich von der analytischen Validität. Ein medizinischer diagnostischer Test hat eine hohe klinische Validität, wenn der Test möglichst viele der Personen identifiziert, die tatsächlich die gesuchte Zielkrankheit bekommen würden, solange keine geeigneten Präventionsmaßnahmen gestartet werden.<br>Ein genomisches Neugeborenen-Screening (gNBS) kann eine hohe analytische Validität haben, ohne eine hohe klinische Validität zu haben, wenn z.B. auch Genvarianten in das gNBS aufgenommen werden, von denen es nicht sicher ist, ob sie zur Erkrankung führen, z.B. sogenannten Varianten unklarer Signifikanz (VUS). |

|                                       |                                                                                                                                                                                                     |
|---------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Variante, genetische /<br>Genvariante | Siehe „Gen-Krankheits-Assoziation“                                                                                                                                                                  |
| WES                                   | Siehe „Ganzexomsequenzierung (englisch<br>,whole exome sequencing‘ / WES)“                                                                                                                          |
| WGS                                   | Siehe „Ganzgenomsequenzierung (englisch<br>,whole genome sequencing‘ / WGS)“                                                                                                                        |
| Zielkrankheiten                       | Die Zielkrankheiten eines Screenings sind die<br>Krankheiten, auf die in dem Screening getestet<br>wird. Das Ziel eines Screenings ist es, Perso-<br>nen mit den Zielkrankheiten zu identifizieren. |

# 1. EINLEITUNG

Die frühe Diagnose behandelbarer, in einem frühen Lebensstadium auftretender schwerwiegender Krankheiten ist oft eine wichtige Voraussetzung, um durch die Therapie bestmögliche Ergebnisse zu erzielen.<sup>10</sup> Das Neugeborenen-Screening (NBS) ermöglicht es, Krankheiten frühzeitig zu erkennen und das Auftreten schwerwiegender Symptome durch den Einsatz gezielter Therapien in einem frühen Krankheitsstadium zu verhindern oder die Symptome früh zu behandeln. Dadurch können Leben gerettet werden und die Lebensqualität der betroffenen Kinder kann deutlich verbessert werden. Seit Ende der 1960er Jahre in vielen Ländern etabliert, gilt das reguläre NBS deshalb als eines der erfolgreichsten bevölkerungsweit eingesetzten Programme der Sekundärprävention (Vorsorgemaßnahme in einem frühen, idealerweise vor-symptomatischen Krankheitsstadium).

Die Entwicklungen auf dem Gebiet der Genommedizin haben die technologischen Voraussetzungen dafür geschaffen, die Anzahl der Zielkrankheiten des zukünftigen NBS deutlich zu vergrößern. Bereits bei Neugeborenen kann eine sogenannte Genomsequenzierung, das ist eine Analyse ihrer Erbinformation (DNS), durchgeführt werden. Bei dem Einsatz einer Genomsequenzierung im Rahmen eines bevölkerungsweit angebotenen Screenings Neugeborener würde es sich um ein genomisches Neugeborenen-Screenings (gNBS) bzw. gNBS-Programm handeln. Durch ein gNBS-Programm könnten Menschen mit einer Vielzahl im derzeitigen NBS nicht nachweisbarer Zielkrankheiten frühzeitig erkannt und behandelt werden. Mit einem gNBS-Programm sind jedoch auch viele Herausforderungen verbunden.

Die vorliegende Stellungnahme beschreibt die Herausforderungen, die mit einem möglichen gNBS-Programm in Deutschland verbunden sind, und schlägt Lösungsansätze in Form von Empfehlungen<sup>11</sup> für eine transparente Auswahl zusätzlicher Zielkrankheiten und für den qualitätsgesicherten Aufbau und die langfristige Ermittlung des Gesundheitsnutzens eines solchen Programms vor.

## 1.1. Aufbau der Stellungnahme

Die Stellungnahme ist folgendermaßen gegliedert:

---

<sup>10</sup> Dies konnte in mehreren Studien gezeigt werden (z.B. Barben et al. 2017; Boy et al. 2021; Mütze et al. 2021a, 2021b; Spiekerkoetter et al. 2021; Vill et al. 2021).

<sup>11</sup> Die Empfehlungen werden zitiert nach Schnabel-Besson E, Dikow N, Alex K et al.: "A multi-dimensional framework for establishing and managing a genomic newborn screening program" (Arbeitstitel; zum Zeitpunkt des Verfassens dieser Stellungnahme in Vorbereitung; Link zur Preprint-Version: <https://doi.org/10.1101/2025.06.17.25329471>).

*Abschnitt 1* führt in das Thema ein. Die Ergebnisse bisheriger Forschungsprojekte zum gNBS werden zusammengefasst und die Zielsetzung der Stellungnahme sowie das methodische Vorgehen, einschließlich der Rolle von Patient:innen-Vertreter:innen bei der Erstellung der Stellungnahme, werden beschrieben.

Im folgenden Abschnitt zum medizinischen Hintergrund (*Abschnitt 2*) werden Entwicklung, Umfang und Ablauf des derzeitigen NBS-Programms in Deutschland beschrieben und die Besonderheiten eines gNBS-Programms erläutert.

*Abschnitt 3* gibt die Sicht relevanter gesellschaftlicher Interessengruppen (Eltern, Personen mit seltenen Krankheiten und andere befragte Personengruppen) wieder. Der Abschnitt umfasst eine Zusammenfassung sozioempirischer Studien, die von den Autor:innen dieser Stellungnahme durchgeführt wurden (Fokusgruppen, bevölkerungs-repräsentative Befragung sowie querschnittliche Online-Befragung), einen Vergleich dieser Forschungsergebnisse mit anderen internationalen Studien und eine Positionierung zum gNBS der an dieser Stellungnahme mitwirkenden Patient:innen-Organisationen.

In den sich anschließenden *Abschnitten 4 und 5* wird das gNBS aus rechtlicher und ethischer Sicht diskutiert. Zunächst (*Abschnitt 4*) wird der rechtliche Regulierungsrahmen für ein mögliches zukünftiges gNBS-Programm in Deutschland beschrieben. Daran anknüpfend werden auf Basis bisheriger ethischer Untersuchungen zentrale ethische Herausforderungen des gNBS benannt und ethische Orientierungsmaßstäbe für ein zukünftiges gNBS-Programm in Deutschland formuliert. Das Kindeswohl dient hierbei als zentraler ethischer Orientierungsmaßstab (*Abschnitt 5*).

Die sich in *Abschnitt 6* anschließenden Empfehlungen sind aus Sicht aller an der Erarbeitung dieser Stellungnahme beteiligten Fachdisziplinen und der Patient:innen-Organisationen verfasst. Sie geben den Konsens der inter- und transdisziplinären Autor:innengruppe wieder. Abschnitt 6 enthält einerseits Empfehlungen zu Auswahlkriterien für Zielkrankheiten für ein gNBS-Programm in Deutschland (6.1), andererseits Empfehlungen zum Programmmanagement in Form von Programm-Management-Kriterien (6.2). Der Bedarf für eine gesetzliche Neuregulierung (6.3), der sich aus den Empfehlungen in den Abschnitten 6.1 und 6.2 für ein künftiges gNBS-Programm in Deutschland ergibt, wird abschließend knapp skizziert.

Sowohl in die Empfehlungen in Abschnitt 6, als auch in weitere Abschnitte der Stellungnahme wurden Erfahrungsberichte von Familien und Patient:innen-Vertreter:innen integriert (in farblich abgesetzten Kästen).

## 1.2. Ergebnisse bisheriger Forschungsstudien

Weltweit sind in den vergangenen Jahren zahlreiche Forschungsprojekte zum Thema gNBS durchgeführt bzw. gestartet worden. Die Studien belegen, dass gNBS grundsätzlich möglich ist, die Chance bietet, viele zusätzliche Krankheiten früh zu erkennen und dabei eine schnelle und flexible Anpassung in Bezug auf die Ergänzung zusätzlicher Zielkrankheiten gestattet (vgl. Stark und Scott 2023). Ein großer Teil der veröffentlichten Ergebnisse aus gNBS-Studien stammt aus dem US-amerikanischen Raum, v.a. aus dem NSIGHT-Förderprogramm („Newborn Sequencing In Genomic medicine and public Health“)<sup>12</sup> (vgl. Minear et al. 2022). Im Rahmen dieses Programms wurden zwischen 2013 und 2019 die folgenden vier Forschungsprojekte gefördert, die teilweise in Folgeprojekten fortgesetzt werden: BabySeq („Genome sequence-based screening for childhood risk and newborn illness“),<sup>13</sup> NC NEXUS („North Carolina newborn exome sequencing for universal screening“),<sup>14</sup> NBSeq („Sequencing of newborn blood spot DNA to improve and expand newborn screening“)<sup>15</sup> und „Clinical and social implications of 2-day genome results in acutely ill newborns“<sup>16</sup> (Minear et al. 2022). Die vier Projekte des NSIGHT-Programms haben klinische Forschung zur genomischen Sequenzierung Neugeborener mit Forschung zu den ethischen, gesellschaftlichen oder rechtlichen Aspekten eines gNBS verbunden. Die Projekte wurden und werden teilweise in Anschlussprojekten fortgeführt. So ist etwa das Projekt BabySeq nach Ende des NSIGHT-Programms mittlerweile in eine zweite Projektphase übergegangen (vgl. Smith et al. 2024).

Auch in Europa haben einige Länder gNBS-Pilotstudien begonnen. Im Vereinigten Königreich führt die Initiative Genomics England die sogenannte „Generation Study“ durch, in der die Genome 100.000 Neugeborener untersucht werden sollen (Genomics England 2025b). Das länderübergreifende, EU-geförderte Projekt Screen4Care ([www.screen4care.eu](http://www.screen4care.eu)) verfolgt das Ziel, bis zum Jahr 2026 die Genome 25.000 Neugeborener aus Deutschland, Italien und Frankreich zu analysieren (vgl. Ferlini et al. 2023). Darüber hinaus wurden und werden zahlreiche weitere Pilotstudien zum gNBS durch-

---

<sup>12</sup> Neugeborenen-Sequenzierung in Genommedizin und öffentlicher Gesundheit.

<sup>13</sup> Genomsequenzierungs-basiertes Screening auf Kindheits-Risiken und Neugeborenen-Erkrankungen.

<sup>14</sup> North Carolina Neugeborenen-Exom-Sequenzierung für universelles Screening.

<sup>15</sup> Sequenzierung von Neugeborenen-Bluttropfen-DNS, um Neugeborenen-Screening zu verbessern und auszuweiten.

<sup>16</sup> Klinische und soziale Auswirkungen von 2-Tage-Genom-Ergebnissen bei akut kranken Neugeborenen.

geführt, darunter z.B. die australische „BabyScreen+“-Studie, die belgische Studie „BabyDetect“ und das US-amerikanische Projekt „BeginNGS“ (vgl. ICoNS 2023).

Eine wichtige Zielsetzung vieler bisheriger Studien lag darin, herauszufinden, ob gNBS grundsätzlich technisch möglich ist. Auch die Perspektive der Gesellschaft wurde in vielen gNBS-Studien miterhoben. Anders als im Projekt NEW\_LIVES, in dem diese Stellungnahme entwickelt wurde, liegt jedoch in keinem der genannten Projekte der Ausgangspunkt und alleinige Fokus in der Erforschung der ethischen, sozialen und legalen Aspekte (ELSA) des gNBS. Auch methodisch unterscheidet sich das Projekt NEW\_LIVES von den genannten Projekten, da es sehr interdisziplinär angelegt ist (siehe Abschnitt 1.4).

Die bisher durchgeführten Forschungsprojekte und Pilotstudien zum gNBS (vgl. Stark und Scott 2023) haben wichtige Ergebnisse in den Bereichen (1) Erwartungen in Bezug auf gNBS und Zustimmung zum gNBS, (2) Auswahl von Zielkrankheiten und Genen sowie (3) Validität und Nutzen des gNBS generiert, die im Folgenden zusammengefasst werden.<sup>17</sup>

**(1) *Erwartungen und Zustimmung:*** Insgesamt bestand unter befragten Eltern, die an gNBS-Pilotstudien teilnahmen, ein hohes Interesse an gNBS, um damit behandelbare Krankheiten zu identifizieren (> 70%) (Downie et al. 2021; Stark and Scott 2023). Hingegen gaben ablehnende Eltern folgende Gründe an: mangelndes Interesse, Sorge vor genetischer Testung mit möglicherweise unklaren oder auffälligen Ergebnissen sowie allgemeine Überforderung kurz nach der Geburt eines Kindes (Genetti et al. 2019). Es bestanden auch Bedenken bezüglich des Datenschutzes und des Zugangs zu Therapien nach der Diagnose (Gold et al. 2025). Von höchster Wichtigkeit war den befragten Eltern insgesamt die Zuverlässigkeit des Tests bei der Vorhersage von Krankheiten. Die Sicherheit der Vorhersage erschien dabei wichtiger zu sein als die Behandelbarkeit der mitgeteilten Krankheit. Möglicherweise wurde der Nutzen einiger potenzieller Ergebnisse von gNBS-Pilotstudien, z.B. Erkrankungsrisiken zu nicht behandelbaren Krankheiten, die in einigen Studien neben Hinweisen zu behandelbaren Krankheiten auch erhoben wurden, von Eltern auch überschätzt (Pereira et al. 2019), was den Bedarf nach sorgfältiger Information und Aufklärung zu gNBS-Studien unterstreicht.<sup>18</sup> Die meisten Eltern wünschten sich

---

<sup>17</sup> Für eine Diskussion der Ergebnisse der Forschungsprojekte im Vergleich zu den von den Autor:innen dieser Stellungnahme durchgeführten sozioempirischen Studien im Projekt NEW\_LIVES siehe Abschnitt 3.2.

<sup>18</sup> Wie oben beschrieben (Abschnitt 1) könnten durch ein gNBS-Programm Menschen mit einer Vielzahl im derzeitigen NBS nicht nachweisbarer Zielkrankheiten frühzeitig erkannt und behandelt werden. Der Nutzen eines gNBS hängt jedoch entscheidend davon ab, welche Ergebnisse mitgeteilt werden. Der Nutzen einer Mitteilung von Ergebnissen zu Krankheiten oder Erkrankungsrisiken, die nicht behandelbar sind, ist unklar und könnte von Studienteilnehmenden überschätzt werden. Wir empfehlen, in einem bevölkerungsweiten gNBS nur Ergebnisse zu behandelbaren Zielkrankheiten mitzuteilen (siehe Abschnitt 6).

eine aktive Einbindung in eine informierte Entscheidung (Downie et al. 2021). Es gibt aber auch Hinweise darauf, dass die Komplexität der Aufklärung zum gNBS die Teilnahmebereitschaft am regulären NBS reduzieren könnte, was bei der Entwicklung eines gNBS-Programms unbedingt zu berücksichtigen ist.

**(2) *Schwerpunkte der bisherigen gNBS-Studien bei der Auswahl von Zielkrankheiten und Genvarianten***<sup>19</sup>: Die Genomsequenzierung ermöglicht die Analyse (fast) aller bekannten krankheitsassoziierten Genvarianten in einem einzigen Ansatz. Ein zentraler Schritt bei der Etablierung eines gNBS-Programms ist es, eine transparente und nachvollziehbare Auswahl zu treffen. Die Auswahl von Zielkrankheiten und ihnen zugrundeliegenden Genvarianten, also von den Krankheiten, zu denen auffällige Ergebnisse mitgeteilt werden sollen, unterscheidet sich in bisherigen gNBS-Studien stark. So steht bei NC NEXUS und bei einer von Kingsmore und Kollegen durchgeführten Studie (Milko et al. 2019; Kingsmore et al. 2022) die sog. „actionability“ im Vordergrund. Der englische Begriff „actionability“ ist im Kontext des NBS nur unscharf ins Deutsche zu übersetzen. Im Kontext des regulären NBS bedeutet „medical actionability“ (medizinische „actionability“) sowohl Behandelbarkeit als auch das Vorhandensein anderer Intervention, einschließlich Vorsorgemaßnahmen. Für die Genauswahl wurde die „actionability“ in der NC-NEXUS-Studie mit einem sog. Actionability-Score ermittelt (Milko et al. 2019). Bei BabySeq ist das Hauptkriterium für die Auswahl von Zielkrankheiten hingegen nicht „actionability“, sondern die Sicherheit der Diagnose (Ceyhan-Birsoy et al. 2017).<sup>20</sup> Die verschiedenen gNBS-Studien basieren damit auf nur teilweise überlappenden Kriterien und Verfahrensweisen für die Auswahl der untersuchten Zielkrankheiten. So überrascht es nicht, dass trotz eines gemeinsamen Ziels (den Kindern mittels gNBS zu nutzen) die Genlisten verschiedener gNBS-Studien durch eine hohe Varianz bei zugleich geringen Schnittmengen gekennzeichnet sind. Unter Mitwirkung von Autor:innen dieser Stellungnahme wurden die publizierten Genlisten von sieben verschiedenen gNBS-Studien ausgewertet. Die Genlisten dieser sieben Studien enthielten zwischen 237 und 889 Gene, auf die in den gNBS-Studien gescreent wurde. Die Auswertung ergab nur 53 Gene, die übereinstimmend in allen Listen genannt waren und auf die alle sieben Studien gescreent haben (Betzler et al. 2024).

Der von Eltern häufig geäußerte Wunsch, auch Informationen über nicht behandelbare Krankheiten und solche mit Beginn im Erwachsenenalter zu erhalten,

---

<sup>19</sup> Die Erbinformation (DNS) enthält eine Vielzahl sogenannter Gene. Nicht jeder Mensch ist Träger derselben Varianten aller Gene. Von etlichen Genen ist bekannt, dass bestimmte Varianten stark krankheitsassoziiert sind. Das heißt, bei Vorliegen bestimmter Varianten des Gens ist die Wahrscheinlichkeit, dass eine mit dem Gen verbundene Krankheit bei der Person mit der Genvariante ausbricht, teilweise deutlich erhöht.

<sup>20</sup> Mit der Sicherheit der Diagnose ist die Gewissheit gemeint, dass es bei positivem gNBS-Ergebnis auch tatsächlich zum Krankheitsausbruch kommt, die bei genomischen Tests jedoch selten 100 % ist.



wird viel diskutiert und von verschiedenen Autor:innen grundsätzlich, zumindest für das Setting einer Forschungsstudie zum gNBS, respektiert (Holm et al. 2019), jedoch gerade für ein bevölkerungsweites gNBS-Programm kritisch gesehen (NASEM 2025:165 f.). Andere argumentieren, dass die Mitteilung von Ergebnissen zu nicht behandelbaren Krankheiten oder Krankheiten des Erwachsenenalters als separat aufzuklärender Bestandteil der Genommedizin zu behandeln ist und, wenn überhaupt, erst im späteren Verlauf nach dem Start eines gNBS-Programms und mit zunehmender Lernkurve und Erfahrung mit dem Programm hinzugefügt werden sollte (Dikow et al. 2022; Downie et al. 2024; Schaaf et al. 2021; Stark und Scott 2023). Insgesamt besteht der Bedarf nach einer internationalen Harmonisierung bei der Genauswahl unter Berücksichtigung eines transparenten Auswahlprozesses auf der Grundlage gut begründeter und gewichteter Kriterien (vgl. auch Betzler et al. 2024; Downie et al. 2021, 2024; Minten et al. 2025).

(3) **Validität und Nutzen des gNBS:** Das gNBS bietet die Chance, bei asymptomatischen Neugeborenen (Neugeborene, die keine Krankheitssymptome haben) Gesundheitsrisiken für genetische Krankheiten zu identifizieren, die mit hoher Wahrscheinlichkeit in naher Zukunft bei den Kindern auftreten werden, und die mit dem bisherigen NBS bislang nicht erkennbar sind. Wie bereits für das reguläre NBS wird es auch für ein mögliches gNBS von höchster Wichtigkeit sein, dass die Zielkrankheiten mit den eingesetzten neuen Verfahren mit hoher Zuverlässigkeit tatsächlich gefunden werden. Der Fachbegriff dafür ist die analytische Validität des Tests. Nur so können unnötige Belastungen von Familien durch falsch-positive und falsch-negative Testergebnisse weitgehend vermieden werden. In den bisherigen Studien zum gNBS wurde z.T. mit Genomsequenzierung auch auf genetische Marker für Krankheiten getestet, die bereits mittels biochemischer Testmethoden durch das etablierte NBS erkannt werden können. Das Ziel bestand dabei darin, die analytische Validität (Zuverlässigkeit der Testmethode) der Genomsequenzierung im Vergleich zu den etablierten Methoden zu überprüfen. Als Vergleichswerte wurden dafür Sensitivität (Sicherheit, Betroffene zu identifizieren) und Spezifität (Sicherheit, Gesunde als gesund zu identifizieren) von Exomsequenzierung (einer möglichen Methode des gNBS) und biochemischen Methoden (d.h. bisherigen Methoden des NBS) genutzt. Beim Vergleich der Testparameter anhand von angeborenen Stoffwechselerkrankungen fand sich für die Exomsequenzierung eine deutlich niedrigere Sensitivität (88 %) und Spezifität (98,4 %), im Vergleich zu den aktuell verwendeten biochemischen Methoden des NBS (Sensitivität: 99 %, Spezifität: 99,8 %) (Adhikari et al. 2020). Studien zur

Genomsequenzierung kommen zu ähnlichen Ergebnissen mit einer geschätzten Sensitivität eines gNBS von ca. 80 % (Bick et al. 2025). Genetische Sequenzierungsverfahren sind deshalb ungeeignet, die derzeit eingesetzten Methoden für die Identifizierung der Zielkrankheiten des regulären NBS zu ersetzen. Ein gNBS stellt stattdessen eine Möglichkeit dar, individuelle Gesundheitsrisiken für das Auftreten von Zielkrankheiten, die mit biochemischen und anderen nicht-genetischen Verfahrensweisen nicht erfasst werden können, frühzeitig zu identifizieren und durch geeignete Therapien zu verringern (vgl. Kingsmore et al. 2022).

### 1.3. Ziel der Stellungnahme

Ein gNBS als bevölkerungsweites Screening-Programm gibt es bisher in keinem Land der Welt, sondern ausschließlich im Rahmen lokaler oder nationaler Pilotstudien. Wie die Übersicht zu bisherigen Forschungsprojekten (Abschnitt 1.2) zeigt, wird der Ansatz, das Blut Neugeborener mittels genomischer Testverfahren zu untersuchen, international zunehmend intensiv erforscht. Pilotstudien zum gNBS gab es bisher, wie gezeigt (1.2), vor allem in den Vereinigten Staaten. Immer mehr Länder haben sich auf den Weg gemacht, ebenfalls zumeist lokal begrenzte Forschungsprojekte zum gNBS zu starten, darunter auch Deutschland (Alliance4Rare 2025; Screen4Care 2025). Die Erprobung des gNBS in Pilotstudien ist ein zentraler erster Schritt hin zu einer Etablierung des gNBS als bevölkerungsweites Screening-Programm (vgl. NASEM 2025:162; NIH 2025; Sheeley 2024:8–13). Die Umsetzbarkeit eines solchen bevölkerungsweiten gNBS-Programms ist aktuell noch mit einer Vielzahl nicht abschließend gelöster ethischer, rechtlicher, gesellschaftlicher und medizinischer Herausforderungen verbunden.

Die vorliegende Stellungnahme verfolgt daher das Ziel, Problemstellungen im Zusammenhang mit einem künftigen gNBS-Programm aufzuzeigen. Darauf basierend werden anschließend Lösungskonzepte entworfen, die als Grundlage für weitere gesellschaftliche und politische Diskurse sowie weitere lebenswissenschaftliche und ELSA-Forschung zum gNBS dienen sollen. In den Empfehlungen am Ende dieser Stellungnahme (Abschnitt 6) werden ethische, rechtliche, gesellschaftliche und medizinische Rahmenbedingungen beschrieben, die für ein bevölkerungsweites gNBS-Programm gelten sollten. Grundsätzlich verfolgen die Empfehlungen trotz ihrer Fokussierung auf Deutschland das Ziel, auch für Gesundheits- und Rechtssysteme anderer Länder und somit weltweit hilfreich zu sein.

Die Empfehlungen und Problembeschreibungen dieser Stellungnahme auf Grundsatz- und Handlungsebene sind für Politik, Wissenschaft und Gesellschaft gleichermaßen relevant.

Die Stellungnahme richtet sich daher einerseits an die breite Öffentlichkeit sowie Vertreter:innen aus den Bereichen Medien und Politik, andererseits an die Fachöffentlichkeit aus den Bereichen Ethik, Recht, Psychologie und Sozialwissenschaften sowie Medizin und Gesundheitswissenschaften (v.a. Kinder- und Jugendmedizin, Genetik, Gynäkologie und Geburtshilfe) und an Patient:innen-Verbände (Patient:innen-Expert:innen). Die Öffentlichkeit, im besonderen Eltern bzw. Sorgeberechtigte eines Kindes und eventuelle künftige Eltern, sollten über die Möglichkeit, dass in Zukunft allen Neugeborenen ein genomisches Screening angeboten wird, zu einem möglichst frühen Zeitpunkt informiert werden, um breite gesellschaftliche Diskurse zum Thema gNBS zu ermöglichen. Ideengeber für die breitere gesellschaftliche Diskussion des gNBS könnte dabei auch das „Newborn Genomes Programme“ (Neugeborenen Genom-Programm) der Initiative Genomics England im Vereinigten Königreich sein, das Maßnahmen zur Förderung des öffentlichen Dialogs in den Vordergrund stellt (Genomics England 2023, 2025a).

#### 1.4. Vorgehen bei der Erarbeitung der Stellungnahme

Die Stellungnahme ist im Rahmen des vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF; seit 2025 Bundesministerium für Forschung, Technologie und Raumfahrt: BMFTR) seit 2022 geförderten Forschungsprojektes **NEW\_LIVES** („Genomic **NEW**born screening programs – **Legal** Implications, **Value**, **Ethics** and **Society**“ – „Genomische Neugeborenen-Screening-Programme – Rechtliche Implikationen, Werte, Ethik und Gesellschaft“) entstanden (Universitätsklinikum Heidelberg 2025; <https://gnbs.ukhd.de>). NEW\_LIVES hat vier verschiedene Fragestellungen bearbeitet: (1) Was sind akzeptable Kriterien für die Auswahl genetischer Krankheiten für zukünftige gNBS-Programme? (2) Sollten genetische NBS-Daten zur späteren Verwendung archiviert oder gelöscht werden? (3) Wie sollte das Informations- und Einwilligungsverfahren für gNBS gestaltet sein? (4) Wie sollten ein normativer Rahmen und praktische Handlungsempfehlungen für ein gNBS-Programm in Deutschland aussehen?

Die Projektgruppe hat diese Fragen in vier Arbeitspaketen (APs) adressiert, die von allen beteiligten Fachdisziplinen und Patient:innen-Vertreter:innen aktiv bearbeitet wurden. Zunächst wurden transparente Auswahlkriterien für Ziel-

krankheiten eines gNBS entwickelt (AP 1). Anschließend wurden der Umgang mit den genomischen Daten Neugeborener (AP 2) und die Anforderungen an eine informierte Einwilligung in ein gNBS (AP 3) diskutiert. AP 4 integrierte die Ergebnisse der APs 1–3 und ergänzte diese um Empfehlungen zu Etablierung, Management und Qualitätssicherung eines gNBS-Programms in Deutschland. Die Stellungnahme und insbesondere die darin enthaltenen Empfehlungen fassen die Ergebnisse aller vier APs zusammen.

Im Projektkonsortium von NEW\_LIVES sind fünf wissenschaftliche Disziplinen vertreten, die gemeinsam diese Stellungnahme erarbeitet haben: Ethik, Rechtswissenschaft, Medizinische Psychologie, Humangenetik und Kinder- und Jugendmedizin. Teil der Projektgruppe waren von Beginn an zudem Vertreter:innen zweier Patient:innen-Organisationen: Kindernetzwerk e.V. (Dachverband der Selbsthilfe von Familien mit Kindern und jungen Erwachsenen mit chronischen Erkrankungen und Behinderungen) sowie DIG PKU e.V. (Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen e.V.). Die Perspektive der Gesellschaft wurde v.a. durch den Einbezug der Vertreter:innen der genannten Organisationen berücksichtigt. Darüber hinaus wurden im Rahmen des Teilprojekts Medizinische Psychologie des Projekts NEW\_LIVES empirische Studien durchgeführt, in denen die Sicht der Gesellschaft auf das gNBS erhoben wurde (siehe Abschnitt 3).

Neben den wissenschaftlichen Analysen, die die fünf an NEW\_LIVES beteiligten Disziplinen jeweils mit den Methoden ihres Faches durchgeführt haben, bestand ein wichtiger methodischer Aspekt des Projekts im interdisziplinären Austausch innerhalb der Projektgruppe. Thematisch hat sich die Projektgruppe dabei in Vorbereitung auf diese Stellungnahme u.a. mit der bestehenden Kritik an den bisher für bevölkerungsweite Screenings verwendeten Kriterien auseinandergesetzt. Die bereits 1968 veröffentlichten Screening-Prinzipien der Weltgesundheitsorganisation (WHO) (Wilson et al. 1968) sind entscheidend für die Auswahl von Zielkrankheiten für Screening-Programme, einschließlich NBS-Programme (siehe umseitig).

## **Screening-Prinzipien der Weltgesundheitsorganisation**

(„Wilson-Jungner-Kriterien“)

(Wilson et al. 1968:26 f.; übersetzt)

1. Die gesuchte Erkrankung sollte ein wichtiges Gesundheitsproblem darstellen.
2. Es sollte eine anerkannte Behandlung für Patient:innen mit nachgewiesener Erkrankung geben.
3. Einrichtungen für Diagnose und Behandlung sollten verfügbar sein.
4. Es sollte ein erkennbares Vorstadium oder Frühstadium der Krankheits-symptome vorhanden sein.
5. Es sollte ein geeigneter Test oder eine geeignete Untersuchung vorhanden sein.
6. Der Test sollte aus Sicht der Bevölkerung akzeptabel sein.
7. Der natürliche Verlauf der Erkrankung, einschließlich der Entwicklung von der Phase der Symptombefreiheit bis zum Ausbruch der Krankheit, sollte hinreichend bekannt sein.
8. Es sollte eine anerkannte Verfahrensweise geben, wer als Patient:in behandelt wird.
9. Die Kosten für die Fallfindung (einschließlich Diagnose und Behandlung der diagnostizierten Patient:innen) sollten im Verhältnis zu den möglichen Ausgaben für die medizinische Versorgung insgesamt wirtschaftlich ausgewogen sein.
10. Die Fallfindung sollte ein kontinuierlicher Prozess sein und nicht ein einmaliges Projekt.

Obwohl sich alle bisherigen NBS-Programme auf diese Screening-Prinzipien berufen und sie im Sinne von Kriterien anwenden, gibt es international erhebliche Unterschiede in der tatsächlichen Auswahl von Zielkrankheiten von NBS-Programmen (vgl. Therell et al. 2024; siehe auch Abschnitt 1.2). Eine Überarbeitung der seit mehr als 50 Jahren verwendeten sogenannten „Wilson-Jungner-Kriterien“ wird daher als überfällig angesehen. Einige der Autor:innen dieser Stellungnahme haben in einer kürzlich veröffentlichten Literaturrecherche die Kritik an den „Wilson-Jungner-Kriterien“ systematisch untersucht (Schnabel-Besson et al. 2024). Dadurch konnten wertvolle Erkenntnisse für die Überarbeitung und Erneuerung der Kriterien eines modernen NBS- sowie eines gNBS-Programm der Zukunft gewonnen werden (siehe auch unten, Abschnitt 2.4).

Bei der Erstellung der Empfehlungen wurde die NEW\_LIVES-Projektgruppe zusätzlich durch nationale und internationale Expert:innen beraten: im Rahmen eines Online-Workshops mit dem internationalen Projektbeirat, der im Januar 2024 stattfand und bei dem eine erste Version dieser Empfehlungen vorgestellt und diskutiert wurde; und bei einer zweitägigen Konferenz am Internationalen-Wissenschaftsforum der Universität Heidelberg im März 2024 (gefördert durch die Fritz Thyssen Stiftung), die von der Projektgruppe organisiert wurde und neben Mitgliedern aus NEW\_LIVES weitere Expert:innen aus Deutschland, den Vereinigten Staaten und dem Vereinigten Königreich, die zum Thema gNBS forschen, zusammenbrachte.

## 2. MEDIZINISCHER HINTERGRUND

### 2.1. Geschichte des Neugeborenen-Screenings

Das NBS begann in Deutschland und vielen anderen Ländern der Welt in den späten 1960er Jahren mit dem Screening auf Phenylketonurie (PKU). Die Einführung des Screenings auf PKU, eine Stoffwechselkrankheit, die unbehandelt mit einer schweren Hirnschädigung und Entwicklungsverzögerung verbunden ist, basierte auf den bahnbrechenden Pionierarbeiten von Robert Guthrie und Horst Bickel. Robert Guthrie entwickelte den ersten Test für ein bevölkerungsweites Screening Neugeborener auf PKU (Guthrie 1963). Horst Bickel führte die erste wirksame Therapie für PKU ein und konnte zeigen, dass der Einsatz dieser Therapie vor dem Auftreten erster Symptome eine altersgerechte Entwicklung betroffener Kinder ermöglicht (Bickel 1954; Kaiser und Bickel 1971).

In den Folgejahren wurden dank neuer Test- und Behandlungsmethoden schrittweise weitere Zielkrankheiten in die sich weltweit etablierenden NBS-Programme aufgenommen. Dabei wurde das NBS über die Zeit hin zu einem Screening-Programm weiterentwickelt und optimiert. Wichtig für ein Screening-*Programm* ist nicht nur das Angebot eines bevölkerungsweiten Tests, sondern auch ein qualitätsgesicherter Ablauf bzw. Workflow.

Notwendige technologische Voraussetzung, dabei aber nicht allein hinreichende Bedingung, für die schrittweise Erweiterung der bevölkerungsweiten NBS-Programme waren hochdurchsatzfähige Analysemethoden. Das sind Testverfahren, die eine schnellere und automatisierte Testung auf eine Vielzahl von Krankheiten ermöglichen. Hierzu gehört u.a. die Tandem-Massenspektrometrie (kurz: MS/MS), die für die deutliche Erweiterung des NBS-Programms in Deutschland und anderen Ländern von besonderer Bedeutung ist, da sie als erstes Verfahren gleich mehrere Zielkrankheiten gleichzeitig identifizieren konnte. So wurde der Grundstein für die Einführung des sogenannten Erweiterten Neugeborenen-Screenings in Deutschland im Jahr 2005 gelegt. Darüber hinaus wurden zunehmend – in Deutschland seit 2016 – auch molekulargenetische Methoden für das NBS eingeführt, wodurch weitere Zielkrankheiten in das Programm aufgenommen werden konnten. Das NBS wird sich auch zukünftig parallel zu neuen Therapie- und Testmethoden dynamisch weiterentwickeln, was durch die erst kürzlich vom Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) beschlossene substanzielle Ausweitung durch die Aufnahme einer Gruppe weiterer Zielkrankheiten in das NBS in Deutschland eindrücklich

belegt wird.<sup>21</sup> Auch die Fortschritte auf dem Gebiet der Genommedizin (siehe Abschnitt 2.3) eröffnen die Möglichkeit für eine zukünftige substanzielle Erweiterung des NBS-Programms, hin zu einem gNBS.

## 2.2. Derzeitiges Neugeborenen-Screening

Das derzeitige NBS wird von Familien als sehr hilfreich erlebt, wie der nachfolgende Erfahrungsbericht zeigt.

### Positives NBS-Ergebnis – Erfahrungsbericht einer Familie

„Wir [...] fangen mit dem Wort an, das unserem Leben, persönlich, als Paar und als Familie, eine neue Bedeutung gegeben hat, nämlich ‚Neugeborenen-Screening‘. Für uns bedeutet dieses Wort symbolisch ‚Sicherheit‘. [...] Bei unserer Tochter wurde durch das Neugeborenen-Screening eine seltene Krankheit [...] diagnostiziert. [...] Einige Stunden vor der Geburt, am frühen Morgen, hatten wir vom Krankenhauspersonal einige Unterlagen zur Teilnahme [...] erhalten. Ohne groß darüber nachzudenken, hatten wir die notwendigen Einverständniserklärungen zur Teilnahme unterschrieben [...], aber wir waren uns noch nicht ganz im Klaren darüber, dass wir mit diesem ‚JA‘ das Leben unserer Tochter retten würden.

Eine Woche nach der Geburt erhielten wir einen Anruf aus dem Krankenhaus, in dem uns mitgeteilt wurde, dass einige Laborwerte erhöht waren und wir unsere Tochter weiteren Untersuchungen unterziehen müssten. Von da an begann unser Abenteuer. [...]

Wir erinnern uns noch gut an [...] den Tag, an dem uns die Diagnose mitgeteilt wurde: wir erinnern uns an das Gefühl der Verwirrung und Überwältigung, als wir die Worte ‚seltene Krankheit‘ hörten; wir erinnern uns daran, wie wir in Tränen ausbrachen und versuchten, uns einen Reim auf alles zu machen, was geschah (warum wir...? und jetzt...?).

[...] Es war sicherlich ein sehr schwieriges Ereignis, das uns tief im Inneren berührte und eine gewisse Unsicherheit in unser Leben brachte. Paradoxerweise hat dieses Ereignis aber auch Gewissheiten gebracht.“

Das Ziel des NBS besteht darin, Kinder mit angeborenen, meist genetisch<sup>22</sup> bedingten, behandelbaren Krankheiten frühzeitig zu erkennen, um möglichst

<sup>21</sup> Siehe „Pressemitteilung | Methodenbewertung: Früherkennung: G-BA erweitert Neugeborenen-Screening auf Vitamin-B12-Mangel und weitere Stoffwechselerkrankungen“ (<https://www.g-ba.de/presse/pressemitteilungen-meldungen/1257/>; G-BA 2025c; gesehen 30. Mai 2025) sowie „Bewertung eines Neugeborenen-Screenings gemäß § 135 Absatz 1 in Verbindung mit § 26 SGB V: Früherkennung eines Vitamin B12-Mangels und weiterer Zielerkrankungen (Homocystinurie, Propionazidämie und Methylmalonazidurie) (§ 26 SGB V)“ (<https://www.g-ba.de/bewertungsverfahren/methodenbewertung/304/>; G-BA 2024; gesehen 29. Mai 2025).

<sup>22</sup> Die angeborenen Krankheiten, auf die im Neugeborenen-Screening (NBS) gescreent wird, haben meist eine genetische Ursache, das heißt, sie sind durch vererbte oder neu entstandene Veränderungen der Erbinformation bedingt.



früh mit spezifischen, qualitätsgesicherten Therapien zu beginnen. Dank einem frühen Therapiebeginn können schwere Folgeschäden der im NBS getesteten Zielkrankheiten, die unbehandelt zu dauerhaften körperlichen oder geistigen Beeinträchtigungen führen würden, vermieden oder erheblich vermindert werden. Das NBS ist somit eine Maßnahme der Sekundärprävention schwerwiegender Krankheiten des Kindesalters und darin äußerst erfolgreich.

Alle in Deutschland geborenen Kinder haben ein Anrecht auf ein NBS. Das Angebot und die Durchführung des NBS sind in der sogenannten Kinder-Richtlinie („Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern“)<sup>23</sup> geregelt. Wegen des meist genetischen Ursprungs der Zielkrankheiten unterliegt das NBS-Programm zudem dem Gendiagnostik-Gesetz (GenDG).<sup>24</sup> Damit das NBS durchgeführt wird, muss mindestens eine sorgeberechtigte Person (in der Regel sind die Eltern die Sorgeberechtigten des Kindes) schriftlich einwilligen. Bei Zustimmung werden 36 bis 72 Stunden nach der Geburt des Kindes wenige Tropfen Blut entnommen und auf einer sogenannten Filterpapierkarte gesammelt (siehe Abbildung 1).

Abbildung 1 zeigt eine Filterpapierkarte für das Neugeborenen-Screening (NBS) des NBS-Labors am Universitätsklinikum Heidelberg. Die Karte ist rosa und enthält verschiedene Felder für die Erfassung von Daten des Kindes und der Eltern. Oben links befindet sich ein Bereich für die Blutentnahme mit vier Kreisen. Rechts oben ist das Logo des Universitätsklinikums Heidelberg zu sehen. Die Karte ist in verschiedene Abschnitte unterteilt, die mit 'Kostenträger', 'Neugeborenes', 'Mutter' und 'Pflichtfelder' beschriftet sind. Die 'Pflichtfelder' sind mit einem roten Rahmen hervorgehoben und enthalten die Angaben: Erstkarte, Folgekarte, Einwilligung gesamtes NGS + Tracking, Ablehnung folgender Teilaspekte: Stoffw. / CF / Tracking, Hörcreening durchgeführt. Am unteren Rand befindet sich ein Barcode und die Angabe 'Barcode-Etikett bitte hier einkleben'.

Abbildung 1. Beispiel einer Filterpapierkarte für das Neugeborenen-Screening (NBS) des NBS-Labors am Universitätsklinikum Heidelberg.

Das Blut wird kurz bei Raumtemperatur getrocknet und umgehend per Post an das zuständige NBS-Labor versendet, z.B. an das NBS-Labor Heidelberg.<sup>25</sup>

<sup>23</sup> [https://www.g-ba.de/downloads/62-492-3691/Kinder-RL\\_2024-03-21\\_iK-2024-07-13.pdf](https://www.g-ba.de/downloads/62-492-3691/Kinder-RL_2024-03-21_iK-2024-07-13.pdf). Gesehen 30. Mai 2025.

<sup>24</sup> Da die meisten Krankheiten, auf die im NBS gescreent wird, genetisch bedingt sind, orientiert sich die konkrete Ausgestaltung des NBS in der Kinder-Richtlinie grundlegend an dem „Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (Gendiagnostik-Gesetz)“. Genauere Erläuterungen zu den rechtlichen Grundlagen des NBS finden sich unten in Abschnitt 4 dieser Stellungnahme

<sup>25</sup> Für eine Übersicht der Screening-Labore, siehe <https://www.screening-dgns.de/screeninglabors.php> (DGNS e.V. 2025; gesehen 30. Mai 2025).

Verantwortlich für das flächendeckende Angebot und die Durchführung des NBS sind die geburtsleitenden Ärzt:innen. In Fällen, in denen Hebammen geburtsleitend sind, muss die Möglichkeit bestehen, Rückfragen zum NBS an eine:n Ärzt:in zu stellen. Um sicherzustellen, dass alle Kinder bzw. deren Sorgeberechtigte das Angebot eines NBS erhalten haben, wird bei den kinderärztlichen Vorsorgeuntersuchungen in der ersten Lebenswoche (U2) und nach einem Monat (U3) überprüft, ob das NBS durchgeführt bzw. angeboten aber abgelehnt wurde. Die Teilnahmerate am NBS liegt in Deutschland aktuell bei deutlich über 99 % aller Neugeborenen (DGNS e.V. 2022:8). Pro Jahr werden damit etwa 1000 Neugeborene mit einer der untersuchten Zielkrankheiten frühzeitig erkannt. Dies entspricht einer jährlichen Häufigkeit von etwa einem betroffenen Kind von 700 im NBS untersuchten Neugeborenen (ebd.).

Derzeit umfasst das NBS in Deutschland 19 Zielkrankheiten: die 18 Krankheiten, des sogenannten „Erweiterten Neugeborenen-Screenings“ (§§ 13–28 Kinder-Richtlinie), davon dreizehn angeborene Stoffwechselkrankheiten, zwei endokrinologische Krankheiten (Erkrankungen des Hormonsystems), schwere kombinierte Immundefekte (SCID), Sichelzellkrankheit und spinale Muskeldystrophie (SMA). Zudem beinhaltet das derzeitige NBS auch das Screening auf Mukoviszidose (Zystische Fibrose) (§§ 29–42 Kinder-Richtlinie). Voraussichtlich ab Mai 2026 wird die Liste der Zielkrankheiten um Vitamin-B12-Mangel, Methylmalonazidurien, Propionazidurie und Homozystinurien erweitert (G-BA 2025c).<sup>26</sup> Eine Auflistung der Zielkrankheiten des Erweiterten Neugeborenen-Screenings und eine Erklärung in verständlichen Worten findet sich in der Anlage 3 („Elterninformationen zum Erweiterten Neugeborenen-Screening“) der Kinder-Richtlinie (Kinder-Richtlinie, S. 133–136). Ist das Ergebnis des NBS auffällig, werden Einsender:in der Filterpapierkarte und Sorgeberechtigte direkt informiert. Daraufhin wird eine Bestätigungsdiagnostik in einem spezialisierten Zentrum veranlasst, um die Verdachtsdiagnose fachgerecht zu sichern oder auszuschließen und zeitnah eine spezifische Therapie einzuleiten.

Für die Bestätigungsdiagnostik, die Therapie und die Wirksamkeitskontrolle der Therapie vieler Zielkrankheiten des NBS wurden Leitlinien entwickelt. Diese Leitlinien werden regelmäßig aktualisiert und sind über das Webportal der Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF) frei zugänglich (u.a. Register-Nr. 027-002, 027-003, 027-018, 027-21, 024-012, 025-016, 026-023).<sup>27</sup> Der frühe Einsatz solcher sicheren und wirksamen leitliniengerechten Therapien und die Betreuung durch spezialisierte Fachzentren helfen nachweislich dabei, die Sterblichkeitsrate betrof-

<sup>26</sup> Hinter den Begriffen „Homocystinurien“ und „Methylmalonazidurien“ verbergen sich hierbei gleich mehrere Krankheiten und genetische Ursachen.

<sup>27</sup> <https://register.awmf.org/de/start> (AWMF 2025; gesehen 30. Mai 2025).

feiner Kinder zu senken und die Schwere der Krankheitsverläufe zu verringern. Damit kann eine zumeist altersgerechte Entwicklung und Gesunderhaltung bis ins junge Erwachsenenalter erreicht werden. Dies konnte durch mehrere Langzeitbeobachtungsstudien gezeigt werden (Boy et al. 2018, 2021; Mütze et al. 2020, 2025).

Trotz des großen Erfolgs des NBS als vorbeugende Maßnahme kann das NBS für Familien auch mit Belastungen verbunden sein. Dies illustriert der nachfolgende Erfahrungsbericht einer Familie, deren Kind ein falsch-positives Testergebnis im NBS hatte, d.h., der Screeningtest war zunächst auffällig, die Krankheit wurde aber durch die nachfolgende Diagnostik ausgeschlossen. Der Bericht verdeutlicht, wie wichtig eine gute Aufklärung einerseits über die Vorteile des NBS, andererseits auch über die Möglichkeit eines falsch-positiven Testergebnisses und die damit einhergehende mögliche Belastung ist. Außerdem zeigt der Bericht, dass es von entscheidender Bedeutung für jedes NBS-Programm ist, die Zahl falsch-positiver Testergebnisse so gering wie möglich zu halten, um die geschilderten Belastungen möglichst zu vermeiden.

### **Falsch-positives Testergebnis – Erfahrungsbericht einer Familie**

„[W]ir möchten [...] mitteilen, dass wir das Neugeborenen-Screening als äußerst wichtig und sinnvoll erachten. Dennoch empfanden wir die Aufklärung im Vorfeld als unzureichend, was die Situation für uns erheblich erschwert hat. [...] Das falsch positive Ergebnis hatte starke psychologische Auswirkungen [...]. Dies hat dazu geführt, dass wir nun mit einer erhöhten Angst jeder weiteren Untersuchung entgegensehen.

Was uns besonders irritiert hat, war die Tatsache, dass wir das Krankenhaus nach der Geburt ohne weitere Informationen über das Testergebnis verlassen haben. Uns wurde nicht mitgeteilt, dass das Ergebnis noch aussteht, weshalb wir davon ausgingen, dass alles in Ordnung sei. Der Schock war entsprechend groß, als wir später unerwartet den Anruf mit dem Ergebnis erhielten.

Die Aufklärung im Krankenhaus beschränkte sich darauf, uns Infomaterial auszuhändigen, mit dem Hinweis, dass wir uns bei Fragen melden könnten. Direkt nach der Geburt eines Kindes ist man jedoch erschöpft und hat weder die Zeit noch die Geduld, sich durch Informationsmaterial zu arbeiten. Eine Aufklärung durch einen Arzt wäre in diesem Moment deutlich hilfreicher und gewesen.“

## 2.3. Genomisches Neugeborenen-Screening

Analog zum NBS hat ein mögliches genomisches Neugeborenen-Screening-Programm (gNBS) das Ziel der Durchführung eines qualitätsgesicherten, bevölkerungsweiten NBS, um betroffene Kinder frühzeitig und möglichst vor dem Auftreten erster Symptome zu erkennen und spezifisch zu behandeln. Das gNBS setzt dabei moderne Verfahren der Genomsequenzierung, z.B. WGS (Ganzgenomsequenzierung, engl. „whole genome sequencing“) oder WES (Ganzexomsequenzierung, engl. „whole exome sequencing“), ein. Durch ein gNBS ließen sich zusätzliche Zielkrankheiten bei Neugeborenen identifizieren, die mit den derzeit angewandten NBS-Technologien nicht nachweisbar sind. Hierdurch soll das Entstehen von Symptomen abgemildert oder verhindert werden. Mögliche Schäden und Belastungen eines gNBS sind dabei so gering wie möglich zu halten (vgl. auch Berg et al. 2017; Downie et al. 2021).

Die genomische Diagnostik, d.h., die Analyse der Erbsubstanz von Menschen nach dem Auftreten von Krankheitszeichen, ist in der medizinischen Versorgung weltweit etabliert (vgl. Phillips et al. 2021). In Deutschland gewinnt sie nicht zuletzt durch das sogenannte „Modellvorhaben Genomsequenzierung“ (vgl. § 64e Sozialgesetzbuch Fünftes Buch (SGB V)) zunehmend an Bedeutung.<sup>28</sup> Hinzu kommt, dass die Kosten und die Durchlaufzeiten für Technologien der Genomsequenzierung (WGS/WES) derzeit rasch sinken. Parallel zu Entwicklungen auf dem Gebiet der genomischen Diagnostik wurden die ersten erfolgreichen Gentherapien und andere krankheitslindernde oder heilende Arzneimittel für monogene Krankheiten (Krankheiten, deren Ursache in der Veränderungen eines einzelnen Gens liegt) eingeführt (vgl. Day et al. 2021; Finkel et al. 2017; Kohn et al. 2021). Durch diese Fortschritte auf dem Gebiet der Genommedizin trägt die genomische Diagnostik in vielen Ländern der Welt maßgeblich zu frühzeitigen Therapieentscheidungen bei Kindern, v.a. Kindern mit seltenen Krankheiten, bei (Lunke et al. 2023; Kingsmore et al. 2019).

Eine genomische Untersuchung ist bei Neugeborenen, die zum Zeitpunkt der Untersuchung keine Symptome haben (zu diesem Zeitpunkt also als gesund gelten können), möglich. Ein gNBS würde eine solche Untersuchung darstellen. Der Einfluss vieler Therapien auf die Gesundheit hängt entscheidend vom Zeitpunkt der Diagnose ab. Entscheidend ist zumeist die Diagnosestellung im Frühstadium der Krankheit, idealerweise bereits vor dem Auftreten erster Symptome. Dazu könnte ein gNBS einen wichtigen Beitrag leisten.

---

<sup>28</sup> Das Modellvorhaben Genomsequenzierung umfasst die „Durchführung eines Modellvorhabens zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels einer Genomsequenzierung bei seltenen und bei onkologischen Erkrankungen“ (§ 64e Abs. 1 Satz 1 SGB V).

Anders als beim regulären NBS, in das Zielkrankheiten oftmals einzeln aufgenommen werden und für einzelne Zielkrankheiten die entsprechenden Methoden des Screenings individuell etabliert werden müssen, gestattet die Genomsequenzierung eine Analyse der gesamten Erbsubstanz in einem einzigen Ansatz (vgl. NASEM 2025:163).

Die Sequenzen, die durch die Genomsequenzierung generiert werden, werden dann bioinformatisch ausgewertet. Stark vereinfacht dargestellt heißt das: Die Sequenz-Fragmente werden an einem sogenannten Referenzgenom ausgerichtet (z.B. „GRCh38, *Genome Research Consortium Human Build 38*, auch hg38 genannt“; Brennenstuhl und Schaaf 2023:1233) und Abweichungen werden identifiziert. Die hierdurch identifizierten genetischen Varianten werden dann weiter bioinformatisch gefiltert und schließlich in Bezug darauf bewertet, ob sie krankheitsrelevant sind. Trotz bioinformatischer Unterstützung des Gesamtprozesses ist der letzte Schritt der Gesamtbeurteilung des Ergebnisses eine vom Menschen (Personen mit entsprechender Expertise und Qualifikation) durchgeführte Bewertung (vgl. Brennenstuhl und Schaaf 2023).

Ergänzend zum etablierten NBS könnte ein gNBS somit dabei helfen, dass zusätzliche behandelbare Krankheiten erkannt werden, für die es bislang keine z.B. biochemischen diagnostischen Marker im Blut gibt und die deshalb im regulären NBS nicht erfasst werden können. Bereits heute sind über 700 behandelbare genetische Krankheiten beschrieben (vgl. Stark und Scott 2023). Ein weiterer Vorteil eines gNBS wäre, dass neue Zielkrankheiten in einem einmal etablierten gNBS-Programm relativ zügig ergänzt werden könnten, da keine neue Methodik etabliert werden muss. Ebenso könnten Zielkrankheiten ohne gesicherten Gesundheitsnutzen auch leicht wieder aus dem gNBS herausgenommen werden. Beides wäre über eine Anpassung des bioinformatischen Filters, der festlegt, welche Informationen aus der Genomsequenzierung weiter bewertet werden sollen, möglich. In der Einstellung dieses Filters liegt allerdings eine der größten Herausforderungen eines gNBS:

Ein gNBS generiert im Vergleich zum etablierten NBS zunächst eine sehr große, potenziell überwältigende Datenmenge, die dann weiter gefiltert werden muss (vgl. Lantos 2019). Es ist hierzu erforderlich, Zielkrankheiten, Gene und genetische Varianten auszuwählen, die krankheitsrelevant sind und bei deren Mitteilung der Nutzen für das Neugeborene mögliche Risiken erheblich überwiegt.

## 2.4. Zwischenfazit aus medizinischer Sicht

Die vorliegende Stellungnahme beschreibt die Herausforderungen, die mit einem möglichen gNBS-Programm in Deutschland verbunden sind. Bei der Entwicklung von gNBS-Programmen sollten neben der technischen Machbarkeit und dem möglichen Gesundheitsnutzen auch unerwünschte Wirkungen und mögliche Belastungen berücksichtigt werden. Denn bereits das aktuelle NBS kann einzelnen Teilnehmer:innen des Programms potenziell schaden: „All screening programs do harm; some do good as well, and, of these, some do more good than harm at reasonable cost.“ (Gray et al. 2008:480; deutsch: „Alle Screening-Programme schaden; manche nützen darüber hinaus auch, von diesen tun manche mehr Gutes als sie schaden und das bei vernünftigen Kosten.“) Das Risiko eines falschen Diagnoseverdachts (falsch-positiver Befund) aus dem gNBS, aufwändiger Folgeuntersuchungen und eventuell unnötiger Therapien muss deshalb bereits vor dessen Einführung untersucht und weitestgehend minimiert werden. Der mögliche Nutzen eines gNBS für Neugeborene mit seltenen Krankheiten muss gegen die Risiken für Nicht-Betroffene abgewogen werden. Eine solche Abwägung ist die Grundlage einer Entscheidung darüber, ob eine Zielkrankheit in das gNBS aufgenommen wird. Die Auswahl von Zielkrankheiten für bevölkerungsweite Programme wie das NBS basierte bisher auf den sog. „Wilson-Jungner-Kriterien“ (Wilson et al. 1968), die innerhalb der wissenschaftlichen Diskussion rund um das gNBS aber wiederholt dafür in der Kritik standen, dass sie zu unspezifisch und unvollständig seien, um Klarheit und Sicherheit darüber zu geben, welche Krankheiten in ein gNBS-Programm aufgenommen werden sollten (vgl. Schnabel-Besson et al. 2024). Es besteht daher ein Bedarf an konkreten Empfehlungen dazu, wie bei der Auswahl von Zielkrankheiten für ein gNBS vorgegangen werden sollte und welchen Anforderungen die Programmgestaltung genügen müsste (siehe Abschnitt 6).

# 3. PERSPEKTIVE VON PATIENT:INNEN, ELTERN UND MEDIZINISCHEM PERSONAL

## 3.1. Sicht der Patient:innen-Vertretung im Projekt NEW\_LIVES

### EINFÜHRUNG EINES GENOMISCHEN NEUGEBORENE-SCREENINGS: CHANCEN UND HERAUSFORDERUNGEN

#### Perspektive der Patient:innen-Vertretung im Projekt NEW\_LIVES (Kindernetzwerk e.V. und DIG PKU e.V.)

„Das NBS, das seit vielen Jahren in Deutschland etabliert ist, ermöglicht eine frühzeitige Diagnose von angeborenen Stoffwechselstörungen und genetischen Erkrankungen. Mit der Genomsequenzierung können nun viel mehr Erkrankungen diagnostiziert werden.

Wie kann diese Erweiterung des NBS aus der Perspektive der Patient:innen und ihrer Angehörigen – die die direkten Auswirkungen tragen müssen – sinnvoll und verantwortungsvoll gestaltet werden?

#### Chancen des genomischen Neugeborenen-Screenings

Eltern hoffen, dass ihr Kind keine schwerwiegende genetische Erkrankung hat. Sollte eine solche Krankheit dennoch vorliegen, kann die präsymptomatische Diagnose erhebliches Leid ersparen, wenn frühzeitige Therapien die Symptome verhindern, mindern oder lindern. Ein gNBS könnte auch große Chancen für die zukünftige medizinische Forschung bieten. Eine detaillierte Erhebung von Prävalenzen genetischer Erkrankungen könnte neue Impulse für die Entwicklung von Therapien geben, insbesondere für Krankheiten, für die bislang keine oder nur unzureichende Behandlungen existieren. Diese Forschung könnte nicht nur den jetzt betroffenen Kindern, sondern auch zukünftigen Generationen zugutekommen und so einen langfristigen Nutzen für die Gesellschaft darstellen.

#### Risiken und gesellschaftliche Implikationen

Besonders die Wahrnehmung von Behinderung könnte durch das genomische Screening beeinflusst werden. Frühzeitige Diagnosen könnten das Stigma von Erkrankungen und Behinderungen verstärken, wenn genetische Abweichungen als ‚vermeidbar‘ angesehen werden. Dies könnte die gesellschaftliche Akzep-

tanz von Menschen mit Behinderungen verringern. Das Screening darf nicht zu einer verstärkten Ablehnung von Erkrankung und Behinderung führen. Vielmehr sollte die gesellschaftliche Teilhabe und Akzeptanz der Betroffenen und deren Angehörigen gestärkt werden.

Ob die Kosten eines gNBS durch Einsparungen z.B. durch eine frühzeitige Behandlung ausgeglichen werden, bleibt unklar. Das gNBS darf nicht zu Kürzungen in anderen Leistungsbereichen des Sozialsystems führen.

Die frühzeitige Kenntnis einer genetischen Disposition für eine schwere Erkrankung kann für die Familie auch emotional belastend sein und die Lebensqualität erheblich beeinträchtigen.

Zusätzlich muss durch den Datenschutz sichergestellt werden, dass genetische Informationen des:der Patient:in sich nicht negativ im Laufe seines:ihrer Lebens auswirken.

### **Abwägung des Patient:innen-Interesses gegenüber gesellschaftlichen Interessen**

Das wissenschaftliche Interesse an genetischen Daten ist groß. Daraus könnten sich neue Therapieansätze für bislang unheilbare und unbehandelbare Erkrankungen ergeben. Dies kann die Lebensqualität der Betroffenen erhöhen und die gesellschaftlichen Kosten senken. Gleichzeitig besteht das Risiko einer wieder zunehmend eugenischen Betrachtung, wenn Erkrankungen als vermeidbar angesehen werden.

### **Perspektive der Familien im Projekt NEW\_LIVES**

Aus Sicht der Familien ist die systematische Auseinandersetzung mit dem gNBS im Projekt NEW\_LIVES sehr wichtig. Im Projekt wurden Empfehlungen zu ethischen, rechtlichen, sozialen und medizinischen Rahmenbedingungen erarbeitet. Das Thema wurde umfassend und unter Einbeziehung aller relevanten Gruppen, einschließlich von Patient:innen-Organisationen behandelt. Medizinischer Fortschritt wird ausdrücklich begrüßt und durch Beteiligung an Studien von den betroffenen Familien unterstützt.

### **Schlussfolgerung**

Die Einführung eines gNBS sollte zu einer echten Verbesserung der Versorgung der betroffenen Kinder und ihrer Familien führen. Erkenntnisgewinn und Einsparungspotenziale sollten keine wesentlichen Treiber für die Einführung sein. Eine schrittweise Einführung und genaue Beobachtung der Auswirkungen sind dringend geboten, um Fehlentwicklungen rechtzeitig entgegenzuwirken.“



### 3.2. Ergebnisse der sozioempirischen Studien im Projekt NEW\_LIVES

Ziel der empirischen Studien war die systematische Erhebung von Bedürfnissen, Einstellungen, Präferenzen und dem Interesse relevanter Bevölkerungsgruppen in Deutschland in Bezug auf ein gNBS. Hierfür führten wir zunächst eine Fokusgruppenbefragung mit relevanten Akteur:innen durch (Doll et al. 2025b). Dabei wurden verschiedene Perspektiven derjenigen Gruppen in den Blick genommen, die unmittelbar in das NBS involviert sind, um ein tiefergehendes Verständnis für mögliche Einstellungen zu einem gNBS in Deutschland zu entwickeln. Interessiert haben uns dabei etwaige Vorbehalte und Sorgen sowie die Nutzen- und Risikoeinschätzung der Teilnehmenden der Fokusgruppen. Zusätzlich erfolgte eine Reflexion der Fokusgruppendifkussionen in Bezug auf die Autonomie der Sorgeberechtigten bei der Entscheidungsfindung aus ethischer und psychologischer Sicht (Doll et al. im Erscheinen). Um hierüber hinaus ein repräsentatives Bild zur Sicht von Eltern, Patient:innen und anderen Mitgliedern der Gesellschaft zu bekommen, wurde im Anschluss an die Fokusgruppenstudie eine bevölkerungsrepräsentative Umfrage zu Einstellungen gegenüber gNBS durchgeführt (Doll et al. o.J. b; Publikation in Vorbereitung)<sup>29</sup>. Schließlich führten wir eine Onlinebefragung mit (werdenden) Eltern in Deutschland durch. Dabei wurden den Befragten Fallszenarien präsentiert, um auf Grundlage dieser Beispiele messbar zu machen, welche spezifischen Interessen und Einstellungen bei potenziell betroffenen Personen eine Rolle spielen (Doll et al. o.J. a; Publikation in Vorbereitung)<sup>30</sup>. Im Folgenden werden die (vorläufigen) Ergebnisse der empirischen Untersuchungen dargestellt.<sup>31</sup>

#### 3.2.1. Fokusgruppenbefragung mit Eltern, Patient:innen und Ärzt:innen

Angesichts der vielfältigen Chancen und Herausforderungen eines möglichen gNBS-Programms in Deutschland führten wir vor den quantitativen Erhebungen Fokusgruppeninterviews mit Patient:innen-Vertreter:innen, Ärzt:innen sowie Eltern durch, um die Perspektiven verschiedener Gruppen einzubeziehen und hieraus Fragen und Szenarien für die später folgenden Befragungen abzuleiten (Doll et al. 2025b). Insgesamt nahmen 24 Personen an vier Fokusgruppen teil. Die Diskussionen wurden anhand eines vorbereiteten Leitfadens geführt, der

<sup>29</sup> Doll ES, Mayer CJ, Alex K et al. (o.J. b) "A population representative survey on attitudes towards genomic newborn screening in Germany" (Publikation als Forschungsartikel zur Zeit der Arbeit an dieser Stellungnahme in Vorbereitung).

<sup>30</sup> Doll ES, Mahal J, Mayer CJ et al. (o.J. a) "Parental reactions and preferences regarding genomic newborn screening in Germany: Scenario-based findings and couple comparisons" (Publikation als Forschungsartikel zur Zeit der Arbeit an dieser Stellungnahme in Vorbereitung).

<sup>31</sup> Die nachfolgenden Abschnitte orientieren sich teilweise stark an der Dissertation von Elena Sophia Doll, die im Rahmen des Projekts NEW\_LIVES durchgeführt wird.

bestimmte zentrale Fragen vorgab und gleichzeitig offen für weiterführende Themen und individuelle Beiträge der Teilnehmenden war (semi-strukturiert). Bei der Auswertung wurden die Gesprächsinhalte thematisch geordnet (strukturierende qualitative Inhaltsanalyse). Diskutierte Themenbereiche umfassten Chancen und Herausforderungen, die Frage, welche Ergebnisse eines gNBS zurückgemeldet werden sollten, Ansichten zur Datenspeicherung, Bedürfnisse für eine informierte Aufklärung und Einwilligung und die Frage, was nach einem auffälligen Befund geschehen soll.

Insgesamt zeigte sich eine vorsichtig positive Sicht auf gNBS. Die Teilnehmenden betonten, dass gNBS die Chance biete, Krankheiten früher zu erkennen und rechtzeitiger zu behandeln als bisher. Daneben wurde auch die Hoffnung geäußert, dass ein gNBS die Entwicklung von Therapien für seltene Krankheiten beschleunigen könnte. Aus psychologischer Sicht wurde die bessere Vorbereitung von Eltern auf mögliche Krankheitsrisiken betont. Diesen Vorteilen wurden jedoch auch einige Herausforderungen gegenübergestellt, die sich auf die praktische Gestaltung, Umsetzung und Einrichtung von Aufklärungs- und Unterstützungsstrukturen und Datenschutzbedenken bezogen. Eltern nannten insbesondere Sorgen bezüglich psychologischer Auswirkungen auf die Familien und damit verbundene ethische Probleme (z. B. Unsicherheit, Stress).

Eine ambivalente Einstellung, sowohl zwischen den Teilnehmenden als auch bei einzelnen Personen, konnte zu folgenden Themen beobachtet werden: 1. Verständnis des gNBS, 2. Rückmeldung von Ergebnissen zu Krankheiten, die nicht oder weniger gut behandelbar sind, 3. zur Frage, ob bei den Ergebnissen, die zurückgemeldet werden sollen, die Behandelbarkeit der Krankheit oder die Sicherheit der Prognose, dass die Krankheit tatsächlich eintritt und dass sie bereits im Kindesalter auftritt, wichtiger ist, sowie zu 4. dem Zeitpunkt der Mitteilung der Ergebnisse des gNBS. Die Teilnehmenden bevorzugten einheitlich eine Aufklärung über die spätere Möglichkeit eines gNBS bereits während der Schwangerschaft, was sich von der derzeitigen Praxis in Bezug auf das NBS unterscheidet. Darüber hinaus wurde hervorgehoben, dass das Angebot eines gNBS optional sein sollte und dass eine umfassende Unterstützung und Beratung durch ein spezialisiertes multidisziplinäres Team, einschließlich psychologischer Unterstützung, im Falle eines auffälligen Befundes gewährleistet sein sollte.

Beim Thema Datenspeicherung gab es Bedenken hinsichtlich Datenmissbrauch, Sicherheit der Daten und Zugang zu den Daten. Die Teilnehmenden

betonten die Notwendigkeit eines geregelten Zugangs und geeigneter Datenspeichersysteme.

Beim Vergleich der Teilnehmenden-Gruppen zeigte sich, dass Ärzt:innen v.a. die Reduktion von Unsicherheiten, den Aspekt der klinischen Notwendigkeit eines gNBS und die Minimierung der psychologischen Belastungen hervorhoben. Teilnehmende Eltern erhofften sich durch ein zukünftiges gNBS Gewissheit, waren jedoch besorgt über den Umgang mit den Ergebnissen und vermuteten, dass sie sich bei der Entscheidung durch soziale Normen und medizinische Ratschläge beeinflussen lassen würden. Die Patient:innen-Vertreter:innen betonten die Bedeutung der Früherkennung von Krankheiten und die Notwendigkeit der Unterstützung von Familien. Sie beriefen sich dabei auf ihre Erfahrungen mit seltenen Krankheiten. Dennoch variierten die Meinungen über den Umfang und die Umsetzung eines gNBS in dieser Gruppe.

Insgesamt unterstreichen diese Ergebnisse ein Spannungsverhältnis zwischen einerseits dem Wunsch nach Gewissheit seitens der Eltern und andererseits den mit gNBS verbundenen Unsicherheiten. Dabei brachten die Teilnehmenden zwei Arten von Unsicherheit zum Ausdruck. Die erste ergab sich aus der noch offenen Gestaltung von gNBS und betraf die zukünftige Festlegung von Leitlinien, die Auswahl einbezogener Krankheitsbilder und die konkreten Maßnahmen nach einem auffälligen Befund. Die zweite Unsicherheit war persönlicher Natur und bezog sich auf die eigene Auseinandersetzung mit den psychologischen, ethischen und familiären Konsequenzen eines Testergebnisses.

Im Rahmen der Fokusgruppenbefragung untersuchten wir außerdem die Autonomie der elterlichen Entscheidungsfindung im Kontext von gNBS (Doll et al. in Vorbereitung). Die Herausforderung besteht nicht nur darin, komplexe Informationen verständlich aufzubereiten, sondern auch darin, sicherzustellen, dass Eltern die Tragweite ihrer Entscheidung für oder gegen das Screening vollständig erfassen können. Besonders wichtig ist dabei, dass sie eine Entscheidung im Namen ihres Kindes treffen müssen, die dessen zukünftiges Wohlergehen maßgeblich beeinflussen kann. Psychologische Faktoren, wie individuelle Persönlichkeitsmerkmale, Vertrauen in den:die Arzt:Ärztin sowie momentane Emotionen der Eltern könnten die Entscheidungsfindung beeinflussen. Dies unterstreicht, wie wichtig es ist, die elterliche Autonomie bei Entscheidungen über das gNBS zu fördern, indem mögliche spätere Herausforderungen durch umfassende, klare und frühzeitige Beratung bereits pränatal angegangen werden. Klare Informationen über das gNBS, Stressreduzierung

während der Schwangerschaft, flexible Einwilligungsmodelle und die Möglichkeit, Entscheidungen zu revidieren, könnten wesentlich sein, um Eltern dabei zu unterstützen, informierte Entscheidungen zu treffen. Genaue Kenntnis des gNBS seitens des medizinischen Fachpersonals und hierauf aufbauende Kommunikationsfähigkeiten könnten darüber hinaus einen erheblichen Einfluss auf das elterliche Vertrauen und die Entscheidungsfindung haben. Die Gemeinsame Entscheidungsfindung (engl. „shared decision making“) wird von uns als Modell für ein Gleichgewicht zwischen professioneller Beratung und elterlicher Autonomie vorgeschlagen. Barrieren wie sozioökonomische Ungleichheiten, sprachliche und kulturelle Unterschiede und die Komplexität genetischer Informationen könnten den gleichberechtigten Zugang zu einer informierten Entscheidungsfindung jedoch behindern. Dies unterstreicht die Notwendigkeit standardisierter, zugänglicher und umfassender Informationen. Wir empfehlen daher die Entwicklung adaptiver und interaktiver Entscheidungshilfen, die Nutzung verschiedener Kommunikationsmethoden, die Schulung Angehöriger der Gesundheitsberufe und die Gewährleistung eines strukturierten, transparenten und elternzentrierten Informationsprozesses, um die Autonomie der elterlichen Entscheidung zu stärken und entscheidungsbezogenen Stress zu verringern.

### 3.2.2. Bevölkerungsrepräsentative Befragung

Im Anschluss an die qualitative Fokusgruppenbefragung erfassten wir in einer bevölkerungsrepräsentativen Umfrage allgemeine Einstellungen bezüglich gNBS (Doll et al. o.J. b; Publikation in Vorbereitung)<sup>32</sup>. Die Umfrage wurde von der Universität Leipzig beauftragt und vom Marktforschungsinstitut USUMA Berlin durchgeführt. Insgesamt nahmen 2.504 Personen im Alter von 16 bis 92 Jahren teil (Mittelwert M=49,68 Jahre), davon 1.301 Frauen, 1.202 Männer und eine nicht-binäre Person. Die Befragung umfasste nach Darstellung eines kurzen Informationstextes zu gNBS und Genomsequenzierung Fragen zu Vorwissen, die auf einer Skala von 0 („noch nie davon gehört“) bis 3 („wusste genau, was damit gemeint ist“) beantwortet werden konnten. Zudem wurden Einstellungen gegenüber gNBS anhand von neun Items zu möglichen Vor- und Nachteilen eines gNBS aus Sicht der Befragten erhoben. Die neun in der Befragung genannten Vor- bzw. Nachteile wurden durch die Teilnehmenden auf einer Likert-Skala von 1 („stimme nicht zu“) bis 5 („stimme zu“) oder mit Antwortoption 6 („weiß nicht“) bewertet. Zusätzlich wurden soziodemografische Variablen, wie Alter, Geschlecht, Bildung, Einkommen, Religion, Wohn-

---

<sup>32</sup> Doll ES, Mayer CJ, Alex K et al. (o.J. b) "A population representative survey on attitudes towards genomic newborn screening in Germany" (Publikation als Forschungsartikel zur Zeit der Arbeit an dieser Stellungnahme in Vorbereitung; Link zur Präregistrierung der Studie: <https://doi.org/10.17605/OSF.IO/4PF5N>). Für eine detaillierte Darstellung der Ergebnisse der bevölkerungsrepräsentativen Befragung verweisen wir auf diese sich in Vorbereitung befindliche Publikation. Die nachfolgenden Ausführungen orientieren sich stark an der Manuskript-Version dieses Artikels.

ort und politische Orientierung, erfasst. Die Datenerhebung erfolgte zwischen März und Juni 2024. Ein Gewichtungungsverfahren sorgte für Repräsentativität, indem Haushaltsdaten auf Individuenebene transformiert und anhand von Mikrozensusdaten angepasst wurden. Insgesamt war die Zustimmung zu möglichen Vorteilen eines gNBS höher ( $M=3,82$ ,  $SD=0,89$ ) als die Zustimmung zu Nachteilen ( $M=3,26$ ,  $SD=1,08$ ).

Es wurde untersucht, wie verschiedene Merkmale – darunter Vorwissen, Geschlecht, Bildung, Einkommen, Religionszugehörigkeit, politische Orientierung, Region, Gemeindegröße und Elternschaft – mit den Einschätzungen der Teilnehmenden zu Vorteilen, Nachteilen, ihrem Vorwissen und ihrer Unsicherheit (gemessen über „weiß nicht“-Antworten sowie teilweise Zustimmung) zusammenhängen (multiple lineare Regressionen für die abhängigen Variablen). Die ersten (noch vorläufigen) Ergebnisse legen nahe, dass weibliches Geschlecht, höhere Bildung, ein höheres Einkommen, Elternschaft, mehr Links- anstatt Rechtsorientierung, wohnhaft in westlichem Bundesland sowie Landgemeinde mit mehr subjektivem Vorwissen in den Bereichen NBS, gNBS und Genomsequenzierung assoziiert waren. Eine höhere Zustimmung zu möglichen Vorteilen eines gNBS war mit höherem Vorwissen und höherem Einkommen sowie tendenziell hohem Bildungsniveau assoziiert. Eine höhere Zustimmung zu möglichen Nachteilen konnte (mit allerdings nur geringer Varianzaufklärung, darunter versteht man die durch die Vorhersagemodelle erklärten Unterschiede) vorhergesagt werden durch mehr Rechts- anstatt Linksorientierung. Eine höhere Unsicherheit war assoziiert mit weniger Vorwissen, geringerer Bildung und geringerem Einkommen. Da die sog. Varianzaufklärung in den Modellen insgesamt sehr gering ist, liegt es nahe, dass andere Faktoren für Unterschiede in den Einstellungen gegenüber gNBS relevant(er) sind.

### 3.2.3. Querschnittliche Online-Befragung mit (werdenden) Eltern

Im Anschluss an die Repräsentativerhebung führten wir eine Onlinebefragung mit (werdenden) Eltern durch, um spezifische Präferenzen und Einstellungen gegenüber gNBS zu erheben (Doll et al. o.J. a; Publikation in Vorbereitung)<sup>33</sup>. Die Studie beinhaltete die randomisierte (zufällig zugeteilte) Präsentation von Fall-Szenarien zu einem hypothetischen gNBS-Befund, bei dem die Behand-

---

<sup>33</sup> Doll ES, Mahal J, Mayer CJ et al. (o.J. a) "Parental reactions and preferences regarding genomic newborn screening in Germany: Scenario-based findings and couple comparisons" (Publikation als Forschungsartikel zur Zeit der Arbeit an dieser Stellungnahme in Vorbereitung; Link zur Präregistrierung der Studie: <https://doi.org/10.17605/OSF.IO/APZ6F>). Für eine detaillierte Darstellung der Ergebnisse der querschnittlichen Online-Befragung verweisen wir auf diese sich in Vorbereitung befindliche Publikation. Die nachfolgenden Ausführungen orientieren sich stark an der Manuskript- Version dieses Artikels.

barkeit und Eintrittswahrscheinlichkeit (Penetranz) der Krankheit variiert wurden. Die Studienteilnehmenden wurden zu ihrem Interesse, über den Befund informiert zu werden, ihr (antizipiertes) Coping mit dem Befund des Kindes und ihrem (antizipierten) Bedarf an psychologischer Unterstützung befragt. Zudem wurden Einstellungen und Emotionen in Bezug auf gNBS, Präferenzen hinsichtlich der Autonomie bei der Entscheidungsfindung wie auch überdauernde Eigenschaften der Teilnehmenden erfasst. Teilnahmevoraussetzungen waren ein Mindestalter von 18 Jahren, für das Ausfüllen des nur deutschsprachig verfügbaren Fragebogens ausreichende Sprachkenntnisse und mindestens ein Kind unter 8 Jahren oder eine aktuelle Schwangerschaft. Die Rekrutierung erfolgte über Flyer, E-Mails, Elterncafés, Kindergärten, Elternforen und Patient:innen-Organisationen. Die finale Stichprobe umfasste 556 Eltern, davon 166 Elternpaare und 224 Einzelpersonen. Das durchschnittliche Alter lag bei ca. 35 Jahren. 60 % der Teilnehmenden waren weiblich. 34 % der Teilnehmenden gaben an, dass sie selbst bzw. die Partnerin derzeit schwanger seien. 25 % gaben an, bereits eine Fehlgeburt erlebt zu haben. 43 % hatten Erfahrungen mit chronischen Erkrankungen im engen Umfeld und 53 % gaben Erfahrungen mit genetischen Tests an.

Eine weiterführende Analyse der Fallszenarien, um zu prüfen, welche Variablen einen Einfluss auf das Interesse an einem hypothetischen Befund haben, steht noch aus. Bislang liegen jedoch erste deskriptive Ergebnisse zu allgemeinen Präferenzen der Eltern vor, die in Teilen im Folgenden berichtet werden.

Auf die Frage, wie gut behandelbar die Krankheit sein müsste, damit die Eltern darüber informiert werden wollen, dass sie vorliegt, betrug der durchschnittliche Wert  $M=33,68$  ( $SD=33,71$ , Antwortmöglichkeit: 0–100). Dies entspricht etwa einer Krankheit, die sehr aufwändig behandelbar ist oder deren Behandlung mittelmäßige Erfolgsaussichten hat. Dabei gaben 30 %, knapp ein Drittel, der Teilnehmenden an, auch bei nicht behandelbaren Krankheiten (Antwortoption 0) informiert werden zu wollen, und ca. 5 % der Teilnehmenden wollten nur bei sehr gut behandelbaren Krankheiten (Antwortoption 100) informiert werden.

Ein ähnliches Muster zeigte sich bei der Frage, wie schwer eine Krankheit sein müsse, damit darüber informiert werden solle (0=„sehr mild“, 100=„sehr schwer“). Circa 30 % der Teilnehmenden wollten auch über Risiken für sehr milde Krankheiten informiert werden. Knapp 3 % der Teilnehmenden wählte, nur bei sehr schweren Krankheiten informiert werden zu wollen. Der Mittelwert

über die Teilnehmenden hinweg betrug  $M=31,59$  ( $SD=29,54$ ), was einer beachtenswerten, aber nicht gravierenden Krankheitsschwere entsprechen könnte.

Eine weitere Frage bezog sich auf das präferierte Auftretsalter der Krankheit als Kriterium. Die Mehrheit der (werdenden) Eltern gab an, nach der Geburt über Risiken für Krankheiten, die im Verlauf des gesamten Lebens des Kindes auftreten würden, informiert werden zu wollen (61,5 % der Teilnehmenden bei behandelbaren Krankheiten, 51,4 % bei nicht behandelbaren Krankheiten).

Darüber hinaus erfragten wir, mit welcher Wahrscheinlichkeit die Krankheit tatsächlich auftreten müsste, damit die Eltern darüber informiert werden wollen würden, dass die Krankheit bei ihrem Kind vorliegt (Kriterium Penetranz). Hier wurde unterschieden zwischen nicht-behandelbaren, behandelbaren und überwachbaren Krankheiten.

Bei behandelbaren Krankheiten wählten knapp 15 % der Teilnehmenden die Antwortoption 0, d.h. eine Wahrscheinlichkeit von 0 %, dass die Krankheit tatsächlich auftreten würde. Jeweils 5 bis 10 % der Teilnehmenden wählten eine Wahrscheinlichkeit von 50 % und von 100 %. Der Mittelwert über die Teilnehmenden hinweg lag bei  $M=40,72$  ( $SD=32,78$ ), was einer Auftrittswahrscheinlichkeit der Krankheit von ca. 41 % entspricht.

Bei überwachbaren Krankheiten war die Verteilung der Antwortoptionen ähnlich und der Durchschnitt lag bei  $M=40,08$  ( $SD=32,27$ ).

Bei nicht-behandelbaren Krankheiten gaben über 15 % der Teilnehmenden eine Penetranz von 0 an und ca. 10 % eine Penetranz von 100. Der Mittelwert über die Teilnehmenden hinweg lag bei  $M=41,29$  ( $SD=34,00$ ), was einer Auftrittswahrscheinlichkeit von ca. 41 % entspricht.

Zwei weitere Fragen bezogen sich auf das Thema Datenspeicherung. Über 20 % der Teilnehmenden stimmten vollständig zu, Daten für den klinischen Nutzen des Kindes längerfristig zu speichern, während ca. 6 % dies vollständig ablehnten. Bei der Datenspeicherung für Forschungszwecke stimmten über 25 % vollständig zu und ca. 5 % lehnten dies ab.

Darüber hinaus gaben über 60 % der Teilnehmenden an, mit dem:der Partner:in gemeinsam entscheiden zu wollen, anstatt selbst über gNBS zu entscheiden. Bei der Präferenz, selbst zu entscheiden (Antwortoption 0) vs. sich

auf den:die Arzt:Ärztin zu verlassen (Antwortoption 100), waren die Antworten der Teilnehmenden stark verteilt. Ca. 11 % der Teilnehmenden gaben an, selbst entscheiden zu wollen, anstatt sich auf Ärzt:innen verlassen zu wollen. Die weiteren Werte zwischen 0 und 100 wurden jeweils von ca. 2 bis 3 % der Teilnehmenden gewählt. Dies deutet darauf hin, dass die Präferenzen dazu, in welchem Umfang gemeinsam mit einer:m Arzt:Ärztin entschieden wird, individuell sehr variieren.

Diese ersten deskriptiven Ergebnisse zeigen insgesamt eine eher liberale Haltung der Teilnehmenden gegenüber gNBS, da einige Eltern auch über nicht behandelbare Krankheiten, milde Krankheiten und Krankheiten mit geringer Penetranz informiert werden wollten sowie über Krankheiten, die sich über das gesamte Leben des Kindes hinweg (und nicht nur in der Kindheit) manifestieren könnten. Dabei ist wichtig zu berücksichtigen, dass es sich bei den Eltern, die an einer Umfrage zu gNBS teilnehmen, um eine besondere Stichprobe handeln könnte, die insgesamt aufgeschlossener gegenüber gNBS ist.

Die ersten (noch vorläufigen) Ergebnisse implizieren, dass Flexibilität bei der Gestaltung eines gNBS-Programms hilfreich sein könnte, um unterschiedlichen Informationsbedürfnissen gerecht zu werden. Wichtig wäre jedoch die ethische Abwägung der Risiken des Informationsumfangs (siehe unten, Abschnitt 5.1.2). Zudem könnte es sein, dass den Teilnehmenden negative Implikationen wie Unsicherheit oder Sorgen wenig bewusst waren und sich ihre Einstellung bei entsprechender Aufklärung über mögliche Risiken daher möglicherweise verändern würde, weshalb darüber gut aufgeklärt werden sollte. Aufgrund der Präferenzen, gemeinsam mit dem:der Partner:in zu entscheiden, wäre die Verfügbarkeit von Entscheidungshilfen hilfreich, die die Bearbeitung als Paar unterstützen.

### 3.3. Einordnung der Ergebnisse im Kontext bisheriger Studien

Die beschriebenen Ergebnisse fügen sich schlüssig in den sozioempirischen Forschungsstand zu gNBS aus internationalen Studien anderer Projektgruppen ein. Der Großteil bisheriger Literatur beschäftigte sich mit Einstellungen zu gNBS in verschiedenen relevanten Personengruppen. So wurden bereits verschiedene, vorrangig qualitative, Studien zu Perspektiven von Eltern (Armstrong et al. 2022; Genetti et al. 2019; Gold et al. 2025; Lewis et al. 2018; Pereira et al. 2019, 2023; Prosenc et al. 2024), der Öffentlichkeit (Lynch et al. 2024a, 2024b), des Gesundheitspersonals (Cao et al. 2023; del Rosario



et al. 2024; Gold et al. 2023; Pereira et al. 2019), von Medizinstudierenden (Seed et al. 2024) und von Kindern und jungen Erwachsenen (Parfett et al. 2024) durchgeführt.

In der Gruppe der Eltern gab es eine breite Unterstützung für gNBS (Gold et al. 2025; Lewis et al. 2018), die sich auch über Eltern aus verschiedenen Bevölkerungsgruppen hinweg zeigte (Gold et al. 2025). Die Zustimmung war jedoch geringer für gNBS als für das derzeitige NBS (Armstrong et al. 2022); und es wurden von Eltern sowie auch von Ärzt:innen im Vergleich zum aktuellen NBS mehr Risiken in Bezug auf gNBS antizipiert (Pereira et al. 2019). Maßgeblich für die positive Einstellung der Eltern waren vor allem die antizipierte Verbesserung der Lebensqualität des Kindes durch gNBS, die Möglichkeit einer frühen Intervention, das Interesse an Kenntnis der Gesundheitsrisiken für das Kind und für die Familie sowie die emotionale Vorbereitung und Planung (Gold et al. 2025; Moultire et al. 2020) – Faktoren, die sich auch in unserer Befragung in Deutschland widerspiegeln.

Wie in unserer Fokusgruppenbefragung, in der Eltern als Nachteile insbesondere psychologische Implikationen nannten, bestanden Bedenken hinsichtlich einer möglichen Beeinträchtigung der Lebensqualität durch genetisches Wissen, das Stress und Angst auslösen könnte (Moultire et al. 2020). Fast 60 % der Teilnehmerinnen einer Studie unter slowenischen Müttern in der Zeit vor und nach der Geburt gaben zudem an, sich über die Auswirkungen einer genetischen Krankheit in der Familie auf ihre berufliche Tätigkeit Sorgen zu machen (Prosenc et al. 2024). Dieser Aspekt wurde in der qualitativen Befragung nicht explizit genannt.

Während ein Großteil der bisherigen Forschung zu gNBS, einschließlich unserer Untersuchungen, Einstellungen gegenüber hypothetischen Szenarien untersuchte, zeigen Ergebnisse aus dem BabySeq-Projekt, welche Bedenken für Eltern letztlich ausschlaggebend dafür waren, sich tatsächlich gegen die Teilnahme an einem gNBS-Angebot zu entscheiden (Genetti et al. 2019). In dieser Studie nahmen 10 % der kontaktierten Eltern an einer Informationsveranstaltung teil, von denen sich wiederum 67 % für ein gNBS bei ihrem Kind entschieden. Während vor der Veranstaltung vor allem mangelndes Interesse an der Forschung und logistische Hürden als Gründe gegen eine Teilnahme genannt wurden, rückten nach der Informationsveranstaltung insbesondere Datenschutzbedenken und die möglichen Auswirkungen unsicherer oder unerwünschter Ergebnisse in den Vordergrund. Letztere Faktoren könnten dem-

nach besonders relevant für die Akzeptanz und praktische Umsetzung eines gNBS-Programms bzw. weiterer großangelegter Pilotstudien sein.

Im Rahmen des BabySeq-Projekts wurden auch die Beweggründe der Eltern für oder gegen die Rückmeldung von Risiken für Krankheiten mit Beginn im Erwachsenenalter untersucht (Pereira et al. 2023). Eltern, die sich für den Erhalt dieser Informationen entschieden, versprachen sich vor allem gesundheitliche Vorteile für das Kind oder die Familie und sahen die Informationsbeschaffung als Teil einer umfassenden Strategie zur Förderung der Familiengesundheit. Im Gegensatz dazu betonten Eltern, die sich gegen den Erhalt dieser Informationen aussprachen, vor allem den Wunsch, die (zukünftige) Autonomie ihres Kindes zu schützen.

Generell wünschten sich die befragten Eltern detaillierte Informationen zu den getesteten Krankheiten, den Wahrscheinlichkeiten des Krankheitsauftritts und den möglichen klinischen Maßnahmen sowie eine intensivere genetische Beratung, mehr Zeit für Gespräche mit Fachleuten und den Austausch von Erfahrungsberichten anderer betroffener Familien.

Dieser erhöhte Bedarf an Beratung und Austausch spiegelt sich indirekt in unserer Fokusgruppenbefragung in der ambivalenten Haltung hinsichtlich des Erhalts von Befunden zu Krankheiten mit Beginn im Erwachsenenalter wider. Darüber hinaus wünschten sich die Eltern generell Unterstützung im Falle positiver Befunde (Gold et al. 2025). Sie wünschten sich außerdem, über Befunde zu Krankheiten mit schwereren Verläufen auch dann informiert zu werden, wenn dies mit zusätzlichem Stress verbunden wäre (Lewis et al. 2018).

Bedürfnisse und Einstellungen von Eltern in Bezug auf gNBS wurden außerdem mit soziodemographischen Faktoren in Zusammenhang gebracht. So zeigte die Befragung von Prosenc et al. (2024), dass bestimmte soziodemographische Merkmale wie genetische Kompetenz, Bildungsniveau oder Erfahrung mit Gentests in der Familie mit der Einstellung zu gNBS assoziiert sind. Ähnlich wie in unserer Repräsentativbefragung zeigten Mütter mit besseren genetischen Kenntnissen und höherem Bildungsniveau sowie Mütter, die bereits Erfahrungen mit Gentests in der Familie gemacht hatten, eine stärkere Befürwortung von gNBS. Auch ein geringeres Alter und eine geringere Anzahl vorheriger Geburten hingen mit einer positiveren Einstellung zusammen. Darüber hinaus war die Bereitschaft, genetische Daten mit Verwandten zu teilen, bei Müttern mit höherer genetischer Kompetenz, höherem Bildungsniveau und früherer

Erfahrung mit Gentests ausgeprägter. Interessanterweise lehnten 10 % der 1.136 befragten slowenischen Mütter die Vorstellung ab, dass ihre Verwandten das Recht haben sollten, über ihre genetischen Daten informiert zu werden. In einer Studie von Waisbren et al. (2015) konnte hingegen keine Korrelation zwischen soziodemographischen Einflussfaktoren und Einstellungen zu gNBS festgestellt werden.

Eine kürzliche Fokusgruppenbefragung in Australien untersuchte die Einstellungen von 75 Mitgliedern der australischen Öffentlichkeit (Lynch et al. 2024a, 2024b). Die Ergebnisse spiegeln eine überwiegend positive Haltung gegenüber gNBS wider. Der klinische Vorteil einer frühzeitigen Diagnose, die potenziell eine frühzeitige Behandlung oder andere unterstützende Maßnahme ermöglichen könnte, war dafür zentral. In Übereinstimmung mit unseren Ergebnissen wurden auch die Information während der Schwangerschaft sowie die Kostenübernahme als entscheidend erachtet. Die Entscheidung über die Aufnahme von Krankheiten wurde dem Gesundheitspersonal sowie Patient:innen mit Erfahrung in genetischen Erkrankungen überlassen. Gleichzeitig äußerten viele Teilnehmende auch Interesse daran, Krankheiten ohne aktuelle Behandlungsmöglichkeiten in das Programm aufzunehmen. Zudem wurde betont, dass ein flexibles Einwilligungsmodell mit einer begrenzten Auswahl an zu testenden Krankheiten einen erhöhten Bedarf an Aufklärung und Unterstützung für Eltern mit sich bringen und die Komplexität der informierten Einwilligung und Skalierbarkeit eines solchen gNBS-Programms beeinflussen könnte (Lynch et al. 2024b).

Ähnlich wie in unserer Fokusgruppenbefragung sprachen sich auch Gesundheits-Expert:innen in internationalen Studien überwiegend für gNBS aus, wobei ihre Haltung weniger „enthusiastisch“ war als die der Eltern und der breiten Öffentlichkeit. Sie legten dabei einen stärkeren Fokus auf den klinischen Bedarf (vgl. Clark und Boardman 2022). Unter Fachkräften fand sich jedoch auch Unterstützung für die Aufnahme nicht behandelbarer Krankheiten, die im Kindesalter auftreten, um Familien pränatale Testmöglichkeiten zu bieten, d.h., darüber zu informieren, dass auch weitere Kinder die Krankheit haben könnten, damit die Familien (die Eltern der betroffenen Neugeborenen) das bei der weiteren Familienplanung berücksichtigen können (Cao et al. 2023), während diese Idee unter den Ärzt:innen in unserer Befragung weniger Zustimmung erhielt. Ebenso gab es Zustimmung für Aufnahme von Krankheiten ohne Behandlungsmöglichkeiten, für die es jedoch bereits leitlinienbasierte Screening- und Managementempfehlungen gibt (del Rosario et al.

2024). In einer qualitativen Befragung von Gesundheitsexpert:innen, darunter Hebammen und Geburtshelfer:innen, wurden drei zentrale Maßnahmen für die Einführung eines gNBS-Programms identifiziert (Tutty et al. 2024):

1. *Eine Angebotsphase*, in der das gNBS-Angebot, die Aufklärung und das Einholen der Einwilligung im Vordergrund stehen. Für diese Phase wurden Hebammen und Geburtshelfer:innen als zentrale Akteure benannt, während Hausärzt:innen, die in unseren Fokusgruppenbefragungen teilweise für die Aufklärung vorgeschlagen wurden, angaben, nicht über ausreichende Kenntnisse zu NBS und gNBS zu verfügen.

2. *Eine Testungsphase*, in der die erneute Bestätigung der Einwilligung und die Probenentnahme erfolgen.

3. *Eine Phase des Ergebnismanagements*, in der genetische Berater:innen als zentrale Akteure für die Mitteilung von hochriskanten Ergebnissen, die Überweisung von Patient:innen sowie die kontinuierliche klinische Betreuung und genetische Beratung genannt wurden. Darüber hinaus erachteten die Teilnehmenden auch die Mitteilung von Befunden mit geringerem Risikowert als eine sinnvolle Ergänzung des gNBS im Vergleich zum klassischen NBS.

Auch unter Medizinstudierenden im Vereinigten Königreich zeigte sich eine differenzierte Haltung zu gNBS. In einer Studie unterstützten 45 % der 116 befragten Medizinstudierenden gNBS (Seed et al. 2024). Weniger als die Hälfte der Studierenden befürwortete das Screening auf Krankheiten, für die es lediglich unterstützende Maßnahmen, jedoch keine heilenden Behandlungen gibt. Allerdings fiel es vielen Teilnehmenden schwer, klare Zustimmungen abzugeben, da sie ihre Kenntnisse zu diesem Thema als unzureichend einschätzten.

Eine weitere Perspektive auf gNBS, die in unseren Studien nicht abgedeckt wurde, bietet eine Studie, die mit Kindern mit Mukoviszidose und gesunden jungen Erwachsenen ohne bekannte Krankheit im Vereinigten Königreich durchgeführt wurde (Parfett et al. 2024). Die Teilnehmenden äußerten insgesamt gemischte Meinungen. Junge Erwachsene zeigten persönliche Konflikte und wogen gesellschaftliche Vorteile und Risiken von gNBS ab. Im Gegensatz dazu waren Kinder mit Mukoviszidose optimistischer, insbesondere hinsichtlich der Vorteile einer frühen Diagnose und Behandlung sowie der psychologischen und praktischen Vorbereitung. Zu den genannten Risiken zählten eine

Belastung der Eltern und die mögliche Diskriminierung der Kinder. Gesunde junge Erwachsene sprachen sich für eine Einschränkung des Screenings auf sicher auftretende, behandelbare Krankheiten aus, die im Kindesalter auftreten. Während die jungen Erwachsenen eine Zusammenarbeit von Eltern und Ärzt:innen bei der Entscheidungsfindung befürworteten, wobei letztlich die Eltern die Entscheidung treffen sollten, bevorzugten Kinder eine Entscheidung durch Ärzt:innen.

Obwohl eine emotionale Belastung der Eltern häufig als Nachteil eines gNBS-Programms genannt wurde, fanden Pereira et al. (2021) keine anhaltenden negativen psychosozialen Effekte bei gNBS.

Ein systematischer Literaturüberblick (Doll et al. 2025a) identifizierte verschiedene Faktoren, die die Entscheidungsfindung von Eltern im Kontext genetischer Tests in der Pädiatrie beeinflussen. Diese wurden den Kategorien Vorteile und Hoffnungen, Bedenken und Sorgen, Werte, individuelle Umstände sowie emotionale Zustände zugeordnet – ein Befund, der die vielschichtige Natur elterlicher Entscheidungen in diesem sensiblen Bereich unterstreicht. Im Rahmen eines umfassenden systematischen Literaturüberblicks zu psychologischen Implikationen des bisherigen NBS formulierten Tluczek et al. (2022) zudem praktische Empfehlungen, die darauf abzielen, das Verständnis und die Erfahrungen von Eltern im Zusammenhang mit NBS zu verbessern. Die Empfehlungen beinhalten eine Verbesserung des allgemeinen Wissens der Eltern über NBS, etwa durch gezielte Aufklärung im dritten Schwangerschafts-trimester und zum Zeitpunkt der Blutabnahme, die Einbeziehung der Väter in den Informationsprozess sowie die Nutzung verschiedener Kommunikationskanäle. Zudem wird die Notwendigkeit betont, das Verständnis der Eltern zu überprüfen, etwa durch die sogenannte „Teach-back“-Technik (Wiedergabe des Inhalts in eigenen Worten). Weitere Empfehlungen zielen auf eine bessere Vermittlung positiver NBS-Befunde ab, wie die Vermeidung der Befundmitteilung vor Wochenenden oder Feiertagen, die Begrenzung der Wartezeit für Konfirmationsdiagnostik auf maximal drei Tage und die gleichzeitige Mitteilung der Ergebnisse an beide Elternteile sowie die Vermittlung einer realistischen Einschätzung und, sofern angemessen, Hoffnung. Um die emotionalen Belastungen zu reduzieren, wird empfohlen, ein ungestörtes Gesprächsklima zu schaffen, die emotionale Verfassung und Unsicherheiten der Eltern zu erfassen und ihre dringendsten Sorgen zuerst zu adressieren. Darüber hinaus solle die Bedeutung von falsch-positiven Befunden hervorgehoben und auf seriöse Online-Materialien verwiesen werden. Schließlich wird eine ganzheitliche

Unterstützung der Familien über das NBS hinaus empfohlen (Tluczek et al. 2022). Diese Empfehlungen (Tluczek et al. 2022), sowie die vielschichtigen Faktoren, die die Entscheidungsfindung von Eltern beeinflussen können (Doll et al. 2025a), sollten bei der Gestaltung eines gNBS-Programms berücksichtigt werden.

### 3.4. Zwischenfazit aus medizinpsychologischer Sicht

Die internationalen Forschungsergebnisse zeigen, dass gNBS grundsätzlich auf breite Zustimmung bei Eltern, Öffentlichkeit und Fachpersonal stößt, wobei insbesondere der erwartete Nutzen für die kindliche Gesundheit und die Möglichkeit früher Interventionen im Vordergrund stehen. Gleichzeitig bestehen jedoch Bedenken hinsichtlich psychologischer Belastungen, Datenschutz und der Handhabung unsicherer Befunde, was einen erhöhten Bedarf an Aufklärung sowie an Unterstützung für betroffene Familien mit sich bringt. Hinweise auf anhaltende negative psychosoziale Effekte durch gNBS haben sich in bisherigen Pilotprojekten nicht gezeigt. Die psychologischen Aspekte eines gNBS (z.B. zu der Entscheidungsfindung, der Mitteilung von Befunden und der Nachsorge bei auffälligen Ergebnissen) sollten zukünftig bei einer Einführung von gNBS in Deutschland differenziert erforscht werden, um mögliche Belastungsfaktoren frühzeitig zu erkennen und darauf aufbauend zielgerichtete Informations- und Unterstützungsangebote für Familien wie auch für medizinisches Fachpersonal entwickeln zu können.

## 4. GENOMISCHES NEUGEBORENE-SCREENING AUS RECHTLICHER SICHT

Wie schon das gegenwärtige NBS fiele auch ein gNBS unter den in § 2 Abs. 1 umrissenen Anwendungsbereich des Gendiagnostikgesetzes (GenDG)<sup>34</sup>. Denn ein gNBS würde, im Sinne des § 3 Nr. 2 lit. b Alt. 1 GenDG, auf eine Feststellung von genetischen Eigenschaften durch eine Analyse der molekularen Struktur der Desoxyribo-Nuklein-Säure (DNS) abzielen. Das Gendiagnostikgesetz wurde mit dem Ziel geschaffen, verbindliche Standards für genetische Untersuchungen festzulegen, um die Bürger:innen vor genetischer Diskriminierung (etwa im Versicherungs- und Arbeitswesen) zu schützen und ihr Recht auf informationelle Selbstbestimmung zu wahren.<sup>35</sup> Es statuiert deshalb Vorgaben, die auch bei einer Durchführung des gNBS einschließlich der zu untersuchenden Zielkrankheiten von Relevanz sind. Primär würden die Daten aus dem gNBS dazu dienen, herauszufinden, ob ein Neugeborenes an einer der Zielkrankheiten leidet. Für eine Sekundärnutzung der Daten und Proben, z.B. zu Forschungszwecken, sind zudem datenschutzrechtliche Vorgaben von Relevanz, die unter anderem in der Datenschutzgrundverordnung (DSGVO)<sup>36</sup>, dem Bundesdatenschutzgesetz (BDSG)<sup>37</sup> und Landesdatenschutzgesetz (LDSG)<sup>38</sup> sowie der neuen Verordnung European Health Data Space (EHDS)<sup>39</sup> zu finden sind.

### 4.1. Einwilligungs- und Aufklärungsprozess

Voraussetzung für die Durchführung einer genetischen Untersuchung ist die informierte schriftliche Einwilligung der betroffenen Person (§ 8 Abs. 1 S. 1 GenDG). Die Informiertheit setzt eine vorherige Aufklärung voraus, deren Anforderungen durch § 9 GenDG konkretisiert werden. Im Falle eines gNBS wird die Einwilligung von den gesetzlichen Vertreter:innen des Kindes – meist also den Eltern – erteilt, die deshalb auch Adressat:innen der Aufklärung sind

<sup>34</sup> Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) vom 31.07.2009, BGBl. I S. 2529, zuletzt geändert durch Art. 15 Abs. 4 des Gesetzes vom 04.05.2021, BGBl. I S. 1882. Obwohl nicht alle Zielkrankheiten des gegenwärtigen Neugeborenen-Screenings genetischen Ursprungs sind, fällt es nach allgemeiner Ansicht unter den Anwendungsbereich des Gesetzes, vgl. BT-Drs. 16/10532, S. 22, 33.

Im Übrigen orientieren sich die nachfolgenden Ausführungen teils stark an der im Rahmen dieses Forschungsprojekts angefertigten Dissertation von Hannah Lilly Straub, *Rechtsrahmen des Neugeborenen-Screenings (in Deutschland) – Vom etablierten Verfahren zur Genomanalyse*, die voraussichtlich 2026 erscheint.

<sup>35</sup> Siehe BT-Drs. 16/10532, S. 1.

<sup>36</sup> Verordnung (EU) 2016/679 vom 27.04.2016, ABl. L 119 vom 04.05.2016, S. 1.

<sup>37</sup> Gesetz zur Anpassung des Datenschutzrechts an die Verordnung (EU) 2016/679 und zur Umsetzung der Richtlinie (EU) 2016/680 (Datenschutz-Anpassungs- und -Umsetzungsgesetz EU – DSAnpUG-EU), BGBl. I 2017 S. 2097.

<sup>38</sup> Zum Beispiel in Baden-Württemberg das Landesdatenschutzgesetz (LDSG) vom 12.06.2018, GBl. S. 173.

<sup>39</sup> Verordnung (EU) 2025/327 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 11.02.2025 über den europäischen Gesundheitsdatenraum sowie zur Änderung der Richtlinie 2011/24/EU und der Verordnung (EU) 2024/2847, Abl. Reihe L vom 05.03.2025.

(§ 14 Abs. 1 Nr. 4 GenDG). Im Falle eines geteilten Sorgerechts entscheiden grundsätzlich beide Elternteile gemeinsam (§ 14 Abs. 3 S. 2 GenDG i. V. m. § 1627 S. 1 BGB). Denn nur für risikoarme Routineuntersuchungen hat der Bundesgerichtshof (BGH) entschieden, dass von der Einwilligung eines Elternteils auf die Zustimmung des anderen Elternteils geschlossen werden kann.<sup>40</sup> Wird jedoch – wie beim gNBS – das gesamte Genom auf bestimmte Zielkrankheiten hin analysiert, stellt dies einen „starke[n] Informationseingriff“ dar,<sup>41</sup> so dass es fragwürdig erscheint, ob die Untersuchung als risikoarm eingestuft werden kann. Im Falle einer geteilten Sorge sollte daher – zumindest in der frühen Phase der Einführung des gNBS – im Vorfeld eine Einwilligung beider Elternteile eingeholt werden.

Zu einer informierten Einwilligung gehört die vorherige Aufklärung, deren Inhalte in § 9 Abs. 2 GenDG festgelegt sind. Die Aufklärung soll demnach den Zweck, die Art und mögliche Ergebnisse der genetischen Untersuchung sowie deren Bedeutung für Krankheiten und Behandlungsmöglichkeiten umfassen. Gegenstand des Aufklärungsgespräches müssen außerdem gesundheitliche Risiken, die mit der Kenntnis des Ergebnisses der genetischen Untersuchung und der Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Proben verbunden sind, der Verwendungszweck der Proben, das Widerrufsrecht der gesetzlichen Vertreter:innen, das Recht auf Nichtwissen der Neugeborenen sowie die Information der Eltern über die Bewertung genetischer Reihenuntersuchungen durch die Gendiagnostikkommission (GEKO) sein. In § 9 Abs. 1 S. 1 GenDG ist zudem vorgegeben, dass die Aufklärung durch eine „verantwortliche ärztliche Person“ zu erfolgen hat. Dieser sogenannte Arztvorbehalt verbietet eine Aufklärung durch nicht-ärztliches Fachpersonal wie beispielsweise Hebammen oder Pflegepersonal.

## 4.2. Genetische Beratung

Die genetische Beratung dient als Entscheidungs- und Verständnishilfe vor oder nach einer genetischen Untersuchung<sup>42</sup> (§ 10 Abs. 3 GenDG). Bei einer diagnostischen genetischen Untersuchung ist sie fakultativ anzubieten, indes obligatorisch anzubieten ist sie im Falle eines auffälligen Ergebnisses sowie

<sup>40</sup> BGH, Urteil vom 28.06.1988 – VI ZR 288/87, NJW 1988, 2964 (2947).

<sup>41</sup> So zu Genomsequenzierungen im Allgemeinen Molnár-Gábor und Weiland (2014:135).

<sup>42</sup> Nach § 3 Nr. 7 GenDG „ist eine diagnostische genetische Untersuchung eine genetische Untersuchung mit dem Ziel  
a) der Abklärung einer bereits bestehenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung,  
b) der Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die zusammen mit der Einwirkung bestimmter äußerer Faktoren oder Fremdstoffe eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung auslösen können,  
c) der Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die die Wirkung eines Arzneimittels beeinflussen können, oder  
d) der Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die den Eintritt einer möglichen Erkrankung oder gesundheitlichen Störung ganz oder teilweise verhindern können“.



bei einer prädiktiven genetischen Untersuchung. Letztere ist definiert als „eine genetische Untersuchung mit dem Ziel der Abklärung a) einer erst zukünftig auftretenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung oder b) einer Anlage-trägerschaft für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen bei Nachkommen“ (§ 3 Nr. 8 GenDG).

Im Falle eines gNBS sind die Untersuchungen auf einige der Zielkrankheiten als prädiktive genetische Untersuchungen im Sinne des § 3 Nr. 8 lit. a GenDG einzustufen, so dass eine genetische Beratung vor und nach Vornahme der Untersuchung erforderlich wäre.

Genetische Beratungen bei prädiktiven genetischen Untersuchungen dürfen nur von Fachärzt:innen für Humangenetik oder anderen Fachärzt:innen mit einer zusätzlichen Qualifikation für genetische Beratung durchgeführt werden (§§ 10 Abs. 2 S. 1, 7 Abs. 1 und 3 GenDG). Dabei muss die beratende Person nicht identisch mit dem:der verantwortlichen Arzt:Ärztin sein.<sup>43</sup>

### 4.3. Mitteilung der Ergebnisse

Die Mitteilung der Ergebnisse richtet sich nach § 11 GenDG. Es ist vorgesehen, dass die Laborärzt:innen die Ergebnisse dem:der verantwortlichen Arzt:Ärztin mitteilen (Art. 11 Abs. 2 GenDG) und entweder diese:r oder der:die Arzt:Ärztin, der:die die genetische Beratung durchgeführt hat, die Mitteilung an die Eltern übernimmt (§ 11 Abs. 1 GenDG).

In dringenden Fällen kann es jedoch erforderlich sein, dass die Laborärzt:innen die Eltern unmittelbar informieren, damit therapeutische oder weitere diagnostische Maßnahmen unverzüglich eingeleitet werden können. Diese Vorgehensweise ist möglich, wenn eine entsprechende Einwilligung der Eltern vorliegt.<sup>44</sup>

### 4.4. Aufbewahrung der Ergebnisse und Proben

#### 4.4.1. Ergebnisse des Screenings

Gemäß § 12 Abs. 1 S. 1 GenDG werden die Ergebnisse einer genetischen Untersuchung grundsätzlich zehn Jahre aufbewahrt und danach vernichtet.

Welche Daten unter dem Begriff „Ergebnisse“ zu verstehen sind, offenbart das GenDG allerdings nicht. Allgemein ist davon auszugehen, dass neben dem dia-

---

<sup>43</sup> BT-Drs. 10/532, S. 26.

<sup>44</sup> Vgl. §§ 22 Abs. 1 Satz 1 und 2, 16 Abs. 3 Satz 3 der Kinder-Richtlinie.

gnostischen Befund zumindest die beurteilten genetischen Rohdaten zu den Ergebnissen gehören.<sup>45</sup> Vor diesem Hintergrund stellt sich die Frage, ob bei der Durchführung eines gNBS lediglich diejenigen Genabschnitte, aus denen der diagnostische Befund abgeleitet wird, als Untersuchungsergebnisse anzusehen wären, oder ob die gesamten sogenannten genomischen Rohdaten aufbewahrt werden müssten, das sind die noch nicht interpretierten genomischen Daten (siehe auch Verzeichnis der Begriffserklärungen dieser Stellungnahme). Sofern die Aufbewahrung der gesamten genomischen Rohdaten für die Nachprüfbarkeit der Screening-Ergebnisse nicht erforderlich ist, sollten die irrelevanten Rohdaten grundsätzlich nicht als Ergebnisse im Sinne des GenDG angesehen werden. Eine Aufbewahrung dieser irrelevanten Rohdaten sollte vielmehr nur dann erfolgen, wenn eine weitere sinnvolle Nutzung dieser Daten als möglich erscheint und hierfür eine ausdrückliche Einwilligung der Eltern eingeholt wurde.<sup>46</sup> Denkbar wäre es beispielsweise bei einer solchen vorliegenden Einwilligung, auf gespeicherte Genomdaten zum Zwecke einer personalisierten Medikation, zur Diagnose weiterer Krankheiten beim Auftreten von Symptomen oder zur Vorhersage individueller Medikamentenwirkungen zu einem späteren Zeitpunkt zurückzugreifen.

Des Weiteren hat eine Vernichtung der Daten nach Ablauf der 10 Jahre zu unterbleiben, wenn die Eltern das verlangen oder wenn durch die Vernichtung der Daten schutzwürdige Interessen des Kindes beeinträchtigt würden (§ 12 Abs. 1 S. 3 GenDG). Wann dies der Fall ist, ergibt sich aus dem Gesetz nicht. Vorstellbar ist ein auch über die 10 Jahre hinausgehender weiterer Nutzen für eine Therapie oder eine Diagnose.

#### 4.4.2. Blutproben

Die genetische Probe, also das Blut des Neugeborenen, das auf eine Filterkarte getropft wurde, „darf nur für die Zwecke verwendet werden, für die sie gewonnen worden ist“ (§ 13 Abs. 1 S.1 GenDG) und ist „unverzüglich zu vernichten, sobald sie für diese Zwecke nicht mehr benötigt wird oder die betroffene Person ihre Einwilligung nach § 8 Abs. 2 widerrufen hat“ (§ 13 Abs. 1 S. 2 GenDG). Eine Verwendung zu anderen Zwecken ist auf der Grundlage einer gesetzlichen Vorschrift oder einer informierten schriftlichen Einwilligung möglich (§ 13 Abs. 2 GenDG).

Bei einem gNBS würde die Blutprobe zum Zwecke des Screenings entnom-

<sup>45</sup> Vgl. Fleischer (2018:88). Vgl. auch BT-Drs.16/10532 S. 29: „Das Ergebnis einer genetischen Untersuchung besteht in dem Ergebnis der genetischen Analyse einschließlich deren Interpretation unter Berücksichtigung individueller Gegebenheiten“

<sup>46</sup> Vgl. Fleischer (2018:90): Es empfiehlt sich (nicht beurteilte) „genetische Rohdaten entsprechend § 12 Abs. 1 S. 1 GenDG aufzubewahren, wenn dies dem Willen der untersuchten Person entspricht und medizinisch sinnvoll und technisch möglich ist“.

men werden. Sie wäre daher grundsätzlich nach der Analyse zu vernichten. Sollte sie für weitere medizinische Zwecke aufbewahrt und verwendet werden, müsste eine weitere Einwilligung der Sorgeberechtigten eingeholt werden. Eine längere Aufbewahrung könnte beispielsweise dazu dienen, mögliche Messfehler zu überprüfen, unklare Befunde erneut zu analysieren oder weitere Untersuchungen ohne erneute Blutentnahme durchzuführen, etwa ebenfalls zum Zwecke der personalisierten Medikation, zur Diagnose weiterer Krankheiten beim Auftreten von Symptomen oder zur Vorhersage individueller Medikamentenwirkungen zu einem späteren Zeitpunkt. Auf die Möglichkeit einer Sekundärnutzung solcher Proben zu Forschungszwecken wird unter 4.9. noch eingegangen.

#### 4.5. Zielkrankheiten

Die möglichen Zielkrankheiten eines gNBS werden durch die §§ 14 und 16 GenDG beschränkt. Während § 16 GenDG genetische Reihenuntersuchungen – zu denen auch ein gNBS gehören würde – regelt, statuiert § 14 GenDG die bei einer solchen Untersuchung einzuhaltenden Vorgaben für genetische Untersuchungen an nicht einwilligungsfähigen Personen.

Eine einheitliche Auslegung dieser Normen ergibt, dass gegenwärtig nur auf Krankheiten gescreent werden darf, die bei dem getesteten Kind im Kindesalter auftreten und deren frühzeitige Erkennung die Lebensqualität oder -länge positiv beeinflusst.<sup>47</sup>

#### 4.6. Schutz vor Diskriminierung

Das GenDG enthält in seinen §§ 18 und 19 mit Blick auf das Arbeitsleben und Versicherungen strenge Vorgaben zur Zulässigkeit genetischer Untersuchungen und zum Zugang zu den Ergebnissen aus bereits durchgeführten genetischen Untersuchungen. Grundsätzlich dürfen weder Arbeitgeber:innen (§§ 19 Nr. 2, 20 Abs. 1 Nr. 2 GenDG) noch Versicherungen (§ 18 Abs. 1 Nr. 2 GenDG) die Ergebnisse genetischer Untersuchungen einsehen oder gar verlangen. Auch das freiwillige Vorlegen solcher Ergebnisse durch den:die Arbeitnehmer:in oder Versicherungsnehmer:in ist grundsätzlich verboten. Damit will der Gesetzgeber sicherstellen, dass in diesen beiden hochsensiblen Bereichen aus genetischen Untersuchungen keine Nachteile für die untersuchten Personen resultieren.<sup>48</sup> Der Vollständigkeit halber sei ergänzt, dass § 18 GenDG allerdings keine Anwendung auf die gesetzlichen Sozialversicherungen findet, da diese nicht, wie in § 18 Abs. 1 GenDG gefordert, durch einen Vertragsschluss zustande

---

<sup>47</sup> GEKO (2020) S. 1313; Hirschl (2013:239, 248 ff.).

<sup>48</sup> DSK (2024:2).

kommen. Dennoch gilt auch hier das allgemeine Diskriminierungsverbot aus § 4 Abs. 1 GenDG.<sup>49</sup>

Allerdings müssen einer Versicherung bereits ausgebrochene Krankheiten mitgeteilt werden, und zwar unabhängig davon, wie sie diagnostiziert wurden (§ 18 Abs. 2 GenDG, §§ 19 bis 22, 47 VVG).<sup>50</sup> Diese Verpflichtung ergibt sich jedoch nur für bereits durch Symptome manifestierte Krankheiten und nicht für genetische Risiken oder Anlagenträgerschaften.<sup>51</sup>

#### 4.7. Schutz vor staatlichem Zugriff

Vor einem Zugriff durch den Staat zu Strafverfolgungszwecken wären die Daten aus einem gNBS geschützt, solange sie sich bei dem:der Arzt:Ärztin oder seinen:ihren Hilfspersonen befinden. Die Strafprozessordnung (StPO)<sup>52</sup> sieht diesbezüglich ein Beschlagnahmeverbot (§ 97 Abs. 1, 3 i. V. m. §§ 53 Abs. 1 Nr. 3, 53a Abs. 1 Nr. 3 StPO) vor. Auch besteht für diesen Personenkreis ein Zeugnisverweigerungsrecht (§§ 53 Abs. 1 Nr. 3, 53a Abs. 1 Nr. 3 StPO). Die Preisgabe solcher Informationen ist strafbewehrt (§ 203 StGB).

Dasselbe Schutzniveau besteht grundsätzlich auch im Rahmen von staatlichen Maßnahmen zur Gefahrenabwehr, da § 10 Abs. 1 und 3 Polizeigesetz BW (PolG BW)<sup>53</sup> auf §§ 53 und 53a StPO verweisen. Eine Ausnahme besteht nur dann, wenn durch die staatlichen Maßnahmen voraussichtlich Erkenntnisse erlangt würden, die für die Abwehr einer unmittelbar bevorstehenden Gefahr für Leben, Gesundheit oder Freiheit erforderlich sind (§ 10 Abs. 2 S. 1 PolG BW). Dieser Ausnahmetatbestand dürfte mit Blick auf die Speicherung von Daten aus einem gNBS allerdings kaum je erfüllt sein.

---

<sup>49</sup> Auch keine Anwendung findet das Verbot „[f]ür die Lebensversicherung, die Berufsunfähigkeitsversicherung, die Erwerbsunfähigkeitsversicherung und die Pflegerentenversicherung [...], wenn eine Leistung von mehr als 300 000 Euro oder mehr als 30 000 Euro Jahresrente vereinbart wird.“ (§ 18 Abs. 1 S. 2 GenDG) Im Arbeitsbereich sind genetische Untersuchungen zulässig, „soweit sie zur Feststellung genetischer Eigenschaften erforderlich sind, die für schwerwiegende Erkrankungen oder schwerwiegende gesundheitliche Störungen, die bei einer Beschäftigung an einem bestimmten Arbeitsplatz oder mit einer bestimmten Tätigkeit entstehen können, ursächlich oder mitursächlich sind [Hier zudem weiter: ‚Als Bestandteil arbeitsmedizinischer Vorsorgeuntersuchungen sind genetische Untersuchungen nachrangig zu anderen Maßnahmen des Arbeitsschutzes.‘]“ (§ 20 Abs. 2 GenDG) und „bei bestimmten gesundheitsgefährdenden Tätigkeiten von Beschäftigten [...] soweit nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik

1. dadurch genetische Eigenschaften festgestellt werden können, die für bestimmte, in der Rechtsverordnung zu bezeichnende schwerwiegende Erkrankungen oder schwerwiegende gesundheitliche Störungen, die bei einer Beschäftigung an einem bestimmten Arbeitsplatz oder mit einer bestimmten Tätigkeit entstehen können, ursächlich oder mitursächlich sind,

2. die Wahrscheinlichkeit, dass die Erkrankung oder gesundheitliche Störung bei der Beschäftigung an dem bestimmten Arbeitsplatz oder mit der bestimmten Tätigkeit entsteht, hoch ist und

3. die jeweilige genetische Untersuchung eine geeignete und die für die Beschäftigte oder den Beschäftigten schonendste Untersuchungsmethode ist, um die genetischen Eigenschaften festzustellen.“ (§ 20 Abs. 3 GenDG).

<sup>50</sup> Hahn (2012: § 18 Rn. 44).

<sup>51</sup> Hahn (2012: § 18 Rn. 53 f.).

<sup>52</sup> Strafprozessordnung in der Fassung der Bekanntmachung vom 7.4.1987, BGBl. I S. 1074, 1319, zuletzt geändert durch Art. 2 Abs. 1 des Gesetzes vom 07.11.2024, BGBl. 2024 I Nr. 351.

<sup>53</sup> Polizeigesetz Baden-Württemberg vom 06.10.2020, GBl. S. 735, ber. S. 1092.

Ein geringeres Schutzniveau hingegen bestünde, wenn Forscher:innen Zugriff auf solche Daten bekämen. Mit Blick auf die bei ihnen befindlichen Daten griffe weder das Zeugnisverweigerungsrecht noch das Beschlagnahmeverbot.<sup>54</sup>

#### 4.8. Allgemeine datenschutzrechtliche Vorgaben

Auf die Verarbeitung der Daten aus dem gNBS finden zunächst die allgemeinen Grundsätze des Datenschutzrechts Anwendung. Zu diesen gehören insbesondere die Rechtmäßigkeit der Verarbeitung, die Transparenz für sämtliche Schritte der Datenverarbeitung (vgl. auch Art. 12 Abs. 1, 13, 14 DSGVO), der Grundsatz der Zweckbindung und der Datenminimierung sowie der Grundsatz der Speicherbegrenzung, nach dem personenbezogene Daten grundsätzlich nur so lange gespeichert werden dürfen, wie es für den jeweiligen Zweck erforderlich ist (Art. 5 DSGVO). Hieraus folgt, dass die Datenverarbeitung stets auf einer legitimen Grundlage (wie z.B. der Einwilligung oder gesetzlichen Gestattung) beruhen muss, und dass die Informationen dazu, wie und in welchem Umfang die Daten erhoben, verwendet, eingesehen oder anderweitig verarbeitet werden, für die betroffene Person leicht zugänglich sein müssen.<sup>55</sup> Die Daten „sollen für die Zwecke, zu denen sie verarbeitet werden, angemessen und erheblich sowie auf das für die Zwecke ihrer Verarbeitung notwendige Maß beschränkt sein. Dies erfordert insbesondere, dass die Speicherfrist für personenbezogene Daten auf das unbedingt erforderliche Mindestmaß beschränkt bleibt.“<sup>56</sup>

Die betroffenen Personen haben zudem diverse Rechte bezüglich ihrer Daten, wie zum Beispiel das Auskunftsrecht (Art. 15 DSGVO) oder das Recht auf Berichtigung und Löschung (Art. 16 und 17 DSGVO).

Des Weiteren hat der:die für die Datenverarbeitung Verantwortliche „geeignete technische und organisatorische Maßnahmen“ zu ergreifen, „um ein dem Risiko angemessenes Schutzniveau zu gewährleisten“ (Art. 32 Abs. 1 DSGVO). Hierunter fällt beispielsweise die Pseudonymisierung oder Verschlüsselung der Daten. Bei einer Verarbeitung zu Forschungszwecken sieht Art. 89 Abs. 1 DSGVO ebenfalls vor, dass geeignete Garantien für die Rechte und Freiheiten der betroffenen Person zu ergreifen sind. Als Beispiel wird auch hier eine Minimierung des Personenbezugs in Form einer Pseudonymisierung der Daten angeführt (Art. 89 Abs. 1 S. 3 DSGVO).

Auch der neue EHDS enthält Vorgaben zum Schutz bei der Verarbeitung der Gesundheitsdaten. So muss die Gewährung des Zugangs zu den Gesundheits-

---

<sup>54</sup> EURAT (2015:34 f.); Weichert (2024: Art. 9 DSGVO Rn. 177); Verbraucherzentrale Bundesverband (2023:8).

<sup>55</sup> Erwägungsgrund DSGVO 39 S. 2 und 3.

<sup>56</sup> Erwägungsgrund DSGVO 39 S. 7 und 8.

daten über eine sichere Verarbeitungsumgebung erfolgen, in der beispielsweise die Risiken des unbefugten Lesens, Kopierens, Änderns oder Entfernens der Daten durch technische und organisatorische Maßnahmen minimalisiert werden müssen, nur eine begrenzte Zahl befugter Personen die Gesundheitsdaten bearbeiten kann und durch persönliche und eindeutige Nutzer:innen-Kennungen vertrauliche Zugriffsverfahren sichergestellt werden (Art.73 EHDS).

Konkrete technische Anforderungen für die Datensicherheit lassen sich aus den gesetzlichen Vorgaben kaum ableiten. Allerdings steht fest, dass ein hohes Schutzniveau bestehen muss, das insbesondere einen Zugriff durch nicht autorisierte Personen verhindert.

#### 4.9. Sekundärnutzung der Daten und Proben zu Forschungszwecken

An einer Sekundärnutzung der Daten und Proben aus einem gNBS haben vor allem Forschende großes Interesse.<sup>57</sup> Das GenDG beinhaltet hierzu allerdings keine Vorgaben (§ 2 Abs. 2 Nr. 1 GenDG). Mangels spezialgesetzlicher Regelung findet deshalb das Datenschutzrecht Anwendung. Obwohl die im Rahmen des Screenings gewonnenen Blutproben nicht als Daten zu qualifizieren sind,<sup>58</sup> finden auf ihre Weiterverwendung zu Forschungszwecken ebenfalls die datenschutzrechtlichen Vorgaben Anwendung.<sup>59</sup>

Die Sekundärnutzung der Daten und Proben könnte durch eine Einwilligung der Eltern legitimiert sein (Art. 9 Abs. 2 lit. a DSGVO). Allerdings dürfen Eltern in Maßnahmen, die ihr Kind betreffen, nur unter Beachtung und in den Grenzen des Kindeswohls einwilligen. Dies folgt aus Art. 6 Abs. 2 des Grundgesetzes (GG) und dem diesen konkretisierenden § 1627 S. 1 BGB.<sup>60</sup> Eine Verletzung des Kindeswohls ist vor allem dann zu bejahen, wenn Grundrechte der Kinder missachtet werden.<sup>61</sup>

Die elterliche Einwilligung in die Verarbeitung genomischer Daten kann einen ungerechtfertigten Eingriff in das Recht auf informationelle Selbstbestimmung (Art. 2 Abs. 1 i. V. m. Art. 1 Abs. 1 GG bzw. Art. 8 Grundrechtcharta der EU) der Kinder darstellen, wenn dadurch die Grenzen der Ausübung der elterlichen Sorge überschritten werden. Im Vergleich zu einer Datenverarbeitung, die im medizinischen Interesse des Kindes liegt, stellt eine Datenverarbeitung zum Zwecke der wissenschaftlichen Forschung einen schwerer zu rechtfertigenden Eingriff in das grundrechtlich geschützte Recht auf informationelle Selbst-

<sup>57</sup> Allg. zum Nutzen von Daten aus Genomsequenzierungen Walter et al. (2024:21 ff.). Vgl. auch Stark und Scott (2023:758).

<sup>58</sup> Meyer (2017: 39); Vossenkuhl (2013:5).

<sup>59</sup> Vgl. Taupitz und Schreiber (2016:306).

<sup>60</sup> BVerfGE 24, 119 (144).

<sup>61</sup> Lemmert (2024:403).

bestimmung des Kindes dar. Da die Eltern Entscheidungen für ihr Kind nur im Rahmen des Kindeswohls treffen dürfen, sind ihrer Einwilligungsbefugnis hier Grenzen zu setzen. Soll ein Forschungsvorhaben etwas herausfinden, von dem auch das Kind profitieren könnte – etwa weil es an der zu erforschenden Krankheit leidet (sog. eigennützige Forschung) – ist eine Vereinbarkeit mit dem Kindeswohl zweifelsohne zu bejahen.<sup>62</sup> Eine Einwilligung in Forschungsvorhaben, von denen potentiell nur andere Personen profitieren (fremdnützige Forschung), ist zwar nicht in jedem Fall mit dem Kindeswohl unvereinbar; das Kind ist Teil einer sozialen Gemeinschaft, zu deren Gunsten es auch altruistische Entscheidungen, vertreten durch seine Eltern, treffen können muss.<sup>63</sup> Nichtsdestotrotz ist die Einschränkung zu beachten, dass der Rückgriff auf Daten nichteinwilligungsfähiger Personen (wie Neugeborener) nur möglich ist, wenn für das Forschungsprojekt nicht auf weniger schutzwürdige Daten einwilligungsfähiger Personen zurückgegriffen werden kann. Nur in diesem Fall wäre der Eingriff in das informationelle Selbstbestimmungsrecht durch die Notwendigkeit des Rückgriffs auf die Daten der Kinder durch den gesellschaftlichen Nutzen oder individuellen Nutzen erkrankter Personen gerechtfertigt. Vor diesem Hintergrund kann die Verarbeitung der Daten und Proben von Kindern etwa dann erforderlich sein, wenn es um die Erforschung von Krankheiten geht, die vor allem bei Kindern ausbrechen und bei denen die Forschung mit den Daten Erwachsener nicht den gleichen Erfolg verspricht.<sup>64</sup>

Zu beachten ist jedoch, dass eine Datenverarbeitung auch ohne Einwilligung grundsätzlich möglich sein kann. Art. 9 Abs. 2 lit. j, 89 DSGVO i. V. m. § 27 BDSG<sup>65</sup> sieht vor, dass unter anderem auch genetische Daten verarbeitet werden können, wenn nach einer Abwägung das Interesse an deren Verarbeitung die Rechte der betroffenen Personen erheblich überwiegt. Diese Regelung wird zu Recht als sehr rechtsunsicher kritisiert,<sup>66</sup> was die praktische Anwendung der Norm erschwert.<sup>67</sup> Den Eltern stünde in einem solchen Fall grundsätzlich ein begründungsbedürftiges Widerspruchsrecht zu (Art. 21 Abs. 6 DSGVO). Auch ließe der Rückgriff auf diesen gesetzlichen Verarbeitungstatbestand die Verarbeitung nur dann zu, wenn die Forschung nicht auch mit weniger schutzwürdigen Daten von einwilligungsfähigen Personen gelingen kann. Ansonsten könnte kaum ein Überwiegen der Forschungsinteressen angenommen werden. Insoweit gilt das bereits vorstehend zur Einwilligung der Eltern Gesagte.

<sup>62</sup> Vgl. Pöttgen (2009:114 f.).

<sup>63</sup> Vgl. Beyerbach und Müller-Terpitz (2015:234 f.); Schreiber (2019:288).

<sup>64</sup> Vgl. Patrinos et al. (2023:867).

<sup>65</sup> Auf Landesebene existieren in den jeweiligen Landesdatenschutzgesetzen ähnliche Vorschriften, wie z.B. in § 13 LDSG BW.

<sup>66</sup> AKEK (2023:1 f.); Jungkunz et al. (2022:96).

<sup>67</sup> So etwa Buchner (2022:558).

Zuletzt ist es möglich, dass künftig noch ein weiterer gesetzlicher Verarbeitungstatbestand für die Forschung mit den Daten aus einem gNBS entstehen könnte. Die neue EU-Verordnung EHDS plant eine Erleichterung des Zugriffs auf sämtliche Gesundheitsdaten, darunter auch genetische Daten.<sup>68</sup> Es ist vorgesehen, dass sämtliche elektronische Gesundheitsdaten zu Sekundärzwecken – darunter auch die wissenschaftliche Forschung – zur Verfügung gestellt werden (Art. 51 Abs. 1, 53 Abs. 1 lit. e EHDS). Bevor Forschende Zugang zu den Daten erhalten, wird unter anderem überprüft, ob die Datenverarbeitung für den Forschungszweck erforderlich ist (Art. 68 Abs. 1 lit. b EHDS). Daraus ergibt sich, dass auch hier die sensiblen Daten Einwilligungsunfähiger nicht verarbeitet werden dürfen, wenn der Rückgriff auf die weniger schutzwürdigen Daten einwilligungsfähiger Personen möglich ist. Es ist vorgesehen, dass die betroffenen Personen über die Datenverarbeitung informiert werden und dann ohne Angabe von Gründen widersprechen können (Art. 71 EHDS – sog. Opt-Out-Modell). Im Falle eines gNBS obläge den Eltern die Ausübung dieses Rechtes. Den Mitgliedstaaten soll jedoch die Freiheit gewährt werden, die Verarbeitung genetischer Daten einer ausdrücklichen Einwilligung zu unterwerfen (Art. 51 Abs. 4 EHDS).<sup>69</sup> Wie für diesen Fall das Verhältnis zu dem bestehenden § 27 BDSG und den entsprechenden landesrechtlichen Vorschriften aussähe, ist noch unklar.

Falls es möglich sein sollte, die Daten, mit denen geforscht wird, zu anonymisieren,<sup>70</sup> lägen allerdings keine personenbezogenen Daten mehr vor und das Datenschutzrecht wäre nicht mehr anwendbar.<sup>71</sup> Die Daten könnten dann grundsätzlich ohne datenschutzrechtliche Einschränkungen verarbeitet werden und würden im Rahmen des EHDS<sup>72</sup> ohne ein Widerspruchsrecht des/der Betroffenen freigegeben (vgl. Art. 71 Abs. 1 EHDS). Das gälte auch für die Daten der Kinder aus dem gNBS, denn bei anonymisierten Daten ist die Gefahr einer Verletzung des allgemeinen Persönlichkeitsrechts generell sehr gering.

#### 4.10. Schlussfolgerung aus juristischer Perspektive

Das GenDG erlaubt Genomanalysen, einschließlich solcher im Rahmen des NBS, schränkt jedoch die Art und Weise ihrer Durchführung ein. Bei Beachtung der gesetzlichen Vorgaben wäre die Einführung eines gNBS aus rechtlicher Perspektive daher schon heute möglich.

---

<sup>68</sup> Vgl. Erwägungsgründe 1, 52, 53, 56 EHDS, Art. 51 Abs. 1 lit. f EHDS.

<sup>69</sup> Vgl. Erwägungsgrund 52 S. 4 EHDS.

<sup>70</sup> Die Möglichkeit, dass es gelingen kann, genetische Daten zu anonymisieren, wird in der Literatur teils bestritten (vgl. statt vieler DSK 2024:2). Richtigerweise kann dies allerdings nicht so pauschal in Abrede gestellt werden. Vielmehr kommt es stets auf den Einzelfall an (vgl. auch Schreiber 2019:131). Richtig ist dennoch, dass mit fortschreitender Verfügbarkeit von immer mehr Daten, mit denen die „anonymen“ Daten verknüpft werden können, eine Anonymisierung immer schwieriger und unsicherer zu erreichen sein wird (vgl. AKEK 2023:4).

<sup>71</sup> Erwägungsgrund DSGVO 26 S. 5, 6.

<sup>72</sup> Der EHDS findet auch auf nicht-personenbezogene Gesundheitsdaten Anwendung (Art. 1 Abs. 2 lit. c, 2 Abs. 2 lit. c EHDS).



So statuieren diese Vorgaben strenge Anforderungen an den Einwilligungsprozess, der eine wirksame Aufklärung der Eltern/Sorgeberechtigten voraussetzt. Auch eine genetische Beratung wäre verpflichtend anzubieten, da das Screening teilweise als prädiktive genetische Untersuchung einzustufen ist. Die Prozesse der Mitteilung und der Aufbewahrung der Ergebnisse sind ebenfalls präzise geregelt.

Zudem wäre das gNBS eine genetische Reihenuntersuchung bei nicht-einwilligungsfähigen Personen, für die das GenDG die Zielkrankheiten, die durch eine solche Reihenuntersuchung ermittelt werden dürfen, stark eingrenzt. Diese Zielkrankheiten müssten beim Kind selbst im Kindesalter auftreten können und behandelbar, vermeidbar oder vorbeugbar sein. Ein Screening, dessen Zielsetzung in der Feststellung generell unbehandelbarer oder im Kindesalter nicht behandelbarer spätmanifestierender Krankheiten bestünde, wäre deshalb rechtlich unzulässig. Ebenso unzulässig wäre die Feststellung genetischer Eigenschaften bei Neugeborenen, die lediglich für die weitere Familienplanung der Eltern von Relevanz sind.

Der Zugriff auf genetische Daten durch Versicherungen und Arbeitgeber:innen ist wegen des hohen Diskriminierungsrisikos aufgrund genetischer Eigenschaften in diesen Bereichen höchst unerwünscht. Die Ergebnisse des gNBS wären durch entsprechende Vorgaben im GenDG allerdings hinreichend geschützt. Lediglich der Schutz vor einem staatlichen Zugriff auf die genomischen Daten zu Strafverfolgungszwecken ist für den Fall lückenhaft, dass Forschende im Besitz solcher Daten sind.

Die Verarbeitung der aus einem gNBS entstehenden Daten zu Zwecken der wissenschaftlichen Forschung kann durch die Einholung einer Einwilligung oder bei Erfüllung der Voraussetzungen eines gesetzlichen Verarbeitungstatbestandes legitimiert werden. Für letztere Option sieht der neue EHDS vor, dass eine solche Datenverarbeitung künftig durch den nicht eingelegten Widerspruch legitimiert wird, außer auf nationaler Ebene werden abweichende Vorschriften erlassen. Forschungsvorhaben, die auch mit genomischen Daten einwilligungsfähiger Personen verwirklicht werden können, werden demgegenüber nicht mit den Daten aus einem gNBS operieren können, außer diese Daten wurden sicher anonymisiert.

## 5. GENOMISCHES NEUGEBORENE-SCREENING AUS ETHISCHER SICHT

Ein gNBS wirft grundlegende ethische Fragen auf, die gegenwärtig Gegenstand einer lebhaften Debatte in der medizinethischen Fachliteratur sind. Die bisher veröffentlichten Überblicksarbeiten, Einzelstudien sowie Handreichungen und Positionspapiere skizzieren dabei ein breites Spektrum relevanter ethischer Aspekte.<sup>73</sup> Im Rahmen des NEW\_LIVES-Projektes haben wir uns um eine Systematisierung der laufenden Debatte bemüht und ihre verschiedenen Gesichtspunkte in zwei Übersichtsartikeln von Settegast et al. umfassend zusammengetragen, die voraussichtlich im Herbst 2025 in einem Sonderheft der Zeitschrift *Ethik in der Medizin* erscheinen werden.<sup>74</sup>

Aufbauend auf dem Überblick, den wir in diesen beiden Artikeln entwickeln, gliedert sich der vorliegende Abschnitt in zwei zentrale Teile: Zunächst werden zentrale ethische Aspekte und Fragen in Zusammenhang mit einem gNBS dargestellt (Abschnitt 5.1). Darunter fallen Aspekte, die für die Auswahl der Zielkrankheiten von Bedeutung sind (Abschnitt 5.1.1), Fragen rund um die Aufklärung und Einwilligung (5.1.2) und Fragen zur Speicherung und Nutzung der im gNBS gewonnenen genomischen Daten (5.1.3).

Im Anschluss daran werden in Abschnitt 5.2 zentrale Orientierungsmaßstäbe für ein ethisch vertretbares gNBS-Programm skizziert, die diese Stellungnahme und die sich daran anschließenden Empfehlungen prägen. Diese ethischen Orientierungsmaßstäbe umfassen insbesondere das Kindeswohl (5.2.1) und die moralischen Rechte des Kindes (5.2.2), die wesentliche Interessen des Kindes einem besonderen Schutz unterstellen und insofern in enger Beziehung zum Kindeswohl stehen.

---

<sup>73</sup> Vgl. etwa Bick et al. 2022; Downie et al. 2021; Genomics England 2022; Horton und Lucassen 2023; Jungkunz und Schickhardt im Erscheinen (der Beitrag von Jungkunz und Schickhardt wird in einem geplanten Sonderheft in *Ethik in der Medizin* erscheinen, das von Mitgliedern des Projekts NEW\_LIVES herausgegeben wird, und ist in enger Kooperation mit der Projektgruppe NEW\_LIVES entstanden); Knoppers et al. 2025; Longarón et al. 2025; NASEM 2025; Nuffield Council on Bioethics 2018; Ross und Ormond 2025.

<sup>74</sup> Settegast S, Alex K, Dikow N et al. (o.J. a) "Towards genomic newborn screening, Part I: Mapping the ethical issues" (Forschungsartikel, der sich zur Zeit der Arbeit an dieser Stellungnahme unter Begutachtung befindet). Settegast S, Alex K, Dikow N et al. (o.J. b) "Towards genomic newborn screening, Part II: Outlining a normative framework" (Forschungsartikel, der sich zur Zeit der Arbeit an dieser Stellungnahme unter Begutachtung befindet).

## 5.1. Ethische Fragen und Aspekte des genomischen Neugeborenen-Screenings

### 5.1.1. Ethisch relevante Aspekte in Bezug auf die Auswahl der Zielkrankheiten

Die sicherlich wichtigste Frage, die ein gNBS-Programm beantworten muss, ist, nach welchen Kriterien die Auswahl der Zielkrankheiten erfolgen soll, auf die das Screening-Programm testet. Diese Frage wurde oben bereits aus medizinischer (Abschnitt 1.2(2)<sup>75</sup>), gesellschaftlicher und psychologischer (Abschnitt 3) sowie juristischer Sicht (Abschnitt 4.5) beleuchtet. Für eine ethisch fundierte Auswahl der Zielkrankheiten ist es zunächst notwendig, grundlegende Merkmale zu bestimmen, anhand derer sich genetische Krankheiten unterscheiden, und aufzuzeigen, inwiefern diese Merkmale ethisch von Bedeutung sind. Dazu gehören insbesondere: Behandelbarkeit der Krankheit, Wissen über ihren natürlichen Verlauf, Gen-Krankheits-Assoziation, Penetranz und Expressivität sowie Alter beim Auftreten der Krankheit (Eintrittsalter) – Erklärungen zu diesen Begriffen finden sich nachfolgend sowie im Begriffsverzeichnis dieser Stellungnahme und z.T. in den Empfehlungen in Abschnitt 6. Nachfolgend werden diese ethisch relevanten Aspekte der möglichen Zielkrankheiten näher erläutert. Weitere ethische Ausführungen zur Auswahl der Zielkrankheiten finden sich darüber hinaus in unseren Empfehlungen (Abschnitt 6 dieser Stellungnahme).

**Behandelbarkeit:** Ein zentrales ethisches Kriterium bei der Auswahl von Zielkrankheiten ist ihre Behandelbarkeit oder Präventionsmöglichkeit.<sup>76</sup> Wenn eine Krankheit weder behandelbar ist noch ihr vorgebeugt werden kann, ist der Nutzen der Diagnose im Rahmen des gNBS für das betroffene Kind zumindest fraglich.

Kenntnisse über den *natürlichen Verlauf* seltener genetischer Krankheiten, d.h. darüber, wie sie typischerweise voranschreiten, sind entscheidend, um den Nutzen früher Diagnosen und Behandlungen und damit auch die Sinnhaftigkeit einer Aufnahme in das Screening zu bewerten. Das Wissen über den Verlauf seltener Krankheiten kann sich jedoch nach der Einführung eines Screening-Programms ändern (Mütze et al. 2021a). Deshalb ist es erforderlich, die Auswahl von Zielkrankheiten regelmäßig anhand neuer Erkenntnisse zu überprüfen. Hinzu kommt, dass es Unterschiede in der Ausprägung gene-

---

<sup>75</sup> Derzeitige gNBS-Pilotstudien haben, wie gezeigt, unterschiedliche Ansätze in der Auswahl der Zielkrankheiten, was zu stark divergierenden Listen führt (vgl. auch Betzler et al. 2024; Downie et al. 2024).

<sup>76</sup> Im englischsprachigen Kontext wird häufig der Begriff „medically actionable“ verwendet. Im Kontext eines gNBS ist dies i.d.R. mit behandelbar (im Sinne des englischen „treatable“) gleichzusetzen; siehe dazu genauer das Begriffsverzeichnis dieser Stellungnahme.

tischer Krankheiten gibt, die durch die ethnische Zugehörigkeit einer:s Patient:in mitbedingt sind, und dass diese Unterschiede oft nicht hinreichend erforscht sind (Schaefer et al. 2020; Sirugo et al. 2019). Aus ethischer Perspektive stellt sich daher die Frage, wie gut der natürliche Verlauf einer Krankheit bereits im Vorfeld ihrer Aufnahme in das Screening-Programm bekannt sein muss, um ihre Aufnahme zu rechtfertigen. Zudem ist zu klären, wie mit Unsicherheiten umzugehen ist, die sich aus den Unterschieden in der Ausprägung der Krankheiten ergeben – insbesondere, weil ein bevölkerungsweites Screening zwar allen angeboten werden sollte, der mögliche Nutzen oder die Unsicherheit jedoch je nach ethnischer Zugehörigkeit verschieden sein kann.

Für die Kenntnis des natürlichen Verlaufs der Zielkrankheiten zentral ist Wissen über die ihnen zugrundeliegende **Gen-Krankheits-Assoziation** sowie über die **Penetranz** und **Expressivität** einzelner, krankheitsassoziierter genetischer Varianten. Die Gen-Krankheits-Assoziation beschreibt den Zusammenhang zwischen einem Gen und dem Auftreten einer Krankheit. Für viele Varianten ist diese Assoziation gut belegt. Allerdings gibt es auch Varianten von unklarer gesundheitlicher Bedeutung, die in einem gNBS ebenfalls identifiziert werden können. Die Penetranz einer mit einer Genvariante assoziierten Krankheit beschreibt die Wahrscheinlichkeit, mit der ein bestimmter Genotyp (das Vorhandensein des veränderten Gens) tatsächlich zu einem Phänotyp (dem Auftreten von Krankheitssymptomen) führt. Anders als bei der Gen-Krankheits-Assoziation geht es nicht um den allgemeinen Zusammenhang zwischen einer Genvariante und einer Krankheit, sondern im Speziellen um die Wahrscheinlichkeit des Auftretens der Krankheit bei Einzelnen, vorausgesetzt, dass diese die Variante haben. Die Expressivität der Zielkrankheit beschreibt den Grad bzw. die Schwere ihrer Ausprägung und kann ähnlich wie die Penetranz je nach Genvariante stark schwanken. Siehe dazu auch die Erklärungen in Abschnitt 6 sowie im Begriffsverzeichnis dieser Stellungnahme.

Relevante ethische Fragen zu Gen-Krankheits-Assoziation, Penetranz und Expressivität betreffen vor allem den Umgang mit Unsicherheiten: Wie viel Unsicherheit ist bei der Aufnahme einer Krankheit in das gNBS vertretbar? Grundsätzlich gilt, dass sich diese Unsicherheit nicht vollständig ausräumen lässt – gerade bei seltenen genetischen Krankheiten kann aufgrund der Komplexität der Zusammenhänge nicht mit vollständiger Gewissheit vorausgesagt werden, welche Genvariante mit welcher Wahrscheinlichkeit zu Symptomen welchen Schweregrads führen wird. Das Wissen über diese Krankheiten hat daher einen grundsätzlich probabilistischen Charakter, d.h., es liefert keine

eindeutigen Voraussagen, sondern beschreibt lediglich Krankheitsrisiken in unterschiedlicher Evidenzstärke. Deshalb ist Unsicherheit ein zentrales Element jeder genetischen Testung, insbesondere aber bei einem bevölkerungsweiten Programm wie einem gNBS, das sich an augenscheinlich gesunde Neugeborene richtet. Die Aufnahme von Zielkrankheiten in ein gNBS birgt aufgrund der nie vollständig auszuräumenden Unsicherheit immer ein gewisses Risiko, dass ein auffälliges Ergebnis gemeldet wird, obwohl das betroffene Kind niemals erkranken oder nur eine milde Form der Krankheit entwickeln wird. Überdiagnosen und die Entstehung sog. „Patient:innen im Wartestand“ (Timmermanns und Buchbinder 2010), die trotz früher Diagnose nie tatsächlich krank werden, sind wegen der beschriebenen Unsicherheit eine mögliche Folge eines gNBS, die aus ethischer Sicht problematisch ist und möglichst minimiert werden sollte. Denn das Warten auf den Ausbruch einer Krankheit kann für Familien belastend sein und birgt das Risiko, dass sich ihr Verhalten gegenüber ihrem Kind dadurch verändert, indem sie etwa aus Sorge um das Kind eine für das Kind belastende Überfürsorglichkeit zeigen. Ein weiteres, mit einer Überdiagnose zusammenhängendes Risiko liegt in der Möglichkeit einer unnötigen Überbehandlung, die für die betroffenen Kinder und ihre Familien ebenfalls belastend sein kann.

Es bleibt die Frage, ob Wissen – auch unsicheres – grundsätzlich immer wertvoll ist, wenn es uns ermöglicht, Handlungsmöglichkeiten besser abzuwägen (vgl. Good 1967). Unsichere Informationen sind mit gewissen Kosten assoziiert, da sie besonders psychologisch belastend oder kognitiv und emotional überfordernd sein können. Es kann daher rational bzw. vernünftig sein, unsichere Informationen abzulehnen (für eine ausführlichere Diskussion dieser Sorge im Hinblick auf psychosoziale Belastungen aus empirischer Sicht siehe oben, Abschnitt 3). Auch in der formalen Entscheidungs- und Erkenntnistheorie wurde modelliert, auf welcher Grundlage die Ablehnung zusätzlicher und evtl. relevanter Informationen in medizinischen Kontexten rational sein kann, wenn diese unsicher ist (Jouini und Napp 2018; Osimani 2012).

Aus ethischer Sicht ist es wichtig, möglichst nur solche Krankheiten in das gNBS aufzunehmen, bei denen die Unsicherheit bezüglich Penetranz, Gen-Krankheits-Assoziation und Expressivität möglichst gering ist, und einen verantwortungsvollen Umgang mit der unvermeidbaren Restunsicherheit zu finden.

In Bezug auf das **Eintrittsalter** der Zielkrankheiten ist es aus ethischer Sicht besonders relevant, ob auch Krankheiten, die erst im Erwachsenenalter auf-

treten, in ein Screening aufgenommen werden, das an Neugeborenen durchgeführt wird. Dagegen spricht, dass eine Testung auf solche Krankheiten ggf. einen nicht rechtfertigbaren Eingriff in die Rechte des Kindes darstellt, insbesondere in das Recht auf genomisches Nichtwissen, worauf unten genauer eingegangen wird (Abschnitt 5.2.2). Doch auch bei ausschließlicher Testung auf Krankheiten des Kindesalters stellt sich die Frage, ob nur Krankheiten des frühen Kindesalters aufgenommen werden sollten, oder auch solche, die Jugendliche betreffen. Die Begründung für eine Beschränkung auf Krankheiten des frühen Kindesalters wird in den Empfehlungen in Abschnitt 6 genauer ausgeführt.

### 5.1.2. Ethisch relevante Aspekte der informierten Einwilligung

Wichtige ethische Fragen ergeben sich auch im Hinblick auf die elterliche Einwilligung in ein gNBS. In einigen Ländern ist die Teilnahme am bestehenden NBS verpflichtend, oder ist im Rahmen einer Widerspruchslösung (sog. Opt-Out-Modell) geregelt. Im Hinblick auf eine mögliche NBS-Erweiterung in den Vereinigten Staaten wurde jedoch zurecht kritisiert, dass sich eine solche Praxis des Verzichts auf informierte Einwilligung nicht ethisch einwandfrei auf ein gNBS übertragen lässt (Ross 2010; Ross und Ormond 2025). Aufgrund der großen Datenmengen, der Missbrauchsrisiken und der Unsicherheit genetischer Informationen sollte ein gNBS – analog zu anderen genetischen Tests – nicht ohne die stellvertretende informierte Einwilligung der Sorgeberechtigten durchgeführt werden (vgl. auch Knoppers et al. 2025). In einigen Ländern, darunter Deutschland und das Vereinigte Königreich, ist für das reguläre NBS bereits jetzt eine informierte Einwilligung der Sorgeberechtigten erforderlich. Die Zustimmungsraten zum NBS sind zwar durchgehend sehr hoch (in Deutschland annähernd 100 %; siehe DGNS e.V. 2022:8). Dennoch ist die bestehende Aufklärungs- und Einwilligungspraxis nicht ohne Kritik geblieben. Einige Eltern erinnern sich etwa an den Prozess der Aufklärung und Einwilligung im Nachhinein nicht mehr (vgl. Doll et al. 2025b sowie oben Abschnitt 3), andere äußern explizite Kritik an dem Umfang der erhaltenen Informationen (siehe Erfahrungsbericht „Falsch-positives Testergebnis“ oben, Abschnitt 2.2). Es wird daher teilweise angezweifelt, ob die bestehende Praxis tatsächlich eine genuin informierte elterliche Einwilligung in das NBS ermöglicht (vgl. Nicholls 2012).

Es besteht zudem die Sorge, dass die hohe Akzeptanz des regulären NBS unter einem gNBS leiden könnte: Der aufwändigere Aufklärungs- und Einwilligungsprozess könnte nicht nur die Teilnahmequote verringern, sondern auch das

Vertrauen in das bestehende NBS schwächen (Ross und Ormond 2025). Um dem entgegenzuwirken, sollte der Unterschied zwischen NBS und gNBS klar gemacht werden und eine Einwilligung in die jeweiligen Screenings sollte unabhängig voneinander möglich sein (siehe auch Empfehlungen in Abschnitt 6).

Die Aufklärung über das gNBS kann aufgrund der Komplexität genetischer Informationen Eltern kognitiv und emotional überfordern (Ulph und Bennett 2023:62–64 sowie oben Abschnitt 3). Eine niedrige „genetic literacy“ (ein niedriges Wissen über Genetik / genetische Zusammenhänge) könnte den Aufklärungsprozess weiter erschweren (siehe Abschnitt 3).

Die Debatten dazu, wie ein sowohl in Bezug auf Form als auch Inhalt angemessener Informations- und Einwilligungsprozess für ein gNBS gestaltet werden könnte, sind noch nicht abgeschlossen (Doll et al. 2025a; Leblond et al. 2024). Einige Vorschläge zum Inhalt der Aufklärung sehen etwa vor, über den allgemeinen Charakter des Tests und den allgemeinen Charakter der Zielkrankheiten, den weiteren Ablauf im Fall eines positiven Testergebnisses, die mit dem Test verbundenen Chancen und Risiken sowie die involvierte Unsicherheit zu informieren (Newson et al. 2016). Unsere Empfehlungen zu Inhalt und Struktur der informierten Einwilligung in ein gNBS finden sich in Abschnitt 6.

Neben den genannten Problemen zur generellen Ausgestaltung des Einwilligungsprozesses in ein gNBS ist auch die Frage von ethischer Relevanz, ob Sorgeberechtigte auch dann stellvertretend für ihre Kinder in ein gNBS einwilligen dürften, wenn das gNBS Informationen generiert, die für das Kind nicht unmittelbar gesundheitsrelevant sind. Das heißt: Ist es ethisch zulässig, Sorgeberechtigten die Möglichkeit zu geben, in die Mitteilung von genetischen Risiken, die Krankheiten des Erwachsenenalters, nicht behandelbare Krankheiten oder Krankheiten mit niedriger Penetranz oder Gen-Krankheits-Assoziation betreffen, einzuwilligen? Diese Frage betrifft den legitimen Entscheidungsspielraum der Eltern im Rahmen ihres Sorgerechts (vgl. Settegast et al. o.J. a, o.J. b).

Damit verbunden ist die Frage, wie damit umzugehen ist, dass genetische Informationen auch für die Eltern, Geschwister und andere Verwandte der Neugeborenen eine Bedeutung haben können: Dürften positive Testergebnisse eines gNBS, die von hoher Relevanz für Verwandte sein könnten, an diese weitergegeben werden, obwohl sie vorher in diese Weitergabe nicht explizit eingewilligt haben (vgl. auch Davey et al. 2006; Juth 2014; Kilbride 2024; Newson und Humphries 2005; Rothstein 2018; Ulph und Bennett 2023:64)?

Um zu vermeiden, dass Hinweise zu Krankheitsrisiken ohne deren Einwilligung an Verwandte weitergegeben werden, wird zu einer proaktiven familieninternen Kommunikation geraten (Doukas und Berg 2001). Auch in den Fokusgruppen des Projekts NEW\_LIVES wurden Sorgen über den Umgang mit dieser Problematik geäußert (Doll et al. 2025b sowie oben Abschnitt 3.2.1). Dies zeigt, dass ein gNBS zwar zunächst die Neugeborenen in den Mittelpunkt stellt, gleichzeitig aber möglicherweise auch die ganze Familie mitbetrifft – und dass eine familienorientierte Beratung im Informations- und Einwilligungsprozess daher wichtig ist (vgl. Eichinger et al. 2023).

### 5.1.3. Ethische Fragen zum Umgang mit den genomischen Daten Neugeborener

Ein weiterer relevanter ethischer Themenkomplex betrifft die Handhabung der im gNBS erzeugten Daten, ihre Speicherung und mögliche Nachnutzung sowie die damit verbundenen Chancen und Risiken. Dabei sind allgemeine Überlegungen zur angemessenen Handhabung genomischer Daten, besonders im pädiatrischen Kontext, auch für das gNBS relevant (vgl. u.a. Chad und Szego 2021; EURAT 2015, 2019, 2023; Jungkunz et al. 2022, 2024; Schickhardt et al. 2020; Semler et al. 2024; Whelan 2024). In Bezug auf gNBS entstehen durch die Besonderheiten eines bevölkerungsweiten Screenings zudem neue Fragestellungen. Die gNBS-spezifischen Fragen rund um den Umgang mit den Daten werden im Folgenden beispielhaft skizziert.

Bei einem gNBS würde – zumindest in seiner aktuell beabsichtigten Konzeption (siehe Abschnitte 1 und 2) – entweder eine Ganzgenomsequenzierung (WGS) oder eine Ganzexomsequenzierung (WES) eingesetzt. Diese Methoden erfassen entweder das gesamte Erbgut (WGS) oder die für Proteine codierenden Bereiche (WES), die zu den meisten genetischen Krankheiten, aber auch zu anderen genetischen Merkmalen Erkenntnisse liefern. Beide Verfahren erzeugen dabei deutlich mehr Daten als zu den krankheitsassoziierten Genvarianten der Zielkrankheiten, darunter auch nicht-krankheitsrelevante genetische Informationen. Aus diesem Grund bevorzugen einige Autor:innen, die sich mit dem Umgang mit Genomdaten aus einem gNBS befassen, eher eine Erweiterung traditioneller Genpaneltests anstatt einer umfassenden WGS oder WES (Johnston et al. 2018:23–36). Damit würden gezielt nur die Genomabschnitte untersucht, die mit den Zielkrankheiten in Verbindung stehen.

Aus ethischer Sicht stellt sich die Frage, ob ein gNBS dem Prinzip der Datensparsamkeit bzw. Datenminimierung (siehe oben Abschnitt 4.8) gerecht wird,



also keine unnötigen Daten erzeugt. Für die Generierung zunächst nicht relevant erscheinender Daten und somit für die Verwendung von WGS oder WES anstatt von Genpanels spricht jedoch, dass ein gNBS auf Basis von WGS/WES deutlich flexibler gestaltet werden kann und einfacher und schneller auf der Grundlage neuer Erkenntnisse angepasst und verbessert werden könnte, um Zielkrankheiten neu aufzunehmen oder auch zu entfernen (vgl. Faden et al. 2013; Institute of Medicine 2007; Mütze et al. 2022; siehe auch Abschnitt 2.3). Eine WES würde grundsätzlich deutlich weniger Daten erzeugen als eine WGS. Die WGS ließe sich jedoch rechtfertigen, wenn es dadurch besser möglich wäre, einige der Zielkrankheiten mit mehr Gewissheit zu identifizieren, insofern auch nicht-codierende Bereiche des Genoms für die Interpretation genetischer Varianten, die Aufschluss zu den Zielkrankheiten geben, von Bedeutung sein können (vgl. Bick et al. 2022). Das relevante Prinzip der Datensparsamkeit ist dabei letztlich gegen eine bessere technische Umsetzbarkeit des gNBS *ethisch* abzuwägen.<sup>77</sup>

Dem Prinzip der Datensparsamkeit könnte evtl. dadurch entsprochen werden, dass überschüssige Informationen nach der Auswertung gelöscht werden (vgl. Esquerda et al. 2021:96). Gegen die Löschung sprechen auf den ersten Blick nützliche, aber über den ursprünglichen Zweck hinausgehende Nutzungsmöglichkeiten der Daten aus einem gNBS. Vorstellbar wären v.a. zwei mögliche Arten der weiterführenden Nutzung:

(1) eine medizinische Verwendung zugunsten des Kindes, z.B. bei akutem Bedarf zur Unterstützung von Diagnose oder Therapie oder in Form regelmäßiger Reanalysen (mit über die Zeit zunehmender Einbeziehung des heranwachsenden Kindes in den Informations- und Einwilligungsprozess) und

(2) eine mögliche Forschungsnutzung als Sekundärnutzung der Daten, um die Zielkrankheiten besser zu verstehen

(vgl. Faden et al. 2013; Institute of Medicine 2007; Mütze et al. 2022).

Werden die Daten nicht gelöscht, sondern für sekundäre Nutzungen gespeichert, entstehen eine Vielzahl weiterer ethischer Fragen – etwa zur Art der Einwilligung, die dafür erforderlich ist, und zu den technischen, organisatorischen und gesetzlichen Rahmenbedingungen, unter denen eine Speicherung ethisch zulässig wäre (vgl. Jungkuntz et al. 2024; Müller-Terpitz und Straub 2024; O'Doherty et al. 2016; Shi und Wu 2017).

---

<sup>77</sup> Siehe dazu ausführlicher Settegast S, Alex K, Dikow N et al. (o.J. a) "Towards genomic newborn screening. Part I: Mapping the ethical issues" (Forschungsartikel, der sich zur Zeit der Arbeit an dieser Stellungnahme unter Begutachtung befindet).

Genomische Daten sind für Neugeborene potenziell eine wertvolle Ressource in der Kindheit und später im Leben, z.B. für Reanalysen oder diagnostische Nutzung. Außerdem stellen die Daten eine für die Forschung und damit eine für andere zukünftige Betroffene möglicherweise wertvolle Ressource dar. Dennoch ist ihre Speicherung mit erheblichen ethischen und praktischen Herausforderungen verbunden:

Neben der (stellvertretenden) Einwilligung und ihrer Umsetzbarkeit bei sekundärer Nutzung der gNBS-Daten liegt ein weiteres ethisches Problem darin, dass langfristig gespeicherte Daten zu Zwecken verwendet werden könnten, die im Konflikt mit den Interessen der Neugeborenen stehen, oder für die keine (stellvertretende) Einwilligung vorliegt. Private Unternehmen könnten auf Grundlage genomischer Daten Entscheidungen treffen, die nicht im Sinne der Neugeborenen, Kinder oder späteren Erwachsenen sind. Eine mögliche Diskriminierung aufgrund genetischer Merkmale bezieht sich z.B. auf die Vermarktung von Produkten, die Einstellung von Mitarbeitenden, die Vergabe von Krediten oder von Versicherungen bzw. die jeweilige Festlegung von Prämien. Hinsichtlich eines möglichen Datenmissbrauchs, auch von staatlicher oder polizeilicher Seite, kommt die Schwierigkeit der Anonymisierung ohne Möglichkeit der Reidentifizierung bei genomischen Daten zum Tragen (vgl. Gymrek et al. 2013). Zu der ethischen Problematik einer genetisch-basierten Diskriminierung trägt auch die weit verbreitete, jedoch wissenschaftlich nicht haltbare Fehlannahme bei, dass die Gene allein für alle Merkmale eines Menschen verantwortlich sind (vgl. Alex und Winkler 2021; Ross und Ormond 2025; Sabatello und Juengst 2019).

## 5.2. Ethische Orientierungsmaßstäbe für ein genomisches Neugeborenen-Screening

Wichtige und weitgehend anerkannte Prinzipien der biomedizinischen Ethik, die insbesondere von Beauchamp und Childress systematisiert wurden, sind die Achtung der Autonomie, das Benefizienzprinzip bzw. Prinzip des Wohltuns (positive Pflichten der Fürsorge und des Helfens), das Nichtschadensprinzip (negative Pflichten der Schadensvermeidung; ähnlich dem Prinzip des „*primum non nocere*“) und das Prinzip der Fairness oder Gerechtigkeit (vgl. Beauchamp und Childress 2019, 2024). Diese Prinzipien helfen dabei, die besonderen ethisch relevanten Aspekte eines gNBS zu verstehen und zu systematisieren. Daneben sind Prinzipien der Kinderethik wichtig für die Bewertung eines gNBS, darunter v.a. das Kindeswohl als zentraler Orientierungsmaßstab. Auch die Pub-

lic-Health-Ethik spielt eine besondere Rolle für die Konzeption und Bewertung eines gNBS als bevölkerungsweites Screening-Programm. In der nachfolgenden Darstellung konzentrieren wir uns auf zwei Orientierungsmaßstäbe für ein gNBS als bevölkerungsweites Screening-Programm, die vor dem Hintergrund dieser ethischen Bezugspunkte besonders zentral erscheinen: das Kindeswohl (Abschnitt 5.2.1) und die moralischen Rechte von Kindern (Abschnitt 5.2.2).

### 5.2.1. Kindeswohl als zentraler ethischer Orientierungsmaßstab

Das Kindeswohl als abstrakter ethischer Maßstab, verstanden als das, was gut für das Kind ist, ist als Orientierungsmaßstab für medizinische Eingriffe an Kindern zunächst unkontrovers. Schwieriger ist es, konkret zu bestimmen, was genau unter Kindeswohl zu verstehen ist, und welche konkreten Handlungsempfehlungen sich auf Basis des Kindeswohls für ein gNBS ergeben. Die nachfolgenden Ausführungen sollen eine erste Orientierung für die Beantwortung dieser Fragen geben, das sich anschließende Kapitel (Abschnitt 6) ergänzt sodann konkrete praktische Handlungsempfehlungen für ein am Kindeswohl orientiertes gNBS.

**Zentrale Dimensionen des Kindeswohls:** Die aus unserer Sicht zentralen Dimensionen des Kindeswohls sind drei: 1. objektives Wohlergehen, 2. subjektives Wohlbefinden, 3. die temporale (bzw. zeitliche) Dimension bezogen auf die Entwicklung des Kindes zu einer:m Jugendlichen und schließlich Erwachsenen (vgl. auch Schickhardt 2016). Die erste Dimension (objektives Wohlergehen) bezieht sich auf objektive Bedürfnisse und Interessen des Kindes, die unter anderem körperlicher, sozialer, geistiger oder emotionaler Art sind, und erfordert genauere, empirisch informierte Spezifizierungen, die durchaus unterschiedlich ausfallen können (vgl. z.B. Malek 2009; Jungkunz und Schickhardt im Erscheinen). Relativ unstrittig ist, dass zumindest die Gesundheit des Kindes Teil dieser objektiven Komponente ist. Die zweite Dimension (subjektives Wohlbefinden) bezieht sich auf die Gefühle und Wünsche des Kindes. Wichtig ist hier etwa, dass „Kinder so viele positive Empfindungen und Gefühle haben wie möglich, etwa Glück, Spaß, das Gefühl des Geliebtwerdens etc. und so wenige negative Gefühle und Empfindungen haben, wie möglich, z.B. Angst, Frustration, Einsamkeit, Traurigkeit oder Schmerz.“<sup>78</sup> Die dritte Dimension des Kindeswohls (zeitliche Komponente) verweist darauf, dass Kinder sich noch entwickeln. Es ist also wichtig, auch ihre zukünftigen Interessen zu schützen, sozusagen die Weichen zu stellen, dass es ihnen auch als Jugendliche und Erwachsene gut geht. Wegen dieser temporalen, dritten Dimension beinhaltet das Kindeswohl auch die schützenswerte zukünftige Autonomie des Kindes.

---

<sup>78</sup> Jungkunz und Schickhardt (im Erscheinen); Zitat aus dem Englischen übersetzt.

**Bedeutung des Kindeswohls für gNBS:** Mit einer Einwilligung in ein gNBS treffen Sorgeberechtigte eine Entscheidung für ihr Kind. Wie bei allen Entscheidungen für ihr Kind sollten sie sich hierbei am Wohl des Kindes orientieren. Neben den Sorgeberechtigten haben auch andere Mitglieder der Gesellschaft eine Schutz- und Fürsorgepflicht Kindern gegenüber. Diese Pflicht wird zum Teil in Bereichen wahrgenommen, in denen Sorgeberechtigte gesellschaftliche Unterstützung benötigen (etwa bei der Gesundheitsvorsorge und medizinischen Versorgung ihrer Kinder). In Bezug auf gNBS besonders relevant ist das involvierte medizinische Personal, das Eltern, Kinder und Familien versorgt. Das Kindeswohl verlangt als moralisches Prinzip von Sorgeberechtigten und anderen, die Entscheidungen für Kinder treffen oder Kinder versorgen, im Interesse des Kindes zu handeln. Wie oben skizziert, beinhaltet das, die subjektiven und objektiven Interessen des Kindes (etwa dessen Gesundheit) zu berücksichtigen und zu fördern. Hierbei sollte das Kind als eine sich entwickelnde Person verstanden werden, d.h. auch zukünftiges Wohlergehen und künftige Interessen müssen dabei in Betracht gezogen werden.

Ein gNBS, das sich am Kindeswohl orientiert, sollte möglichst vermeiden, Kindern zu schaden. Dabei ist insbesondere zu bedenken, dass der Großteil der im gNBS gescreenten Kinder gesund ist. Der mögliche Nutzen eines gNBS für Kinder mit seltenen Krankheiten, die durch das Screening identifiziert und frühzeitig behandelt werden können, muss deshalb aus ethischer Sicht gegen den möglichen Schaden etwa durch Überdiagnose und Überbehandlung abgewogen werden. Wie bereits oben im Zwischenfazit aus medizinischer Perspektive (Abschnitt 2.4) festgestellt, sollte hierbei bedacht werden, dass: „All screening programs do harm; some do good as well, and, of these, some do more good than harm at reasonable cost.“ (Gray et al. 2008:480; deutsch: „Alle Screening-Programme schaden; manche nützen darüber hinaus auch, von diesen tun manche mehr Gutes als sie schaden und das bei vernünftigen Kosten.“) Das Risiko von Überdiagnose und -therapie sollte im Rahmen der gNBS-Gestaltung daher möglichst minimiert werden.

Das gNBS sollte zudem so gestaltet sein, dass es einen möglichst hohen Nutzen für die Kinder generiert: Das kann etwa dadurch ermöglicht werden, dass v.a. schwerwiegende Krankheiten in ein gNBS aufgenommen werden, deren Therapie mit wenigen, bis keinen Nebenwirkungen verbunden ist und deren Symptome durch eine frühe Diagnosestellung deutlich reduziert oder verbessert werden können. Wichtig ist zudem, die zeitliche Dimension des Kindeswohls zu berücksichtigen: Für ein gNBS bedeutet das u.a., dem Kind zu

ermöglichen, künftig selbst für sich entscheiden zu können. Das betrifft zum Beispiel die Entscheidung darüber, genetische Informationen zu erhalten oder nicht zu erhalten, die erst im Erwachsenenalter von Bedeutung sind. Dem Kind sollte es also grundsätzlich als spätere:r Erwachsene:r freistehen, sich entweder dafür oder dagegen zu entscheiden, z.B. zu wissen, ob es eine Krankheit wie Chorea Huntington bekommen könnte, die erst im Erwachsenenalter auftritt (siehe dazu auch Abschnitt 5.2.2 zum Recht des Kindes auf Nichtwissen und informationelle Selbstbestimmung).

**Entscheidungsbefugnis der Sorgeberechtigten im Kontext des gNBS:** Bei medizinischen Maßnahmen ist die freiwillige, informierte Einwilligung der Sorgeberechtigten i.d.R. ethisch geboten, sofern keine akute Gefahr für die Kinder vorliegt. Denn als Sorgeberechtigte haben sie im Hinblick auf die Gesundheitsversorgung ihrer Kinder einen gewissen Ermessensspielraum in der Beurteilung und Gewichtung des Nutzens und der Belastungen, die möglicherweise mit einer vorsorgenden Maßnahme verbunden sind. Dieser Spielraum leitet sich aus der Zulässigkeit unterschiedlicher Konzeptionen des guten Lebens ab, die Sorgeberechtigten und Familien nicht aufgezwungen werden sollten. Im konkreten Fall des gNBS ist dabei auch zu bedenken, dass dieses mit vielen Ungewissheiten verbunden ist, und dass Sorgeberechtigte daher vernünftigerweise zu unterschiedlichen Entscheidungen kommen können. Nur in Fällen, in denen Sorgeberechtigte ihre Pflichten in einer Art und Weise grob missachten, die offensichtlich nicht mehr mit dem Kindeswohl kompatibel ist (etwa bei Vernachlässigung des Kindes), befinden sie sich außerhalb ihres legitimen Entscheidungsrahmens. Eine mögliche Entscheidung der Sorgeberechtigten gegen ein gNBS würde v.a. wegen der mit genomischer Testung verbundenen Risiken und Unsicherheiten (siehe Abschnitt 5.1 sowie nachfolgend Abschnitt 5.2.2) aus unserer Sicht allerdings keine solche Pflichtverletzung darstellen. Sorgeberechtigte sollten über den möglichen Nutzen und die Risiken eines gNBS informiert werden und dadurch in die Lage versetzt werden, eine verantwortliche Entscheidung für oder gegen gNBS im Sinne ihres Kindes zu treffen (siehe auch Abschnitt 3 oben mit Bezug zu psychologischen Aspekten einer solchen Befähigung zur Entscheidung).

### 5.2.2. Moralische Rechte des Kindes

Kinder, besonders Neugeborene, befinden sich in einer besonderen Situation der Abhängigkeit. Sie können ihre eigene Autonomie und die Rechte, die ihnen zukommen, in vielen Bereichen ihres Lebens noch nicht selbst wahrnehmen.

Zudem sind sie auf besondere Art und Weise schutz- und fürsorgebedürftig. Den Sorgeberechtigten (in der Regel den Eltern) kommt dabei eine wichtige Rolle zu. Sie sind in der Verantwortung, die Rechte ihrer Kinder stellvertretend wahrzunehmen. Sie haben Schutz- und Fürsorgepflichten für ihre Kinder. Sorgeberechtigte dürfen in der stellvertretenden Wahrnehmung der Rechte ihrer Kinder sowie in der Ausübung ihrer Fürsorge jedoch nicht willkürlich über ihre Kinder verfügen. Sie müssen sich dabei vielmehr am Kindeswohl orientieren. Der Schutz der Rechte der Kinder, die sich aus dem Kindeswohl ergeben (vgl. Schickhardt 2016), stellt dabei einen weiteren wichtigen ethischen Orientierungsmaßstab für ein gNBS dar.

Statt den Versuch zu unternehmen, unangefochtene ethische Grundlagen für die nachfolgend skizzierten Rechte der Kinder festzulegen, wird hier angenommen, dass Kindern gewisse moralische Rechte zukommen, die allgemein akzeptiert und Bestandteil eines gesellschaftlich verbreiteten Moralverständnisses sind, wie es sich teilweise auch in geltendem Recht niederschlägt. Unter *moralischen* Rechten verstehen wir Rechte, die Kindern aus ethischen Gründen zustehen, d.h., sie lassen sich allein aus relevanten ethischen Normen und Werten begründen – unabhängig davon, ob sie auch gesetzlich garantiert sind. Moralische Rechte unterscheiden sich deshalb manchmal von Rechten, wie sie im Gesetz festgeschrieben sind (gesetzliche Rechte, oft auch als juridische Rechte bezeichnet). Nicht alle Rechte, die Kindern aus moralischen Gründen zukommen, kommen ihnen auch auf Basis von Gesetzen zu. Viele ethisch relevanten moralischen Rechte, etwa das Recht auf Gesundheitsversorgung, haben jedoch eine gesetzliche Entsprechung.

Im Folgenden werden auf der einen Seite das moralische Recht der Kinder auf adäquate Gesundheitsversorgung dargestellt, auf der anderen Seite die moralischen Rechte der Kinder auf informationelle Selbstbestimmung und Privatsphäre sowie ihre spezifischen Ausprägungen und Konkretisierungen im Kontext genomischer Tests als Recht auf genomisches Nichtwissen und Recht auf genomische Privatsphäre. Diese Rechte werden hier als *Teil des Kindeswohls* verstanden, da ihre Funktion darin besteht, bestimmte Interessen der Kinder zu schützen und ihre (zukünftige) Autonomie zu ermöglichen.

**Recht auf Gesundheitsversorgung:** Ein wichtiges, kindeswohl-basiertes Recht ist das moralische Recht auf adäquate Gesundheitsversorgung. Diesem Recht entspricht eine moralische Pflicht, medizinische Maßnahmen, die die Gesundheit der Kinder stark verbessern können und mit einem Nutzen verbunden

sind, der mögliche Schäden für das Kind deutlich überwiegt, verfügbar zu machen und durchzuführen. Wenn einem Kind auf einfache und zumutbare Art und Weise geholfen werden kann, entsteht ein entsprechender moralischer Anspruch auf Hilfe, solange andere Prinzipien und die Besonderheiten der Situation dem nicht entgegenstehen. Inwiefern das moralische Recht der Kinder auf adäquate Gesundheitsversorgung ein Recht darauf einschließt, an einem gNBS teilzunehmen bzw. darauf, dass darin auf bestimmte Zielkrankheiten getestet wird, hängt also vor allem von der detaillierten Bewertung des medizinischen Nutzens und somit von der Verfügbarkeit effektiver, vorsymptomatischer Behandlungen ab. Wenn ein klarer medizinischer Nutzen durch einen Test und die assoziierte Intervention auf zumutbare Art und Weise erzielt werden kann, ohne dass diese Maßnahmen andere relevante Interessen des Kindes verletzen, haben Neugeborene zunächst ein moralisches Recht auf diesen Gesundheitsnutzen. Für die Einführung eines gNBS ist aber die Abwägung gegen mögliche Schadensrisiken und Kosten notwendig. Aus dem moralischen Recht auf diesen Gesundheitsnutzen kann also aus unserer Sicht nicht unmittelbar ein Rechtsanspruch auf die Einführung eines gNBS abgeleitet werden.

**Rechte auf informationelle Selbstbestimmung und Privatsphäre:** Wie allen Personen kommen Kindern die moralischen Rechte auf informationelle Selbstbestimmung und Privatsphäre zu. Diese Rechte sind komplex: Sie beinhalten sowohl Ansprüche darauf, dass Dritte keine Informationen über Personen ohne deren Einwilligung sammeln, speichern, weitergeben und nutzen (Recht auf Privatsphäre). Gleichzeitig beinhaltet das Recht auf informationelle Selbstbestimmung die Möglichkeit, es anderen zu erlauben, die eigenen persönlichen Informationen zu nutzen. Das Bündel von Rechten, das die informationelle Selbstbestimmung und Privatsphäre ausmacht, dient dem Schutz der Interessen von Personen an Privatsphäre und dem Schutz ihrer persönlichen Daten sowie der Autonomie, verstanden als die Möglichkeit und Befähigung, den eigenen Willen auszuüben.

**Recht auf genomische Privatsphäre:** Das moralische Recht auf Privatsphäre beruht auf einer Unterscheidung zwischen öffentlichen und privaten Lebensbereichen, für die jeweils unterschiedliche Normen gelten. Die Privatsphäre kann unterschiedlich begründet werden; es ist jedoch unkontrovers, dass eine gewisse Sphäre, in der Individuen vor öffentlichem Zugriff geschützt sind, angemessen und notwendig für die freie und individuelle Entfaltung von Personen ist. Aufgrund des besonderen Missbrauchspotentials genomischer Daten ist im Kontext von gNBS das besondere moralische Recht auf genomische

Privatsphäre zu beachten (vgl. Clayton et al. 2019; Laurie 2002; Powers 2004; Rothstein 1999). Das Recht auf genomische Privatsphäre unterwirft die Handhabung genomischer Daten, die bei einem gNBS erzeugt werden, datenethischen Grundsätzen wie Vertraulichkeit und Datensparsamkeit. Die besonderen Missbrauchspotentiale, die genomischen Daten zukommen, sowie mögliche Rückschlüsse auf genetische Anlagen im späteren Verlauf des Lebens und auf genetische Informationen Verwandter stellen Gründe dar, besonders strenge Regelungen zum Schutz der Privatsphäre für die Handhabung genomischer Daten anzulegen (vgl. Akgün et al. 2015, 2022). Bei der Evaluierung der Informationsrisiken muss stets beachtet werden, dass die Neugeborenen nicht selbst einwilligungsfähig sind und die in ihrem Namen eingegangenen Risiken nicht selbst in Kauf nehmen. Die Nutzung der Genomdaten Neugeborener bedarf wegen ihres Rechts auf genomische Privatsphäre, als besondere Ausprägung des moralischen Rechts auf Privatsphäre im Kontext genomischer Screenings, deshalb einer besonderen Rechtfertigung.

**Recht auf genomisches Nichtwissen:** Das moralische Recht auf genomisches Nichtwissen stellt eine bestimmte Ausprägung des moralischen Rechts auf informationelle Selbstbestimmung dar. Es konkretisiert dieses in Bezug auf Genomdaten. Speziell geht es darum, dass entscheidungsfähige Personen das Recht haben, Informationen über ihr eigenes Erbgut nicht einzuholen oder zur Kenntnis zu nehmen, sofern sie nicht in besonderen Kontexten eine Pflicht zur Kenntnisnahme haben, etwa um Schäden von Dritten abzuwenden. Auch Neugeborene haben ein Recht auf genomisches Nichtwissen (vgl. Alex et al. 2024). Wenn Kinder bzw. ihre Sorgeberechtigten über Teile der Erbinformation oder über Erkrankungsrisiken auf Basis des Genoms des Kindes informiert werden, kann diese Entscheidung später nicht mehr revidiert werden, insofern sich dieses Wissen nicht mehr aus der Welt schaffen lässt. Das ist im Fall von Genomanalysen besonders wichtig. Denn Informationen über das Erbgut werden z.T. erst im späteren Leben relevant: Aus dem Genom eines Kindes kann z.B. Wissen über Krankheitsrisiken des Erwachsenenalters abgeleitet werden, oder Wissen über eine Anlagetragerschaft des Kindes für eine genetische Krankheit, von der es selbst nicht betroffen ist, die es aber an seine eigenen Kinder weitervererben könnte (was für die spätere Familienplanung des Kindes, somit erst im Erwachsenenalter, von Bedeutung wäre). Wird solches Wissen bereits im Kindesalter generiert und den Familien mitgeteilt, ist es nicht mehr möglich, dass das nunmehr erwachsene Kind sich später dagegen entscheidet, dieses Wissen einzuholen. Die zukünftige Autonomie des Kindes wird dadurch eingeschränkt. Auf der anderen Seite spricht das



gegenwärtige Interesse des Kindes an Gesundheit, Lebenszeit und Lebensqualität auch dafür, sinnvolle Entscheidungen über relevante Informationen zu treffen, z.B. in Bezug auf Behandlungen, die frühzeitig durchgeführt werden müssen. Wir sehen es daher als wichtigen Teil des Kindeswohls an, dass heranwachsende Kinder nur über Aspekte ihres Erbguts informiert werden, wenn die Information mit einem substanziellen Gesundheitsnutzen für sie verbunden ist. Da sich die Entscheidungsbefugnis der Sorgeberechtigten als Stellvertretende aus ihrer Verpflichtung dem Kind gegenüber ableitet, haben Sorgeberechtigte nicht das Recht, genomische Informationen über ihre Kinder auf eine Art zu handhaben, die dem Kindeswohl nicht zuträglich ist – was im Kontext des gNBS weiter zu konkretisieren ist (vgl. dazu z.T. bereits die nachfolgenden Empfehlungen in Abschnitt 6). Als ethischen Orientierungsmaßstab können wir festhalten, dass Kinder grundsätzlich ein Recht auf genomisches Nichtwissen haben, das es verbietet, ihre zukünftigen, autonomen Entscheidungen darüber, welche genomischen Informationen sie zur Kenntnis nehmen möchten, vorwegzunehmen. Dieses Recht lässt allerdings Ausnahmen zu, bzw. muss gegen andere Güter und Rechte abgewogen werden. Besonders relevant ist dabei die Abwägung gegen den möglichen medizinischen Nutzen der Informationen für das Kind.

### 5.3. Zwischenfazit aus ethischer Perspektive

In diesem Abschnitt wurden zentrale ethische Fragestellungen des gNBS beleuchtet – insbesondere zur Auswahl der Zielkrankheiten, Einwilligung und Datenspeicherung. Im Anschluss daran wurden einige ethische Orientierungsmaßstäbe formuliert und ihre Bedeutung für das gNBS dargestellt.

Zusammenfassend sollte der Ausgestaltung eines gNBS das Kindeswohl als zentraler ethischer Bewertungsmaßstab zugrundeliegen. Rechte und Pflichten von Sorgeberechtigten lassen sich aus diesem Maßstab ableiten. Zugleich sind die moralischen Rechte der Kinder – insbesondere das Recht auf eine angemessene Gesundheitsversorgung – als Ausdruck und Konkretisierung des Kindeswohls zu verstehen. Daraus folgt die ethische Pflicht, Kinder vor Schaden zu bewahren oder diesen – etwa durch Vorsorgeuntersuchungen – so gering wie möglich zu halten. In einem bevölkerungsweiten Public-Health-Screening wie dem gNBS bedeutet das auch, mögliche Belastungen und Schäden nicht nur für auffällig getestete Kinder, sondern ebenso für letztlich gesunde Kinder zu minimieren und in ein angemessenes Verhältnis zum erwartbaren Nutzen – etwa der frühzeitigen Erkennung und Behandlung schwerer Krankheiten – zu setzen.

Im Kontext eines gNBS sind außerdem die moralischen Rechte der Kinder auf (genomische) Privatsphäre, informationelle Selbstbestimmung und, daraus abgeleitet, genomisches Nichtwissen hervorzuheben. Während das moralische Recht der Kinder auf angemessene Gesundheitsversorgung die Forderung nach Tests untermauert, die einen nachgewiesenen medizinischen Nutzen haben, verlangt der Anspruch auf Nichtschaden der Kinder, dass gNBS-Programme so gestaltet werden, dass sie die Rechte auf Nichtwissen oder Privatsphäre schützen. In Bezug auf das gNBS muss daher ein möglicher gesundheitlicher Nutzen gegen den Schutz zukünftiger Autonomie sowie das Recht auf Privatsphäre abgewogen werden. Die Details dieser Abwägung sollten von medizinischem Fachpersonal, betroffenen Eltern bzw. Sorgeberechtigten und anderen Interessengruppen (insbesondere Patient:innen) evidenzbasiert und im Rahmen eines ethischen Diskurses erfolgen. Der inter- und transdisziplinäre Prozess, der in die nachfolgenden Empfehlungen mündet, stellt einen solchen Abwägungsversuch dar.

## 6. EMPFEHLUNGEN ZUM GENOMISCHEN NEUGEBORENEEN-SCREENING

Dieser abschließende Abschnitt der Stellungnahme formuliert, erklärt und begründet die Empfehlungen der Projektgruppe NEW\_LIVES zur konkreten Ausgestaltung eines möglichen zukünftigen gNBS-Programms in Deutschland.<sup>79</sup> Die Empfehlungen ergeben sich aus den Ausführungen in den vorangegangenen Abschnitten zum medizinischen Hintergrund eines gNBS (Abschnitt 2), zu der in sozioempirischen Studien erhobenen Perspektive von Eltern, Patient:innen und medizinischem Personal sowie der Perspektive der Patient:innen-Expert:innen aus dem Kindernetzwerk e.V. und der DIG PKU e.V. (Abschnitt 3), zum aktuellen rechtlichen Regulierungsrahmen (Abschnitt 4) und der ethischen Einordnung des gNBS mit dem Kindeswohl als zentralem ethischem Orientierungsmaßstab (Abschnitt 5).

Wir präsentieren unsere Empfehlungen hier in Form von 18 Kriterien, die ein zukünftiges gNBS-Programm aus ethischer, rechtlicher, psychologischer, gesellschaftlicher, genetischer und pädiatrischer Sicht erfüllen sollte.<sup>80</sup> Die Kriterien sind dabei weder kumulativ noch hierarchisch zu verstehen, sondern jedem Kriterium und damit jeder der nachfolgenden Empfehlungen, kommt gleiches Gewicht zu. Die Kriterien sind unterteilt in 11 Auswahlkriterien für Zielkrankheiten eines gNBS-Programms (Abschnitt 6.1) und 7 Kriterien zur konkreten Ausgestaltung des Programms (Programm-Management-Kriterien; Abschnitt 6.2). Damit eine Krankheit bzw. ein Gen-Krankheits-Paar in ein gNBS-Programm aufgenommen werden kann, sollten aus unserer Sicht alle 11 Auswahlkriterien erfüllt werden.<sup>81</sup> Gleiches gilt für die 7 Programm-Management-Kriterien: die konkrete Umsetzung eines bevölkerungsweiten gNBS-Programms sollte sich an jedem der 7 Programm-Management-Kriterien orientieren.

Die 11 Auswahlkriterien für Zielkrankheiten sind in drei Blöcken zusammengefasst. Block I (Klinische Kriterien) umfasst 4 Kriterien, die die Eigenschaften der Zielkrankheiten beschreiben, die aus unserer Sicht in ein gNBS aufge-

<sup>79</sup> Die in den Abschnitten 6.1 und 6.2 enthaltenen Empfehlungen basieren im Kern auf Schnabel-Besson E, Dikow N, Alex K et al.: "A multi-dimensional framework for establishing and managing a genomic newborn screening program" (Arbeitstitel; zum Zeitpunkt des Verfassens dieser Stellungnahme in Vorbereitung; Link zur Preprint-Version: <https://doi.org/10.1101/2025.06.17.25329471>).

<sup>80</sup> Die Kriterien erscheinen mit einer ausführlichen Darstellung der Methode ihrer Erarbeitung, Erklärung der einzelnen Kriterien sowie ihrer Diskussion in Schnabel-Besson E, Dikow N, Alex K et al.: "A multi-dimensional framework for establishing and managing a genomic newborn screening program" (Arbeitstitel; zum Zeitpunkt des Verfassens dieser Stellungnahme in Vorbereitung; Link zur Preprint-Version: <https://doi.org/10.1101/2025.06.17.25329471>).

<sup>81</sup> Für eine Diskussion alternativer Ansätze und Begründung des gewählten Ansatzes vgl. Schnabel-Besson et al.: "A multi-dimensional framework for establishing and managing a genomic newborn screening program" (Arbeitstitel; in Vorbereitung).

nommen werden können (Abschnitt 6.1.1). Block II (Diagnostische Kriterien) benennt 4 Kriterien, die die Eigenschaften des Tests beschreiben, der für die Zielkrankheit vorhanden sein muss, damit sie in ein gNBS-Programm aufgenommen werden kann (Abschnitt 6.1.2). Block III (Therapeutisch-Interventionelle Kriterien) enthält 3 Kriterien, die konkrete Anforderungen an die für die Zielkrankheiten vorhandenen Therapien formulieren (Abschnitt 6.1.3). Die 7 Programm-Management-Kriterien für ein mögliches gNBS-Programm in Deutschland bilden Kriterien-Block IV unserer 18 Kriterien zum gNBS (Abschnitte 6.2.1–6.2.7).

Diese in vier Blöcken zusammengefassten 18 Kriterien für ein gNBS-Programm werden nachfolgend in der von der Projektgruppe im August 2024 konsentierten Form wiedergegeben. Zudem wird jedes Kriterium um Anmerkungen und, wo erforderlich, Erklärungen medizinischer Fachbegriffe ergänzt.

## 6.1. Auswahlkriterien für Zielkrankheiten

Die Zielkrankheiten eines gNBS sollten mit großer Sorgfalt ausgewählt werden. Dabei sollten einheitliche und transparente Auswahlkriterien herangezogen werden, die den Besonderheiten einer genomischen Untersuchung gesunder Neugeborener Rechnung tragen und sowohl Eigenschaften der Zielkrankheiten und Gen-Krankheits-Paare (Klinische Kriterien) als auch Anforderungen an den Test für die Zielkrankheit (Diagnostische Kriterien) sowie Anforderungen an die für die Zielkrankheit vorhandenen Therapien bzw. medizinischen Interventionen (Therapeutisch-Interventionelle Kriterien) beinhalten.

### 6.1.1. Klinische Kriterien (Charakter der Zielkrankheit)<sup>82</sup>

#### 6.1.1.1. Kriterium 1: Gen-Krankheits-Assoziation der Zielkrankheit

Kriterium 1: „Die **Gen-Krankheits-Assoziation** der Zielkrankheit ist gemäß Clin-Gen-Klassifikation ‚definitive‘ (eindeutig) oder ‚strong‘ (stark).<sup>83</sup>“

Die Gen-Krankheits-Assoziation beschreibt den Zusammenhang zwischen einem Gen (Teil der Erbinformation) und dem Auftreten einer Zielkrankheit bei Auffälligkeiten in dem Gen in Form von Abweichungen vom Referenzgenom (siehe Abschnitt 2.3). Wir empfehlen, dass die Gen-Krankheits-Assoziation für

<sup>82</sup> Alle Kriterien erscheinen in Schnabel-Besson E, Dikow N, Alex K et al.: “A multi-dimensional framework for establishing and managing a genomic newborn screening program” (Arbeitstitel; zum Zeitpunkt des Verfassens dieser Stellungnahme in Vorbereitung; Link zur Preprint-Version: <https://doi.org/10.1101/2025.06.17.25329471>).

<sup>83</sup> Informationen / Definitionen zur Klassifizierung von Gen-Krankheits-Validität: <https://www.clinicalgenome.org/docs/gene-disease-validity-classification-information/> (letzter Zugriff: 06. August 2024).

Zielkrankheiten, die in ein gNBS aufgenommen werden, möglichst eindeutig sein soll. Die sogenannte „Gene-Diseases Validity Classification Information“ der ClinGen Gene Curation Working Group formuliert bestimmte Anforderungen an Gen-Krankheits-Paare, um die Assoziation zwischen Gen und Zielkrankheit als „definitive“ (eindeutig) oder „strong“ (stark) einzustufen.<sup>84</sup> Wir empfehlen eine Orientierung an diesen Anforderungen oder einer ClinGen vergleichbaren Klassifikationsgrundlage. Das heißt, der Zusammenhang zwischen Zielkrankheit und Gen sollte in mindestens zwei unabhängigen Forschungsstudien identifiziert worden sein.<sup>85</sup> Der natürliche Verlauf der Zielkrankheiten und, falls zutreffend, unterschiedliche klinische Verlaufsformen und klinische Schweregrade, sollten bekannt sein, so dass auch bei (noch) asymptomatischen Neugeborenen eine eindeutige Falldefinition für die Zielkrankheit vorliegt und eine klare Therapieindikation gestellt werden kann.

Wie oben beschrieben (Abschnitt 1.2), haben bisherige Forschungsprojekte zum gNBS bei der Auswahl der Gen-Krankheits-Paare unterschiedliche Schwerpunkte gesetzt. Das Hauptkriterium der Auswahl im BabySeq-Projekt war dabei die Sicherheit der Diagnose (vgl. Ceyhan-Birsoy et al. 2017). Die von uns in Kriterium 1 sowie weiteren nachfolgenden Kriterien (2, 6, 7 und 8) formulierten Anforderungen dienen eben diesem Zweck, eine sichere Diagnose zu gewährleisten.

#### *6.1.1.2. Kriterium 2: Penetranz der Zielkrankheit*

Kriterium 2: „Die **Penetranz** der mit der Zielkrankheit assoziierten Varianten beträgt für das entsprechende Gen mindestens 80 %.“

Ein Gen kann verschiedene Varianten haben. Bei bestätigter Gen-Krankheits-Assoziation (siehe Kriterium 1) ist bekannt, dass es bei Vorliegen bestimmter Varianten des Gens zum Krankheitsausbruch kommen kann. Die Penetranz der krankheitsassoziierten genetischen Varianten bezeichnet nun die Wahrscheinlichkeit, dass eine Person mit dieser Variante Symptome der Krankheit ausbildet. Ist die Penetranz einer Variante hoch, so ist die Wahrscheinlichkeit für den:die Varianten-Träger:in hoch, tatsächlich zu erkranken. Die von uns geforderte Penetranz von 80 % gilt aus humangenetischer Sicht als hoch. Das bedeutet aber auch, dass eine seltene Krankheit, z.B. mit einer Prävalenz<sup>86</sup> von 1:100.000, die pro Jahr ca. 7–8 Neugeborene in Deutschland betrifft (bei ca. 700.000–800.000 Geburten im Jahr), statistisch gesehen nur bei sechs bis sieben der Neugebo-

<sup>84</sup> Siehe ebd.

<sup>85</sup> Vgl. Schnabel-Besson et al.: „A multi-dimensional framework for establishing and managing a genomic newborn screening program“ (Arbeitstitel; in Vorbereitung).

<sup>86</sup> Das heißt, Verteilung in der Bevölkerung.

renen mit der Variante tatsächlich auch zu Symptomen führt, wohingegen die anderen ein bis zwei keine Symptome entwickeln würden.<sup>87</sup>

Etliche mögliche Zielkrankheiten bzw. genetische Krankheitsrisiken, weisen eine geringere Penetranz auf und sollten aus unserer Sicht nicht in ein gNBS-Programm aufgenommen werden, um die Zahl der „gesunden Kranken“ bzw. „Patient:innen im Wartestand“ (Timmermanns und Buchbinder 2010) möglichst gering zu halten und damit verbundene psychologische und körperliche Belastungen zu reduzieren. Bedacht werden muss zudem, dass nicht nur die Penetranz, sondern auch die Gen-Krankheits-Assoziation und die Zuverlässigkeit der Testmethode (siehe Kriterium 6) sowie weitere Aspekte die Sicherheit der Diagnose beeinflussen. Nicht zuletzt muss bei der Etablierung und Evaluierung eines gNBS-Programms auch beachtet werden, dass ein bevölkerungsweites Screening wie das gNBS neue Erkenntnisse über die gescreeneten Krankheiten liefern wird, die u.a. ihre Penetranz betreffen. Diese kann sich, ähnlich wie Varianten-Klassifikationen (siehe Kriterium 7) im Verlauf des Screenings daher ändern und muss, wie auch andere Aspekte des gNBS, regelmäßig neu bewertet werden (siehe auch Kriterium 18).

#### *6.1.1.3. Kriterium 3: Schweregrad der Zielkrankheit*

Kriterium 3: „Die **Zielkrankheit ist schwerwiegend**. Das heißt, sie führt unbehandelt

- a) zum vorzeitigen Tod, oder
- b) zu erheblicher Morbidität und Beeinträchtigung der Lebensqualität, oder
- c) zu mäßiger Morbidität mit einer erheblichen Beeinträchtigung der körperlichen oder geistigen Entwicklung.

Für die Bewertung des Schweregrades kann auf das ClinGen-Klassifikationssystem oder eine vergleichbare Datengrundlage zurückgegriffen werden.“

Die Krankheitsschwere stellt ein wichtiges Kriterium dar, um Zielkrankheiten für ein gNBS auszuwählen. Dabei ist zu bedenken, dass trotz hoher Anforderungen an die Sicherheit der Diagnose (Kriterien 1, 2, 6 und 7) sogenannte „falsch-positive“ Befunde (hier bezogen auf analytische und klinische Validität; siehe dazu Verzeichnis der Begriffserklärungen dieser Stellungnahme) nicht ausgeschlossen werden können. Wie bereits weiter oben ausgeführt, kann ein solches falsch-positives Ergebnis mit erheblichen Belastungen für die Betroffenen verbunden sein (siehe Abschnitt 2.2 zum derzeitigen NBS und den Erfahrungsbericht einer Familie). Diese Belastungen lassen sich nur

<sup>87</sup> Diese hypothetische Berechnung orientiert sich an den Zahlen zum derzeitigen Neugeborenen-Screening (Screening-Report 2022); vgl. DGNS e.V. (2022).

rechtfertigen, wenn der Nutzen eines richtig-positiven Testergebnisses groß ist. Der Nutzen eines gNBS für richtig-positiv getestete Neugeborene ist dann besonders groß, wenn die Krankheit sowohl behandelbar ist (siehe etwa Kriterium 9) als auch ohne Behandlung ein schwerwiegender Verlauf der Krankheit erwartbar ist und ein früher Interventionsbeginn insgesamt von Vorteil ist (siehe Kriterien 5, 10 und 11). Aus diesem Grund empfehlen wir, dass in ein gNBS, analog zum etablierten NBS (vgl. Kinder-Richtlinie § 13 Abs. 1), nur schwerwiegende Krankheiten aufgenommen werden. Für die Bewertung des Schweregrades können die Klassifikation nach ClinGen und, da diese z.T. nicht eindeutig ist,<sup>88</sup> auch weitere Klassifikationssysteme herangezogen werden.

#### 6.1.1.4. Kriterium 4: Erkrankungsbeginn der Zielkrankheit

Kriterium 4: „Der mittlere **Erkrankungsbeginn** der Zielkrankheit liegt bei < 7 Jahren.“

Aus rechtlicher und ethischer Sicht sowie aus Sicht der befragten Bevölkerungsgruppen ist eine Beschränkung des gNBS auf Krankheiten des Kindesalters geboten (siehe Abschnitte 3, 4.5 und 5). Die Festlegung auf ein Erkrankungsalter von sieben Jahren (etwa Einschulungsalter) verringert die Anzahl von „Patient:innen im Wartestand“ und damit verbundene mögliche psychologische Belastungen der Familien. Zudem ist das gewählte Erkrankungsalter auch dadurch begründet, dass es Ziel des gNBS sein sollte, schwerwiegende Krankheiten, etwa schwere Entwicklungsstörungen, auszuschließen oder zu verhindern (siehe Kriterium 3). Diese treten häufig bereits im frühen Kindesalter auf. Wir beziehen uns zudem auf das mittlere Erkrankungsalter,<sup>89</sup> was es ermöglicht, auch Individuen zu identifizieren, bei denen die Zielkrankheit im Einzelfall erst später als mit sieben Jahren auftritt (spätmanifestierende Fälle). Ein weiterer Grund, der für das gewählte Erkrankungsalter spricht, ist, dass Kinder, die älter als sieben Jahre sind, bereits in die Entscheidung über genomische Tests einbezogen werden sollten. Ein gNBS sollte daher nur auf Zielkrankheiten testen, für die bereits im frühen Kindesalter Handlungsbedarf besteht, worunter Krankheiten fallen, die im Mittel bis etwa sieben Jahre auftreten.

Das Recht der Kinder auf genomisches Nichtwissen führt unserer Ansicht nach dazu, dass Informationen über erbliche Krankheiten des Erwachsenenalters, die den Eltern zugutekommen könnten (insofern sie darüber indirekt auch

<sup>88</sup> Vgl. Schnabel-Besson et al.: „A multi-dimensional framework for establishing and managing a genomic newborn screening program“ (Arbeitstitel; in Vorbereitung).

<sup>89</sup> Vgl. Schnabel-Besson et al.: „A multi-dimensional framework for establishing and managing a genomic newborn screening program“ (Arbeitstitel; in Vorbereitung).

einen Hinweis auf ein ihnen möglicherweise unbekanntes eigenes Krankheitsrisiko erhalten), nicht zurückgemeldet werden sollten (vgl. Alex et al. 2024), obgleich von anderen Autor:innen auch dafür argumentiert wird, dass eine solche Rückmeldung nicht nur im Sinne der Eltern, sondern auch des Kindes sein kann (vgl. Holm et al. 2019).

## 6.1.2. Diagnostische Kriterien (Charakter des Tests)

### 6.1.2.1. Kriterium 5: Vergleich mit alternativen Diagnoseverfahren

Kriterium 5: „Ein genomisches Neugeborenen-Screening (gNBS) hat **nachweisliche Vorteile gegenüber den etablierten diagnostischen Methoden** für die Zielkrankheit. Das heißt, die Zielkrankheit ist (1) durch die bisher verfügbaren Analysemethoden des Neugeborenen-Screenings (NBS) nicht erfassbar und kann (2) mit gNBS a) zuverlässiger (=höhere Sensitivität oder Spezifität) oder b) zu einem früheren Zeitpunkt nachgewiesen werden als durch eine etablierte Methode der Routinediagnostik.“

(1) Ein mögliches künftiges gNBS-Programm sollte aus unserer Sicht als Erweiterung des regulären NBS-Programms verstanden werden. Letzteres sollte aufgrund seiner hohen Sensitivität und Spezifität<sup>90</sup> und der Prozessgeschwindigkeit beibehalten werden. Daher empfehlen wir, dass für alle in ein gNBS aufzunehmenden Zielkrankheiten gelten sollte, dass sie nicht bereits Teil des derzeitigen NBS sind und auch grundsätzlich mit den biochemischen Analysemethoden des NBS nicht identifizierbar sind. Diese Vorgabe sollte allerdings nicht missverstanden werden. Auch das derzeitige NBS verwendet bereits molekulargenetische Verfahren zur Identifikation einiger Zielkrankheiten. Es wäre mit den bisherigen Analysemethoden des NBS dennoch nicht möglich, eine weitaus größere Zahl (möglicherweise hunderte) zusätzlicher (nur) genetisch identifizierbarer Zielkrankheiten in das NBS einzuschließen. Anders als beim NBS, für das Zielkrankheiten oft einzeln aufgenommen werden und für einige Zielkrankheiten die entsprechenden Methoden des Screenings individuell etabliert werden mussten, gestattet ein gNBS eine Analyse der gesamten Erbsubstanz in einem einzigen Ansatz (vgl. NASEM 2025:163; siehe auch Abschnitt 2.3).

(2) Zudem rechtfertigt das gNBS sich als populationsweites Programm über den Vorteil gegenüber einer Intervention nach Diagnosestellung in der Routine-

<sup>90</sup> Die Sensitivität eines Tests gibt an, wie sicher Betroffene als betroffen identifiziert werden. Die Spezifität eines Tests gibt an, wie sicher Gesunde als gesund identifiziert werden.



diagnostik (i.d.R. nach Symptomen). Zielkrankheiten eines gNBS sollten daher durch ein gNBS entweder zuverlässiger (mehr richtig-positive und richtig-negative Testergebnisse) oder früher identifizierbar sein als in der symptom-basierten Routinediagnostik.

#### *6.1.2.2. Kriterium 6: Qualitätsparameter des Tests*

Kriterium 6: „Die Zielkrankheit kann molekulargenetisch eindeutig **mittels ‚Whole Genome Sequencing‘ (WGS)** identifiziert werden. Die technischen Qualitätsparameter des Tests entsprechen denen akkreditierter Diagnostiklabore. Die zu berichtenden Genvarianten werden mit einer analytisch-diagnostischen **Sensitivität und Spezifität** von nahezu 100 % erkannt.“

Zielkrankheiten eines gNBS müssen grundsätzlich durch eine Genomsequenzierung (WGS oder WES) identifizierbar sein. Dem Prinzip der Datenminimierung (Abschnitte 4.8, 5.1.3) folgend, ist eine Testmethode zu wählen, die relativ zur Zielerreichung möglichst wenig Überschussinformationen liefert. Ein Datenüberschuss kann jedoch gerechtfertigt werden, wenn das Testverfahren (etwa WGS) dafür eine deutlich bessere Eignung zur Zielerreichung vorweist. Ein wichtiges Ziel des gNBS sollte sein, eine möglichst sichere Diagnose zu stellen (siehe auch Kriterien 1, 2, 7 und 8). Daher empfehlen wir eine Sensitivität (Anteil richtig-positiver Ergebnisse) und Spezifität (Anteil richtig-negativer Ergebnisse) des Tests von idealerweise 100 % (zur Sensitivität und Spezifität in bisherigen gNBS-Studien vgl. Abschnitt 1.2).

#### *6.1.2.3. Kriterium 7: Mitgeteilte genetische Varianten für die Zielkrankheiten*

Kriterium 7: „Es werden ausschließlich ‚wahrscheinlich pathogene‘ und ‚pathogene‘ **Varianten** (ACMG-Klassifikation) **mitgeteilt**. Anlageträgerschaften und Varianten unklarer Signifikanz (VUS) werden nicht mitgeteilt.“

Das American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) teilt genetische Varianten in fünf Kategorien ein: pathogene (krankheitsursächliche), wahrscheinlich pathogene, wahrscheinlich benigne (wahrscheinlich nicht krankheitsassoziierte), benigne Varianten und Varianten unklarer Signifikanz (VUS) (Richards et al. 2015). VUS sind Varianten, deren gesundheitliche Relevanz unklar ist. Die Beschränkung auf die Rückmeldung (wahrscheinlich) pathogener Varianten dient dem Ziel einer möglichst sicheren Diagnose und damit der Reduktion von Unsicherheit (siehe auch Kriterien 1, 2, 6 und 8).

#### 6.1.2.4. Kriterium 8: Bestätigung der Verdachtsdiagnose

Kriterium 8: „Die **Konfirmation der Verdachtsdiagnose** aus dem gNBS erfolgt durch (1) eine molekulargenetische Untersuchung aus einer unabhängig gewonnenen Probe (z.B. neue Blutprobe) oder (2) eine etablierte nicht-genetische Diagnostik (z.B. biochemisch, enzymatisch, bildmorphologisch, histologisch, elektrophysiologisch).“

Screening-Tests unterscheiden sich von diagnostischen Tests, da sie Personen mit einem Risiko für die gescreente Zielkrankheit, vorzugsweise vor dem Auftreten von Krankheitssymptomen, identifizieren. Ein positiver Screening-Test, so auch aus dem gNBS, erfordert deshalb immer eine zuverlässige Konfirmationsdiagnostik (Bestätigung der Verdachtsdiagnose; siehe Abschnitt 1.2 sowie dort Erfahrungsbericht einer Familie mit falsch-positivem Testergebnis aus dem NBS). Initial positive Testergebnisse aus dem gNBS sollten, wie dies auch bereits im derzeitigen NBS geschieht, durch eine Konfirmationsdiagnostik bestätigt werden. Diese wird in einem auf die Verdachtsdiagnose spezialisierten Zentrum nach Aufklärung und informierter Einwilligung der Sorgeberechtigten durchgeführt (siehe Kriterium 16).

#### 6.1.3. Therapeutisch-Interventionelle Kriterien (Charakter der Intervention)

##### 6.1.3.1. Kriterium 9: Verfügbarkeit und Wirksamkeit einer Therapie

Kriterium 9: „Eine **therapeutische Intervention** ist etabliert und verfügbar, die **den Verlauf der Zielkrankheit nachweislich günstig beeinflusst**, das heißt, Krankheitssymptome abmildert oder ihr Auftreten verhindert oder verzögert. Falls dazu eine wiederkehrende Überwachung erforderlich ist, sind Interventionen in Form regelmäßiger Vorsorgeuntersuchungen ebenfalls etabliert und verfügbar.“

Es sollten nur Zielkrankheiten in ein gNBS aufgenommen werden, für die es eine nachgewiesene sichere und wirksame Behandlungsoption gibt. Die Aufnahme von Krankheiten in ein gNBS, deren Therapie auf dem europäischen Markt<sup>91</sup> noch nicht verfügbar ist, oder sich aktuell in klinischen Studien befindet, sollte unterbleiben. Innerhalb der Projektgruppe intensiv diskutiert wurde die Frage, ob krankheitsassoziierte Gene, die eine wiederkehrende Überwachung aber noch keine therapeutische Intervention erforderlich machen, in ein gNBS aufgenommen werden sollten. Darunter fallen Krankheiten, etwa Tumor-

<sup>91</sup> Im Hinblick auf ein mögliches gNBS-Programm in Deutschland.

prädispositionssyndrome, für die es zwar therapeutische Interventionen gibt, die aber bei positivem Ergebnis aus dem gNBS (Hinweis auf eine genetische Prädisposition) noch nicht nötig sind. Nach Abwägung der Vor- und Nachteile empfehlen wir eine solche Aufnahme, etwa für Tumorprädispositionen. Wichtig dabei ist jedoch, dass auch in diesem Fall alle anderen Kriterien erfüllt sein müssen, etwa eine Penetranz von mindestens 80 % (Kriterium 2), die Anforderungen zum Verhältnis von Nutzen zu Risiken der überwachenden Intervention (Kriterium 11) und der gleichberechtigte Zugang zu der überwachenden Intervention (Kriterium 12). Zudem muss auch für jene Krankheiten, die zunächst eine wiederkehrende Überwachung erfordern, eine therapeutische Intervention bei später u.U. auffälligem Befund nach der weiteren Überwachung vorhanden sein. Für diese therapeutische Intervention gelten alle Kriterien bzgl. Therapien der gNBS-Zielkrankheiten entsprechend (Kriterien 9, 10, 11 und 12).

Der medizinische Anlass (Indikation) für eine Behandlung muss eindeutig sein. Krankheiten, für die, nach bestätigter gNBS-Diagnostik oder positivem Befund nach regelmäßiger Überwachung, keine Behandlung etabliert und verfügbar ist (etwa das in nachfolgendem Erfahrungsbericht<sup>92</sup> beschriebene Dup15q-Syndrom), sollten nicht in ein gNBS aufgenommen werden. So nachvollziehbar der Wunsch gerade seitens Vertreter:innen von Patient:innen-Organisationen ist, auch nicht behandelbare Krankheiten in ein gNBS aufzunehmen, so kann der Nutzen einer Diagnosestellung durch das gNBS aus unserer Sicht nicht etwa mit dem Hinweis auf die Vermeidung einer „diagnostischen Odyssee“ gerechtfertigt werden, da WGS und WES innerhalb der klinischen Diagnostik bereits etabliert sind. Es ist daher nicht die Aufgabe eines gNBS, nicht behandelbare Krankheiten oder Krankheitsrisiken festzustellen. Daneben muss aber berücksichtigt werden, dass parallel zur Etablierung eines deutlich erweiterten NBS in Form eines gNBS auch dafür Sorge zu tragen ist, dass Präventions- und Therapie-Angebote für Krankheiten des Kindesalters, die mittels WGS diagnostiziert werden könnten, ausgebaut und weiterentwickelt werden.

## **Erfahrungsbericht Dup15q-Syndrom**

(nicht bzw. ausschließlich symptomatisch behandelbar, nicht Teil des NBS)

„Bei meiner Tochter traten ab Geburt erste Symptome auf, die zunächst nicht ernst genommen wurden. Mit 6 Monaten begannen infantile Spasmen, eine schwerwiegende Form der Epilepsie, die zunächst fehldiagnostiziert und falsch behandelt wurden. Die Diagnose Dup15q-Syndrom fiel mit 15 Monaten. Durch ein gNBS hätte man frühzeitiger und effektiver die Symptome behandeln und

<sup>92</sup> Wir bedanken uns bei Verena Romero, die uns ihre Erfahrungen geschildert und für diese Stellungnahme zur Verfügung gestellt hat.

die Behinderung durch gezieltere Maßnahmen abmildern können. Eine frühe Diagnose erspart eine leidige Diagnoseodyssee, unnötige Untersuchungen und stellt von Anfang an ein psychologisches Auffangnetz (frühe Diagnose- und Traumaverarbeitung) durch Selbsthilfevereine zur Verfügung.

Seltene schwerwiegende neurologische Erkrankungen, die mit einer komplexen Mehrfachbehinderung einhergehen, sollten unabhängig davon, ob es schon eine ursächliche Behandlung gibt, mit ins gNBS aufgenommen werden. Eine systematische Datensammlung zur tatsächlichen Prävalenz (hohe Dunkelziffer nicht genetisch diagnostizierter Fälle) kann die Versorgung effektiver gestalten, Kosten sparen und Forschungsanreize schaffen. Meine Meinung teilen die Familien unseres Selbsthilfevereins sowie zahlreiche andere Vereine ähnlicher seltener Erkrankungen, da es auch vorkommt, dass jahrelang die Ursache der geistigen Behinderung, Autismus-Spektrum-Störung oder Epilepsie nicht genetisch abgeklärt wird.“

*Verena Romero, 1. Vorsitzende Dup15q e.V.*

#### *6.1.3.2. Kriterium 10: Vorteil eines frühen Eingreifens*

**Kriterium 10:** „Ein **prä- oder fröhsymptomatischer Interventionsbeginn** nach Identifikation der Zielkrankheit im gNBS ist möglich und hat einen nachweislichen Gesundheitsnutzen verglichen mit Interventionsbeginn nach Diagnosestellung durch etablierte Methoden der Routinediagnostik.“

Wie bereits Kriterium 5, ergibt sich auch Kriterium 10 daraus, dass das gNBS sich als populationsweites Programm über den Vorteil gegenüber einer Intervention nach Diagnosestellung in der Routinediagnostik (i.d.R. nach Symptomen) rechtfertigt. Es sollten also nur Zielkrankheiten aufgenommen werden, deren Verlauf durch Interventionsbeginn in einem vorsymptomatischen (latenten) oder fröhsymptomatischen Stadium im Vergleich mit späterem Beginn der Therapie günstig beeinflusst werden kann. Der Gesundheitsnutzen eines frühen Therapiebeginns sollte vor dem Screening durch Pilotstudien nachgewiesen worden sein (siehe auch Kriterium 9). Insofern Kriterium 4 den Erkrankungsbeginn bis zu einem Alter von 7 Jahren für gNBS-Zielkrankheiten verlangt, liegt der Interventionsbeginn ebenfalls in diesem Zeitraum. Die in ein gNBS aufzunehmenden Krankheiten sind also „childhood actionable“. Das heißt, es besteht medizinischer Handlungsbedarf in der Kindheit. Ein Beispiel für eine solche Krankheit, die bisher nicht Teil des NBS ist, aber in ein gNBS aufgenommen werden könnte, wird in untenstehendem Erfahrungsbericht beschrieben.

## Cystinose – Erfahrungsbericht einer Familie

(Erkrankung behandelbar, derzeit nicht Teil des NBS)

„Wie eine ‚Schockdiagnose‘ rückblickend wie ein 6er im Lotto wirken kann, wurde uns im Jahr 2018, dem Geburtsjahr unseres ersten Kindes, bewusst. Nachdem wir voller Vorfreude aus dem Krankenhaus in neues Leben mit Kind starteten, wurde dieses durch einen Anruf, nur wenige Tage später, schlagartig komplett aus der Bahn geworfen.

Die Diagnose einer seltenen Erkrankung mit Namen Cystinose, von der wir bis dahin noch nie etwas gehört hatten und welche nur durch das damals angebotene erweiterte Neugeborenen-Screening<sup>93</sup> gestellt werden konnte.

Ein Krankheitsbefund, welcher nur durch die frühzeitige Erkennung und die exzellente Betreuung durch das Team der interdisziplinären Sprechstunde an Schrecken verloren hat. Alleine diese Umstände haben uns und vor Allem unserem Sohn so viel erspart.“

### 6.1.3.3. Kriterium 11: Risiko-Nutzen-Verhältnis der Intervention

Kriterium 11: „Der **Nutzen der Intervention** übersteigt deutlich die mit ihr verbundenen **Risiken und Belastungen für das Kind**. Das Risiko ist gering oder moderat, vergleichbar mit einer Einstufung des Interventions-Risikos von  $\geq 2$  („low risk“; „moderately acceptable risk“) nach ClinGen. Die Abwägung von Nutzen, Risiken und Belastungen berücksichtigt die Auswirkungen der Intervention auf die Lebensqualität des Kindes.“

Das Risiko-Nutzenverhältnis eines gNBS inklusive der Risiken der Therapie oder regelmäßiger Kontrolluntersuchungen soll unter Berücksichtigung der individuellen Auswirkungen auf das Kind abgewogen werden. Ein evidenzbasierter Nutzen einer Intervention für das gescreente Individuum sollte die mit der Intervention assoziierten Risiken deutlich übersteigen. Berücksichtigt werden müssen dabei auch die Auswirkungen auf die Gesundheit des Kindes bei Verzicht auf das gNBS und somit den Verzicht auf einen frühen Start der Therapie. Ein Sekundärnutzen für weitere Familienangehörige (etwa Eltern oder Geschwister) ergibt sich möglicherweise aus auffälligen Befunden des Kindes, da genetische Informationen vererbbar sind. Die Generierung eines Nutzens für Dritte ist jedoch nicht zentrale Aufgabe des Screenings Neugeborener. Der Nutzen einer Intervention sollte in regelmäßigen Abständen neu bewertet werden (siehe auch Kriterium 18).

<sup>93</sup> Damit ist eine Pilotstudie gemeint, die zu der Zeit, in der die Familie, die hier ihre Erfahrungen schildert, diese Erfahrung gemacht hat, angeboten wurde, und nicht das sogenannte „Erweiterte Neugeborenen-Screening“ (siehe zu Letzterem Abschnitt 2.2 und Begriffsverzeichnis dieser Stellungnahme) [Anm. der Redaktion].

## 6.2. Kriterien zum Programm-Management<sup>94</sup>

### 6.2.1. Kriterium 12: Zugangsgerechtigkeit

Kriterium 12: „Alle Neugeborenen in Deutschland sollen einen **gleichberechtigten Zugang** (flächendeckende Information und verpflichtendes Angebot, Kostenübernahme gesichert) zum Screening, zur Konfirmationsdiagnostik und zu den empfohlenen Interventionen haben.“

Allgemein ist für ein gNBS auf einen flächendeckenden und gleichberechtigten Zugang für alle (werdenden) Eltern und damit für deren Kinder zu achten. Es sollten geeignete Maßnahmen ergriffen werden, um alle Sorgeberechtigten barrierefrei und flächendeckend und nach ihren Bedürfnissen über das gNBS zu informieren. Die Sicherung der Kostenübernahme bezieht sich darauf, dass gesetzliche und private Krankenversicherungen die Kosten für das gNBS und alle nachfolgenden Interventionen übernehmen.

### 6.2.2. Kriterium 13: Einwilligung (Form, Ablauf)

Kriterium 13: „Das gNBS erfordert eine **schriftliche, informierte Einwilligung** des:der Sorgeberechtigten des Kindes. Die schriftliche und mündliche Aufklärung findet im Regelfall im Rahmen des Geburtsplanungsgesprächs (3. Trimenon, in der Geburtseinrichtung) statt. Die schriftliche Dokumentation der informierten Zustimmung oder Ablehnung findet in diesem Rahmen oder nach der Geburt statt. Die Verantwortlichkeit für die Sicherstellung des Angebots gestaltet sich analog zum regulären NBS. Die Aufklärung erfolgt durch qualifiziertes Fachpersonal. Sollte keine pränatale Aufklärung erfolgt sein, wird diese postnatal nach den Vorgaben des regulären NBS angeboten. Im Rahmen der kindlichen Vorsorgeuntersuchungen U2 und U3 wird überprüft, ob ein Angebot gemacht wurde bzw. eine Aufklärung erfolgt ist und die Sorgeberechtigten eingewilligt oder abgelehnt haben (Verantwortlichkeit: die:der die U-Untersuchung durchführende Ärztin:Arzt). Die Sorgeberechtigten können auch nach initialer vorgeburtlicher Ablehnung postnatal noch einwilligen.“

Ein gNBS ist eine prädiktive (d.h. eine Voraussage treffende) genetische Untersuchungsmethode. Sie unterliegt deshalb dem GenDG und darf daher nur mit einer schriftlichen informierten Einwilligung durch die Sorgeberechtigten durchgeführt werden (siehe Abschnitt 4.1). Der Zeitpunkt, das Format und die

<sup>94</sup> Wenn die Auswahlkriterien für Zielkrankheiten (Kriterien 1–11) erfüllt sind, sollte ein gNBS-Programm nach den nachfolgenden Kriterien (12–18) gestaltet sein. Alle Kriterien erscheinen in Schnabel-Besson E, Dikow N, Alex K et al.: „A multi-dimensional framework for establishing and managing a genomic newborn screening program“ (Arbeitstitel; zum Zeitpunkt des Verfassens dieser Stellungnahme in Vorbereitung; Link zur Preprint-Version: <https://doi.org/10.1101/2025.06.17.25329471>).

Inhalte der Aufklärung und die Verantwortlichkeit für das Angebot sollten wie auch beim derzeitigen NBS vorab definiert werden. Für die Details verweisen wir auf den Text der Kriterien 13 und 14.

### 6.2.3. Kriterium 14: Aufklärung und Einwilligung (Inhalt)

Kriterium 14: „Das **Aufklärungsgespräch** zum gNBS, die **schriftliche Informationsbroschüre** und optionale **multimediale Zusatzangebote** (beispielsweise in Form strukturierter Videos) informieren über:

- a) das Testverfahren (Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung),
- b) die möglichen Ergebnisse des Tests und die Konsequenzen eines positiven Testergebnisses für das Kind und dessen Familie (allgemeine Informationen zu den genetischen Grundlagen der Zielkrankheiten, jedoch im Regelfall ohne krankheitsspezifische Aufklärung, sowie allgemeine Informationen zu Unterstützungsangeboten),
- c) den mit dem Test verbundenen Nutzen (wie oben, in Kriterien 9.–12. dargestellt),
- d) die mit dem Test verbundenen Risiken (insbesondere Belastungen durch falsch-positive Testergebnisse),
- e) die Speicherung und Verwendung der erhobenen Proben und Daten sowie deren Schutz vor unberechtigtem Zugriff,
- f) das Recht des:der einwilligenden Sorgeberechtigten, seine:ihre Einwilligung zum Test jederzeit frei, ohne Angabe von Gründen und ohne daraus resultierende Benachteiligungen zu widerrufen.

Die Informationen sollen in allgemeinverständlicher Sprache dargestellt werden. Im Aufklärungsgespräch besteht zudem die Möglichkeit für Rückfragen.“

Die Vorgaben für den Inhalt der Aufklärungsgespräche und Informationsmaterialien zum gNBS entsprechen weitgehend den Anforderungen, die in § 9 Abs. 2 Nr. 1–6 GenDG festgelegt sind. Der grundsätzliche Verzicht auf eine krankheitsspezifische Aufklärung kann im Einzelfall der Vermeidung einer kognitiven oder emotionalen Verunsicherung der Sorgeberechtigten dienen. Je nach Informationsbedürfnissen können jedoch auch detailliertere Informationen zum gNBS bereitgestellt werden. Wir empfehlen die Entwicklung adaptiver und interaktiver Entscheidungshilfen, die Nutzung verschiedener Kommunikationsmethoden, die Schulung Angehöriger der Gesundheitsberufe und die Gewährleistung eines strukturierten, transparenten und elternzentrierten Informationsprozesses, um die Autonomie zu stärken und entscheidungsbezoge-

nen Stress während des Informations- und Aufklärungsprozesses zum gNBS zu verringern (siehe auch Abschnitt 3.2.1). Während der Aufklärung sollte ebenfalls erwähnt werden, dass es sich bei gNBS und NBS um zwei verschiedene Screenings handelt und dass das reguläre NBS durch das gNBS nicht ersetzt werden kann und weiterhin empfohlen wird.

#### 6.2.4. Kriterium 15: Probenentnahme und -verarbeitung

Kriterium 15: „Die **Probenentnahme für das gNBS** erfolgt als Bestandteil des NBS. Die getrocknete Probe wird ohne Zeitverzug an das zuständige NBS-Labor<sup>95</sup> versendet. Verantwortlich für den zeitgerechten Probentransport ist die:der Einsendende. Die Analyse der Probe im festgelegten Zeitrahmen wird durch das NBS-Labor durchgeführt. Die für eine Akkreditierung notwendigen Leistungsindikatoren und Mindestanforderungen sind klar definiert.“

Für das gNBS sollte eine geeignete Probe eingesetzt werden, z.B. eine Trockenblutprobe. Da die Probe als Teil der Probe für das NBS entnommen wird, erfolgt die Blutabnahme im Alter von 36 bis 72 Stunden (vgl. Kinder-Richtlinie § 20 Abs. 1). Die Projektgruppe hat darüber diskutiert, ob eine frühere Entnahme für das gNBS sinnvoll erscheint. Dies würde jedoch bedeuten, dass zwei separate Proben entnommen werden müssten, da einige NBS-Zielkrankheiten erst in dem oben genannten Zeitfenster sicher diagnostiziert werden können. Aus Sicht der Projektgruppe stellt der Zeitgewinn von maximal 72 Stunden gegenwärtig jedoch kein ausreichendes Argument für eine zweimalige Blutentnahme dar, die im Vergleich zur nur einmaligen Probenentnahme invasiver und belastender für das Kind wäre. Die Anforderungen in Bezug auf die Akkreditierung der Labore werden in der Kinder-Richtlinie festgelegt und entsprechen denen des regulären NBS.

#### 6.2.5. Kriterium 16: Mitteilung des Testergebnisses

Kriterium 16: „Die Verantwortlichkeiten zur Mitteilung des **Testergebnisses** entsprechen den rechtlichen Vorgaben des NBS und des Gendiagnostikgesetzes. Für jede Zielkrankheit ist im Fall eines positiven Befundes ein klares Vorgehen definiert. Es ist sicherzustellen, dass ein zeitnaher Kontakt zu einem auf die Verdachtsdiagnose spezialisierten Zentrum erfolgt, das die Sorgeberechtigten aufklärt, die Konfirmationsdiagnostik durchführt und therapeutische Maßnah-

<sup>95</sup> Das Neugeborenen-Screening-Labor (NBS-Labor) ist das Labor, das das gemeinsame Screening (reguläres NBS und gNBS) verantwortet, da nur eine Probe entnommen werden soll.



men einleitet oder weitere überwachende Maßnahmen plant. Die Kriterien für die Auswahl der spezialisierten Zentren legen die entsprechenden Fachgesellschaften fest.“

Die zuverlässige und rasche Zusammenführung aller Einzelergebnisse der Vorsorgeuntersuchungen Neugeborener (aktuelles primär biochemisches NBS, aktuelles Neugeborenen-Hörscreening und zukünftig auch gNBS) zu einem Gesamtergebnis ist wünschenswert. Die Mitteilung der Ergebnisse aus dem gNBS und die zeitnahe Anbindung an ein spezialisiertes pädiatrisches Diagnose- und Behandlungszentrum sollten durch die Ärzt:innen des NBS-Labors erfolgen. Damit die Erstmitteilung der Ergebnisse aus dem gNBS auskunftsfähig ist, sind spezielle Schulungen des medizinischen Personals der NBS-Labore wichtig (wofür es nicht erforderlich ist, dass diese alle Details der gNBS-Zielkrankheiten kennen). Nach der Bestätigung des positiven Ergebnisses soll eine genetische Beratung angeboten werden.

#### 6.2.6. Kriterium 17: Umgang mit den Daten

Kriterium 17: „Für die **Speicherung und Verwendung der erhobenen Proben und Daten aus dem gNBS zur Qualitätssicherung und Programmevaluation** gilt:

- a) Die Testergebnisse des gNBS (positive und negative) und die zur Qualitätssicherung und Programmevaluation erforderlichen Daten werden entsprechend den gesetzlichen Vorgaben durch das NBS-Labor gespeichert und in pseudonymisierter Form an eine zentrale Registerdatenbank weitergeleitet.
- b) Die molekulargenetischen Rohdaten aus dem gNBS werden zu Zwecken der Qualitätskontrolle gemäß gesetzlicher Vorgaben durch das NBS-Labor gespeichert und danach vernichtet.
- c) Die Probe wird entsprechend den gesetzlichen Vorgaben für das NBS vernichtet.
- d) Datenschutzrechtliche Vorgaben, insbesondere strenge Anforderungen an die Datensicherheit, müssen eingehalten werden.

Für die **Speicherung und Verwendung der erhobenen Proben und Daten aus dem gNBS zu anderen Zwecken** (diagnostische und therapeutische Zwecke sowie Forschungszwecke) gilt:

- e) Solche Sekundärdatennutzungen können bei gesonderter schriftlicher informierter Einwilligung und im Rahmen gesetzlicher Grenzen ermöglicht werden.
- f) Bei der Datenspeicherung und Datennutzung hat der Gesetzgeber den Diskriminierungsschutz sicherzustellen. Insbesondere muss der Gesetzgeber

verhindern, dass die Daten an Arbeitgeber:innen und Versicherungen bzw. an staatliche Institutionen zu Zwecken der Gefahrenabwehr oder Strafverfolgung weitergegeben werden.“

Die genomischen Daten der Neugeborenen gelten als besonders schützenswert. Ihre Speicherung und Verwendung unterliegt gesetzlichen und datenschutzrechtlichen Regelungen. Hierbei ist es erforderlich, die gewonnenen Daten vor Missbrauch zu schützen und deren Sekundärnutzung zum Zweck der Programmentwicklung und des wissenschaftlichen Erkenntnisgewinns streng und einheitlich zu regulieren. Sich ändernden rechtlichen Anforderungen ist dabei Rechnung zu tragen.<sup>96</sup>

#### 6.2.7. Kriterium 18: Programmevaluation und Qualitätssicherung

Kriterium 18: „Das gNBS ist als ein bundesweit einheitliches Programm der öffentlichen Gesundheitspflege konstituiert und regelmäßigen, zentral koordinierten **Maßnahmen der Programmevaluation und Qualitätssicherung** unterworfen. Dazu zählen insbesondere

- a) die regelmäßige Evaluation und Anpassung der Falldefinitionen sowie empfohlenen Interventionen für die Zielkrankheiten,
- b) die regelmäßige und anlassbezogene Evaluation der Neuaufnahme/Streichung von Zielkrankheiten und assoziierten Genvarianten in das gNBS bei Erfüllen/Nichterfüllen der oben gelisteten Kriterien 1. bis 12.,
- c) regelmäßig durchgeführte Maßnahmen zur langfristigen Qualitätssicherung des gesamten gNBS-Programms, z.B. durch Evaluation der Prozessparameter, sowie
- d) die regelmäßige Durchführung empirischer Studien zur Akzeptabilität des gNBS mit dem Ziel einer möglichst hohen Akzeptanz und Teilnahmerate am gNBS.“

Bevor das gNBS als bundesweites Programm der Gesundheitspflege (Public-Health-Programm) eingerichtet wird, sollte ein öffentlicher Dialog erfolgen, um die Erwartungen und Akzeptanzbedingungen der Bürger:innen zum gNBS in Deutschland kennenzulernen. Allgemein ist für ein gNBS auf eine hohe Akzeptanz in der Bevölkerung zu achten, sodass ein flächendeckender Zugang für alle Neugeborenen sichergestellt werden kann. Dazu ist es wichtig, mögliche Einflussfaktoren auf Zustimmung oder Ablehnung des gNBS zu identifizieren (Kriterium 18 d, siehe auch Abschnitt 3).

<sup>96</sup> Vgl. Schnabel-Besson et al.: „A multi-dimensional framework for establishing and managing a genomic newborn screening program“ (Arbeitstitel; in Vorbereitung).

Ein gNBS sollte zur Aufrechterhaltung und Verbesserung der Qualität fortwährend evaluiert werden. Das bedeutet, dass alle Prozessschritte des gNBS-Programms regelmäßig kontrolliert werden. Dazu ist es wichtig, dass das gNBS-Programm ein zentrales Register hat (siehe Kriterium 17 a). Mithilfe dieses Registers soll auch der Langzeitnutzen des gNBS regelmäßig überprüft werden. Auf der Grundlage dieser wiederholten Evaluationen muss neben der Aufnahme neuer Zielkrankheiten auch der datenbasierte Ausschluss einzelner Zielkrankheiten bzw. Varianten aus dem gNBS bei unzureichendem Nutzen oder übermäßiger Belastung der gescreenten Neugeborenen möglich sein.

### 6.3. Empfehlungen zur gesetzlichen Neuregulierung<sup>97</sup>

Mit Blick auf die vorangestellten Empfehlungen wären einige gesetzliche Änderungen erforderlich, um zu gewährleisten, dass diese Empfehlungen mit dem geltenden Recht übereinstimmen. Allerdings handelt es sich dabei größtenteils um geringfügige Modifikationen und nicht um substanzielle Änderungen, da – wie bereits oben erläutert (Abschnitt 4) – ein gNBS bereits heute von Rechts wegen möglich ist.

Eine Genomanalyse wäre geeignet, zahlreiche Informationen über die Gesundheit des Kindes zu offenbaren. Sie lässt zudem Rückschlüsse auf die gesundheitlichen Risiken genetisch verwandter Personen wie beispielsweise der Eltern zu. Da sich die Empfehlungen jedoch nur für behandelbare frühmanifestierende Krankheiten als Zielkrankheiten aussprechen und weitere möglicherweise generierbare Gesundheitsinformationen außer Acht gelassen werden sollen, entspricht dies der Konzeption des geltenden Rechts.<sup>98</sup>

#### 6.3.1. Aufklärung

Nach den Empfehlungen soll die Aufklärung durch qualifiziertes Fachpersonal vorgenommen werden können. Nach § 9 Abs. 1 S. 1 i. V. m. § 3 Nr. 5 und § 7 Abs. 1 GenDG kann bei diagnostischen genetischen Untersuchungen die Aufklärung allerdings nur durch Ärzt:innen (Arztvorbehalt) und bei prädiktiven genetischen Untersuchungen nur durch Fachärzt:innen oder zusätzlich qualifizierte Ärzt:innen (qualifizierter Arztvorbehalt) erfolgen. Im GenDG müsste daher eine Ausnahmenvorschrift eingefügt werden, nach der der (qualifizierte)

---

<sup>97</sup> Die nachfolgenden Ausführungen orientieren sich ebenfalls teilweise stark an der im Rahmen dieses Projektes angefertigten Dissertation von Hannah Lilly Straub, *Rechtsrahmen des Neugeborenen-Screenings (in Deutschland) - Vom etablierten Verfahren zur Genomanalyse*, die voraussichtlich 2026 erscheint.

<sup>98</sup> Siehe für die Frage, ob theoretisch aus rechtlicher Perspektive auch auf andere Informationen gescreent werden könnte, Straub, *Rechtsrahmen des Neugeborenen-Screenings (in Deutschland) - Vom etablierten Verfahren zur Genomanalyse*, erscheint voraussichtlich 2026.

Arztvorbehalt im Rahmen der Aufklärung des gNBS keine Anwendung findet, sondern auch anderes Fachpersonal hierzu befugt ist.

Was den Inhalt der Aufklärung betrifft, sollte entgegen § 9 Abs. 2 Nr. 5 GenDG keine Aufklärung über das Recht auf „Nichtwissen einschließlich des Rechts, das Untersuchungsergebnis oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen, sondern vernichten zu lassen“, erfolgen. Da das Screening nach den vorliegenden Empfehlungen ausschließlich Ergebnisse liefern würde, die geeignet sind, lebensrettende Maßnahmen zu Gunsten des Kindes zu ergreifen oder schwere Krankheitsverläufe bei dem Kind abzuschwächen, steht es den Eltern nicht frei, auf die Mitteilung dieser Ergebnisse zu verzichten.<sup>99</sup> Es bietet sich auch hier die Schaffung einer Ausnahmegesetzgebung für das gNBS an. Dabei steht es den Sorgeberechtigten jedoch weiterhin frei, das gNBS insgesamt abzulehnen (Erfordernis der Einwilligung gemäß § 8 GenDG).

### 6.3.2. Beratung

Da das gNBS zumindest in Teilen als prädiktive genetische Untersuchung im Sinne des § 3 Nr. 8 lit. a GenDG einzustufen wäre, wäre es gemäß § 10 Abs. 2 S. 1 GenDG verpflichtend, eine genetische Beratung vor der Untersuchung und nach Vorliegen des Ergebnisses durch eine:n qualifizierte:n Arzt:Ärztin anzubieten. Da das verpflichtende Angebot der genetischen Beratung nicht Bestandteil der Empfehlungen ist, müsste auch in diesem Punkt eine Ausnahmegesetzgebung in das Gesetz eingefügt werden.

### 6.3.3. Mitteilung der Ergebnisse

Die Verantwortlichkeiten zur Mitteilung der Testergebnisse sollen laut Empfehlungen entsprechend den gesetzlichen Vorgaben erfolgen. Hier besteht daher grundsätzlich kein Änderungsbedarf. Man könnte jedoch in das Gesetz aufnehmen, dass die Eltern bzw. Sorgeberechtigten im Eilfall direkt durch die Laborärzt:innen benachrichtigt werden können.

### 6.3.4. Aufbewahrung der Ergebnisse

Auch die Datenspeicherung soll nach den Empfehlungen gemäß den gesetzlichen Vorgaben erfolgen. Wie oben beschrieben, müssen die Screening-Ergebnisse gemäß § 12 Abs. 1 S. 1 GenDG grundsätzlich zehn Jahre aufbewahrt und anschließend vernichtet werden. Zu den Ergebnissen gehören der Befund

---

<sup>99</sup> Vgl. EURAT (2023:47 f.).

sowie die insoweit ggf. relevanten Genabschnitte. Die Proben sollen nach den gesetzlichen Vorgaben vernichtet werden, also sobald sie für den Zweck des Screenings nicht mehr benötigt werden. Ein gesetzlicher Änderungsbedarf besteht insoweit folglich nicht.

### 6.3.5. Zielkrankheiten

Wie bereits einleitend erläutert, ist keine gesetzliche Änderung im Hinblick auf die empfohlenen Zielkrankheiten erforderlich. Sie müssen vor dem Alter von sieben Jahren auftreten und es muss eine therapeutische Intervention existieren, die die Krankheitssymptome abmildert, verhindert oder verzögert und den Verlauf der Krankheit so günstig beeinflusst. Dies steht im Einklang mit §§ 14 und 16 GenDG. Auch insofern besteht deshalb kein gesetzlicher Änderungsbedarf.

### 6.3.6. Schutz der Daten

Die §§ 19 ff. GenDG verhindern im gebotenen Maße die Weitergabe der genetischen Daten an Arbeitgeber:innen und Versicherungen. Somit sind die betroffenen Personen vor Diskriminierung in diesen beiden Bereichen geschützt. Es besteht folglich kein gesetzgeberischer Änderungsbedarf.

Auch vor staatlichem Zugriff zu Strafverfolgungszwecken und zum Zwecke der Gefahrenabwehr besteht ein umfassender Schutz, soweit die genomischen Daten im primären medizinischen Kontext verarbeitet werden. Sollten sie allerdings sekundär zu Forschungszwecken verarbeitet werden, bestünde kein hinreichendes Schutzniveau. Hier wäre eine gesetzliche Vorschrift, die die Daten auch in diesem Kontext vor einem staatlichen Zugriff schützt, unerlässlich. Andernfalls könnte das gNBS nicht auf ausreichend Akzeptanz in der Bevölkerung stoßen.

### 6.3.7. Sekundärnutzung der Daten zu Forschungszwecken

Es wurde empfohlen, die Sekundärnutzung der Daten und Proben zu Forschungszwecken bei einer informierten schriftlichen Einwilligung der Sorgeberechtigten und im Rahmen gesetzlicher Vorgaben zu erlauben. Wie bereits erläutert (Abschnitt 4.9), kann beides als Legitimationsgrundlage für die Verarbeitung nicht-anonymisierter Daten dienen, solange die Datenverarbeitung für die Erreichung der Forschungsziele erforderlich ist.

Die neue EU-Verordnung EHDS sieht das Opt-Out-Modell für die Verarbeitung genetischer und genomischer Daten zu Forschungszwecken vor. Dem nationalen Gesetzgeber wird aber das Recht eingeräumt, davon abzuweichen, so dass er die Nutzung von Daten aus einem gNBS zu Forschungszwecken von einer Einwilligung der Eltern abhängig machen könnte (Art. 51 Abs. 4 EHDS).<sup>100</sup> Dadurch hätten die Sorgeberechtigten mehr Kontrolle über die Daten ihrer Kinder, wodurch ihr Vertrauen in den Screening-Prozess gestärkt werden könnte. Die Möglichkeit, die Daten für Forschungszwecke auf der Grundlage des § 27 Abs. 1 BDSG oder vergleichbarer landesrechtlicher Bestimmungen zu nutzen, bliebe aber voraussichtlich unberührt.

### 6.3.8. Datenschutzrechtliche Vorgaben

Die Empfehlungen sehen vor, dass datenschutzrechtliche Vorgaben, insbesondere die strengen Anforderungen an die Datensicherheit, eingehalten werden müssen. Wie oben (Abschnitt 4.8) dargestellt, ist ein hohes Schutzniveau der Daten erforderlich, ohne dass sich aus dem Gesetz konkrete Anforderungen, beispielsweise an technische Sicherungsverfahren, herleiten ließen. Fest steht, dass der Personenbezug minimiert werden muss, sobald eine Anonymisierung oder alternativ eine Pseudonymisierung der Daten möglich ist. Ein Änderungsbedarf bestehender gesetzlicher Regelungen ergibt sich insoweit nicht.

---

<sup>100</sup> Siehe auch Erwägungsgrund 52 S. 4 zum EHDS.

## FAZIT UND AUSBLICK

Die Schritt für Schritt fortschreitende Erweiterung des NBS-Programms in den letzten Jahrzehnten könnte durch die Entwicklung eines das gegenwärtige NBS ergänzenden gNBS-Programms eine bedeutende Veränderung unterlaufen. Als Bill Clinton, der ehemalige Präsident der Vereinigten Staaten, bei einer Pressekonferenz im Juni 2000 die erste Sequenzierung des menschlichen Genoms auf der Grundlage des Humangenom-Projektes bekannt gab, sagte er, die Genomwissenschaft werde Einfluss auf unser aller Leben, besonders aber das Leben unserer Kinder nehmen.<sup>101</sup> Im Angesicht der Möglichkeit des gNBS als ein bevölkerungsweites Screening-Programm könnte dieser angekündigte universelle Einfluss bald Realität werden. Die durch die rapide technologische Entwicklung möglich gemachte Integration von Ganzgenomanalysen in das NBS stellt dabei nicht nur eine inkrementelle Veränderung des Screenings um einzelne weitere Zielkrankheiten dar. Stattdessen könnte eine solche Erweiterung den nächsten großen Schritt in der Entwicklung des NBS bedeuten. Entsprechend dieser Signifikanz müssen sich Gesellschaft und Politik die Frage stellen, ob dieser große Schritt gewünscht ist. Die vorliegende Stellungnahme vereint Einsichten darüber, wie dieser Schritt ausgestaltet werden könnte, um die notwendige gesellschaftliche und politische Entscheidung über ein gNBS-Programm angemessen zu informieren.

Am 15. Mai 2025 hat der G-BA bekannt gegeben, dass auch „[d]as Screening auf Vitamin-B12-Mangel sowie auf die sehr seltenen angeborenen Stoffwechselerkrankungen Homocystinurie, Propionazidämie und Methylmalonazidurie [...] künftig Bestandteil der Früherkennungsuntersuchungen bei Neugeborenen“ (G-BA 2025c; Pressemitteilung vom 15. Mai 2025) sein wird. Im Rahmen eines gNBS könnten Neugeborene auf hunderte weitere zusätzliche seltene Krankheiten des Kindesalters getestet werden. Eine solche Erweiterung wäre nur mit einem neuen Modus in der Auswahl und Aufnahme neuer Zielkrankheiten sinnvoll denkbar.

Statt eine Liste genetischer Krankheiten festzulegen, für die ein gNBS-Programm sinnvoll wäre, empfehlen wir in dieser Stellungnahme spezifische Kriterien, nach denen die Zielkrankheiten ausgewählt werden sollten. Der nächste Schritt besteht nun in einer Validierung der vorgeschlagenen Kriterien, insbesondere durch die Erstellung harmonisierter Gen-Krankheits-Listen auf Basis der 11 Auswahlkriterien für Zielkrankheiten. Die in dieser Stellungnahme vor-

---

<sup>101</sup> „Genome science will have a real impact on all our lives, and even more on the lives of our children.“ (Office of Science and Technology Policy 2000; White House Pressemitteilung vom 26. Juni 2000).

geschlagenen 18 Kriterien für ein gNBS-Programm<sup>102</sup> umfassen darüber hinaus Empfehlungen zur Gestaltung des Einwilligungs- und Aufklärungsprozesses, dem konkreten Ablauf der Probenentnahme und -verarbeitung und zur langfristigen Qualitätssicherung und damit dem Management eines gNBS-Programms. Somit sollen die Empfehlungen dabei helfen, spezifische Zielkrankheiten eines zukünftigen bevölkerungsweiten gNBS-Programms transparent auszuwählen, aber auch dabei, den Ablauf des Programms zu definieren und die Qualität regelmäßig zu überprüfen. Ausführungen zu den erforderlichen rechtlichen Neuregulierungen runden die Empfehlungen ab.

Aktuelle, gerade erst beginnende, Pilotstudien zu einem gNBS in Deutschland sind bisher in ihrem Umfang nicht ausreichend, um die erforderliche Evidenz für die Möglichkeit einer nationalen Implementierung des gNBS als Public-Health-Programm zu liefern. Die möglichen nächsten Schritte in der Erweiterung des NBS-Programms um ein gNBS-Programm in Deutschland sind also zunächst weitere und größer angelegte Pilotstudien, die belastbare Ergebnisse im nationalen Kontext liefern könnten. Erst diese können sodann eine geeignete Grundlage für eine Erweiterung des bestehenden NBS darstellen. Wir hoffen mit der Stellungnahme, v.a. den darin enthaltenen Empfehlungen, dazu beizutragen, dass sich die Weiterentwicklung des gNBS an den relevanten ethischen, rechtlichen, medizinischen, psychologischen sowie gesellschaftlichen Rahmenbedingungen orientiert und zum Wohl zukünftiger Generationen beiträgt.

---

<sup>102</sup> Vgl. Schnabel-Besson E, Dikow N, Alex K et al.: "A multi-dimensional framework for establishing and managing a genomic newborn screening program" (Arbeitstitel; zum Zeitpunkt des Verfassens dieser Stellungnahme in Vorbereitung; Link zur Preprint-Version <https://doi.org/10.1101/2025.06.17.25329471>).



# LITERATURVERZEICHNIS

Adhikari AN, Gallagher RC, Wang Y et al. (2020) The role of exome sequencing in newborn screening for inborn errors of metabolism. *Nat Med* 26(9):1392–1397. <https://doi.org/10.1038/s41591-020-0966-5>.

AKEK=Arbeitskreis medizinischer Ethikkommissionen der Bundesrepublik Deutschland e.V. (2023) Sekundärnutzung von Patientinnen- und Patienten-Daten zu Forschungszwecken in Deutschland: Anmerkungen des Arbeitskreises medizinischer Ethikkommissionen der Bundesrepublik Deutschland e.V.. Arbeitskreis medizinischer Ethikkommissionen der Bundesrepublik Deutschland e.V. 09.08.2023. [https://www.akek.de/wp-content/uploads/Stellungnahme-EHDS\\_V7.1.pdf](https://www.akek.de/wp-content/uploads/Stellungnahme-EHDS_V7.1.pdf). Gesehen 28. Mai 2025.

Akgün M, Bayrak AO, Ozer B et al (2015). Privacy preserving processing of genomic data: A survey. *J. Biomed. Inform* 56:103–111. <https://doi.org/10.1016/j.jbi.2015.05.022>.

Akgün M, Pfeifer N, Kohlbacher O (2022) Efficient privacy-preserving whole-genome variant queries. *Bioinformatics* 38(8):2202–2210. <https://doi.org/10.1093/bioinformatics/btac070>.

Alex K, Neth L, Settegast S et al. (2024) Newborns' moral right to genomic ignorance – foundations, conceptualization, implications. Poster auf der Jahrestagung der Akademie für Ethik in der Medizin (AEM) 2024. Akademie für Ethik in der Medizin. [https://aem-online.de/wp-content/uploads/2024/10/Alex-et-al.\\_Newborns-Moral-Right-to-Genomic-Ignorance.pdf](https://aem-online.de/wp-content/uploads/2024/10/Alex-et-al._Newborns-Moral-Right-to-Genomic-Ignorance.pdf). Gesehen 28. Mai 2025.

Alex K, Winkler EC (2021) Ethischer Diskurs zu Epigenetik und Genom-Editierung: Die Gefahr eines (epi)genetischen Determinismus und naturwissenschaftlich strittiger Grundannahmen. In: Fehse B, Hucho F, Bartfeld S et al. (Hrsg.) Fünfter Gentechnologiebericht: Sachstand und Perspektiven für Forschung und Anwendung. Nomos, Baden-Baden, S 299–323. <http://dx.doi.org/10.5771/9783748927242-299>.

Alliance4Rare=Eva Luise und Horst Köhler Stiftung Alliance4Rare – Forschungsinitiative für Kinder mit SE (2025) Alliance4Rare-Förderung: Pilotprojekt zum Genetischen Neugeborenenenscreening startet. Eva Luise und Horst Köhler Stif-

tung Alliance4Rare – Forschungsinitiative für Kinder mit SE. <https://elhks.de/alliance4rare-pilotprojekt-neugeborenenenscreening/>. Gesehen 29. Mai 2025.

Armstrong B, Christensen KD, Genetti CA et al. (2022) Parental attitudes toward standard newborn screening and newborn genomic sequencing: Findings from the BabySeq study. *Front. Genet.* 13. <https://doi.org/10.3389/fgene.2022.867371>.

AWMF=Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (2025) AWMF-Leitlinienregister. Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften. <https://register.awmf.org/de/start>. Gesehen 30. Mai 2025.

Barben J, Castellani C, Dankert-Roelse J et al. (2017). The expansion and performance of national newborn screening programmes for cystic fibrosis in Europe. *J Cyst Fibros* 16(2): 207–213. <https://doi.org/10.1016/j.jcf.2016.12.012>.

Beauchamp T, Childress JF (2019) *Principles of biomedical ethics*, 8. Aufl.. Oxford University Press, Oxford.

Beauchamp T, Childress JF (2024) *Prinzipien der Bioethik*, 1. Aufl., herausgegeben von Aurélie Halsband und Dirk Lanzerath, übersetzt von Julia Pelger. Verlag Karl Alber, Baden-Baden.

Berg J S, Agrawal PB, Bailey DB Jr. et al. (2017). Newborn sequencing in genomic medicine and public health. *Pediatrics* 139(2):e20162252. <https://doi.org/10.1542/peds.2016-2252>.

Betzler IR, Hempel M, Mütze U et al. (2024). Comparative analysis of gene and disease selection in genomic newborn screening studies. *J. Inherit. Metab. Dis.* 47(5):945–970. <https://doi.org/10.1002/jimd.12750>.

Beyerbach H, Müller-Terpitz R (2015) Gruppennützige Forschung mit erwachsenen Nichteinwilligungsfähigen? – Juristische Aspekte einer (wieder) aktuellen Grundsatzfrage. *Wissenschaftsrecht (WissR)* 48(3):229–268. <https://doi.org/10.1628/094802116X14664898410684>.

Bick D, Ahmed A, Deen D et al. (2022) Newborn screening by genomic sequencing: Opportunities and challenges. *Int. J. Neonatal Screen.* 8(3):40. <https://doi.org/10.3390/ijns8030040>.

Bick SL, Nathan A, Park H et al. (2025) Estimating the sensitivity of genomic newborn screening for treatable inherited metabolic disorders. *Genet Med* 27(1):101284. <https://doi.org/10.1016/j.gim.2024.101284>.

Bickel H (1954). The effects of a phenylalanine-free and phenylalanine-poor diet in phenylpyruvic oligophrenia. *Acides Aminés: Colloque, Lausanne, avril 1953 Journées Médicales Nestlé Edition Spéciale: Experimental Medicine and Surgery* 12(1–2):114–117. <https://doi.org/10.1159/000382329>.

Boy N, Mengler K, Heringer-Seifert J et al. (2021). Impact of newborn screening and quality of therapy on the neurological outcome in glutaric aciduria type 1: a meta-analysis. *Genet Med* 23(1):13–21. <https://doi.org/10.1038/s41436-020-00971-4>.

Boy N, Mengler K, Thimm E et al. (2018) Newborn screening: A disease-changing intervention for glutaric aciduria type 1. *Ann Neurol.* 83(5):970–979. <https://doi.org/10.1002/ana.25233>.

Brennenstuhl H, Schaaf CP (2023). Genomisches Neugeborenencreening – Forschungsansätze, Herausforderungen und Chancen. *Bundesgesundheitsbl* 66(11):1232–1242. <https://doi.org/10.1007/s00103-023-03777-2>.

Buchner B (2022) Forschungsdaten effektiver nutzen: Zur Diskussion um ein künftiges Forschungsdatengesetz. *Datenschutz Datensich* 46:555–560. <https://doi.org/10.1007/s11623-022-1658-8>.

Cao M, Notini L, Ayres S et al. (2023) Australian healthcare professionals' perspectives on the ethical and practical issues associated with genomic newborn screening. *J. Genet. Couns.* 32(2):376–386. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1645>.

Ceyhan-Birsoy O, Machini K, Lebo MS et al. (2017) A curated gene list for reporting results of newborn genomic sequencing. *Genet Med* 19(7):809–818. <https://doi.org/10.1038/gim.2016.193>.

- Chad L, Szego MJ (2021) Please give me a copy of my child's raw genomic data. NPJ Genom. Med. 6:15. <https://doi.org/10.1038/s41525-021-00175-y>.
- Clark CCA, Boardman FK (2022) Expanding the notion of “benefit”: comparing public, parent, and professional attitudes towards whole genome sequencing in newborns. New Genet. Soc. 41(2):96–115. <https://doi.org/10.1080/14636778.2022.2091533>.
- Clayton EW, Evans BJ, Hazel JW et al. (2019) The law of genetic privacy: Applications, implications, and limitations. J. Law Biosci. 6(1):1–36. <https://doi.org/10.1093/jlb/lsz007>.
- Davey A, Newson A, O’Leary P (2006) Communication of genetic information within families: The case for familial comity. J Bioeth Inq 3:161–166. <https://doi.org/10.1007/s11673-006-9022-5>.
- Day JW, Finkel RS, Chiriboga CA et al. (2021). Onasemnogene abeparvovec gene therapy for symptomatic infantile-onset spinal muscular atrophy in patients with two copies of SMN2 (STRIVE): An open-label, single-arm, multi-centre, phase 3 trial. Lancet Neurol. 20(4):284–293. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(21\)00001-6](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(21)00001-6).
- del Rosario MC, Swenson KB, Coury S et al. (2024) Genetic counselors’ perspectives on genomic screening of apparently healthy newborns in the United States. Genetics in Medicine Open 2:101885. <https://doi.org/10.1016/j.gimo.2024.101885>.
- DGNS e.V.=Deutsche Gesellschaft für Neugeborenencreening e.V. (2022) Nationaler Screeningreport Deutschland 2022. Deutsche Gesellschaft für Neugeborenencreening e.V.. [https://www.screening-dgns.de/Pdf/Screeningreports/DGNS-Screeningreport-d\\_2022.pdf](https://www.screening-dgns.de/Pdf/Screeningreports/DGNS-Screeningreport-d_2022.pdf). Gesehen 28. Mai 2025.
- DGNS e.V. (2025) Screeninglabors. Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-screening e.V.. <https://www.screening-dgns.de/screeninglabors.php>. Gesehen 30. Mai 2025.

Dikow N, Ditzen B, Kölker S et al. (2022). From newborn screening to genomic medicine: challenges and suggestions on how to incorporate genomic newborn screening in public health programs. *Medizinische Genetik* 34(1):13–20. <https://doi.org/10.1515/medgen-2022-2113>.

Doll ES, Lerch SP, Schmalenberger KM et al. (2025a) How do parents decide on genetic testing in pediatrics?: A systematic review. *Genet Med* 27(5): 101390. <https://doi.org/10.1016/j.gim.2025.101390>.

Doll ES, Mahal J, Alex K et al. (2025b) Tension between the need for certainty and numerous uncertainties – A focus group study on various perspectives on a potential genomic newborn screening program in Germany. *J. Genet. Couns.* 34(3):e70004. <https://doi.org/10.1002/jgc4.70004>.

Doll ES, Mahal J, Mayer CJ et al. (im Erscheinen) Die elterliche Autonomie bei der Entscheidungsfindung über ein genomisches Neugeborenen-Screening – psychosoziale und ethische Aspekte. *Ethik Med.*

Doll ES, Mahal J, Mayer CJ et al. (o.J. a) Parental reactions and preferences regarding genomic newborn screening in Germany: Scenario-based findings and couple comparisons (Arbeitstitel; Publikation als Forschungsartikel zur Zeit der Arbeit an dieser Stellungnahme in Vorbereitung; Link zur Präregistrierung der Studie: <https://doi.org/10.17605/OSF.IO/APZ6F>).

Doll ES, Mayer CJ, Alex K et al. (o.J. b) A population representative survey on attitudes towards genomic newborn screening in Germany (Publikation als Forschungsartikel zur Zeit der Arbeit an dieser Stellungnahme in Vorbereitung; Link zur Präregistrierung der Studie: <https://doi.org/10.17605/OSF.IO/4PF5N>).

Doukas DJ, Berg JW (2001) The family covenant and genetic testing. *Am J Bioeth* 1(3):2–10. <https://doi.org/10.1162/152651601750417784>.

Downie L, Bouffler SE, Amor DJ et al. (2024) Gene selection for genomic newborn screening: Moving toward consensus?. *Genet Med* 26(5):101077. <https://doi.org/10.1016/j.gim.2024.101077>.

Downie L, Halliday J, Lewis S et al. (2021). Principles of genomic newborn screening programs: A systematic review. *AMA Netw Open* 4(7):e2114336. <https://doi.org/10.1001/jamanetworkopen.2021.14336>.

DSK=Datenschutzkonferenz (2024) Beschluss der Konferenz der unabhängigen Datenschutzaufsichtsbehörden des Bundes und der Länder vom 15. Mai 2024: Positionspapier: Anforderungen an die Sekundärnutzung genetischer Daten zu Forschungszwecken. Datenschutzkonferenz. [https://www.datenschutzkonferenz-online.de/media/dskb/2024-05-15\\_DSK-Beschluss\\_Genetische-Daten.pdf](https://www.datenschutzkonferenz-online.de/media/dskb/2024-05-15_DSK-Beschluss_Genetische-Daten.pdf). Gesehen 29. Mai 2025.

Eichinger J, Elger B, Yi Jiao T et al. (2023) Parents as secondary patients: Towards a more family-centred approach to care. Clin. Ethics 18(4):368–374. <https://doi.org/10.1177/14777509231172317>.

Esquerda M, Palau F, Lorenzo D et al. (2021) Ethical questions concerning newborn genetic screening. Clin Genet 99(1):93–98. <https://doi.org/10.1111/cge.13828>.

EURAT=Projektgruppe EURAT „Ethische und Rechtliche Aspekte der Ganzgenomsequenzierung des menschlichen Genoms“ (2015) Stellungnahme: Eckpunkte für eine Heidelberger Praxis der Ganzgenomsequenzierung, 2. Aufl.. Universität Heidelberg. [https://www.uni-heidelberg.de/md/totalsequenzierung/mk\\_eurat\\_journal\\_d\\_2016\\_web.pdf](https://www.uni-heidelberg.de/md/totalsequenzierung/mk_eurat_journal_d_2016_web.pdf). Gesehen 29. Mai 2025.

EURAT (2019) Stellungnahme zur Herausgabe genomischer Rohdaten an Patient\_innen und Studienteilnehmende. Universität Heidelberg. [https://www.uni-heidelberg.de/md/totalsequenzierung/informationen/mk\\_eurat\\_03122019\\_komplett\\_innenteil\\_cover.pdf](https://www.uni-heidelberg.de/md/totalsequenzierung/informationen/mk_eurat_03122019_komplett_innenteil_cover.pdf). Gesehen 29. Mai 2025.

EURAT=Projektgruppe EURAT Ethische und rechtliche Aspekte der Translationalen Medizin (2023) Stellungnahme zur Rückmeldung genetischer Zusatzbefunde Minderjähriger. Forum Marsilius Kolleg Universität Heidelberg, Heidelberg. <https://doi.org/10.11588/fmk.2023.23.98739>.

Faden RR, Kass NE, Goodman SN et al. (2013) An ethics framework for a learning healthcare system. Hastings Cent. Rep. 43(1):16–27. <https://doi.org/10.1002/hast.134>.

Ferlini A, Gross ES, Garnier N on behalf of the Screen4Care consortium (2023) Rare diseases' genetic newborn screening as the gateway to future genomic medicine: the Screen4Care EU-IMI project. Orphanet J Rare Dis 18:310. <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02916-x>.

Finkel RS, Mercuri E, Darras BT et al. (2017) Nusinersen versus sham control in infantile-onset spinal muscular atrophy. N Engl J Med 377(18):1723–1732. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1702752>.

Fleischer H (2018) Rechtliche Aspekte der Systemmedizin: Der Umgang mit Gesundheitsdaten und -informationen in der Big Data-basierten Medizin unter besonderer Berücksichtigung des Gendiagnostikgesetzes. LIT Verlag, Münster.

G-BA=Gemeinsamer Bundesausschuss (2024) Tragende Gründe zum Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Kinderrichtlinie: Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 des Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening. Gemeinsamer Bundesausschuss. <https://www.g-ba.de/beschluesse/6514/>. Gesehen 29. Mai 2025.

G-BA (2025a) Der Gemeinsame Bundesausschuss. Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA). <https://www.g-ba.de/ueber-den-gba/wer-wir-sind/>. Gesehen 30. Mai 2025.

G-BA (2025b) Kinder-Richtlinie. Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA). <https://www.g-ba.de/richtlinien/15/>. Gesehen 30. Mai 2025.

G-BA (2025c) Pressemitteilung I Methodenbewertung: Früherkennung: G-BA erweitert Neugeborenen-Screening auf Vitamin-B12-Mangel und weitere Stoffwechselerkrankungen. Gemeinsamer Bundesausschuss. <https://www.g-ba.de/presse/pressemitteilungen-meldungen/1257/>. Gesehen 30. Mai 2025.

GEKO=Gendiagnostik-Kommission (2020) Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 6 GenDG. Bundesgesundheitsbl 63:1311–1317. <https://doi.org/10.1007/s00103-020-03204-w>.

Genetti CA, Schwartz TS, Robinson JO et al. (2019) Parental interest in genomic sequencing of newborns: enrollment experience from the BabySeq Project. Genet Med 21(3):622–630. <https://doi.org/10.1038/s41436-018-0105-6>.

Genomics England (2022) Final report. Exploring the ethical dimensions of sequencing newborns' genomes: Rapid literature and evidence review. A Geno-

mics England-commissioned report, delivered by RAND. Genomics England. [https://files.genomicsengland.co.uk/documents/Newborns/RAND-Europe\\_Exploring-ethical-dimensions-of-sequencing-newborns-genomes.pdf](https://files.genomicsengland.co.uk/documents/Newborns/RAND-Europe_Exploring-ethical-dimensions-of-sequencing-newborns-genomes.pdf). Gesehen 29. Mai 2025.

Genomics England (2023) Newborn Genomes Programme: a dialogue with ethnic minority community sector organisations. Genomics England. <https://files.genomicsengland.co.uk/documents/Newborns/NGP-dialogue-with-ethnic-minority-community-sector-organisations.pdf>. Gesehen 29. Mai 2025.

Genomics England (2025a) Engagement: Designing the NHS-embedded Generation Study. Genomics England. <https://www.genomicsengland.co.uk/initiatives/newborns/engagement>. Gesehen 29. Mai 2025.

Genomics England (2025b) Newborn Genomes Programme: Designing the NHS-embedded Generation Study. Genomics England. <https://www.genomicsengland.co.uk/initiatives/newborns>. Gesehen 29. Mai 2025.

Gold NB, Adelson SM, Shah N et al. (2023) Perspectives of rare disease experts on newborn genome sequencing. *JAMA Netw Open*. 6(5):e2312231. <https://doi.org/10.1001/jamanetworkopen.2023.12231>.

Gold NB, Omorodion JO, del Rosario MC et al. (2025) Preferences of parents from diverse backgrounds on genomic screening of apparently healthy newborns. *J. Genet. Couns.* 34(2):31994. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1994>.

Good IJ 1967 On the principle of total evidence. *Br. J. Philos. Sci.* 17(4):319–321. <https://doi.org/10.1093/bjps/17.4.319>.

Gray JAM, Patnick J, Blanks RG (2008) Maximising benefit and minimising harm of screening. *BMJ* 336(7642):480–483. <https://doi.org/10.1136/bmj.39470.643218.94>.

Guthrie R, Susi A (1963) A Simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. *Pediatrics* 32:338–343.

Gymrek M, McGuire AL, Golan D et al. (2013): Identifying personal genomes by surname inference. *Science* 339(6117):321–324. <https://doi.org/10.1126/science.1229566>.



- Hahn E (2012) Kommentierungen zu § 18 Gendiagnostikgesetz. In: Kern B (Hrsg.) Gendiagnostikgesetz: Kommentar. C.H. Beck, München.
- Hirschl A (2013) Rechtliche Aspekte des Neugeborenen-Screenings: Unter Berücksichtigung des grundrechtlichen Schutzanspruchs des Neugeborenen und besonderer Beachtung des Gendiagnostikgesetzes. Nomos, Baden-Baden.
- Holm IA, McGuire A, Pereira S et al. (2019). Returning a genomic result for an adult-onset condition to the parents of a newborn: Insights from the Baby-Seq Project. *Pediatrics* 143(Supplement\_1):37–43. <https://doi.org/10.1542/peds.2018-1099H>.
- Horton R, Lucassen A (2023) Ethical considerations in research with genomic data. *The New Bioethics* 29(1):37–51. <https://doi.org/10.1080/20502877.2022.2060590>.
- ICoNS=International Consortium on Newborn Sequencing (2023) ICoNS has contributing partners worldwide. International Consortium on Newborn Sequencing. <https://www.iconseq.org/global-projects>. Gesehen 29. Mai 2025.
- Institute of Medicine (2007) The learning healthcare system: Workshop summary. The National Academies Press, Washington, DC. <https://doi.org/10.17226/11903>. Gesehen 07. Juni 2025.
- Johnston J, Lantos JD, Goldenberg A et al. (2018) Sequencing newborns: A call for nuanced use of genomic technologies. *Hastings Cent. Rep.* 48(2):2–6. <https://doi.org/10.1002/hast.874>.
- Jouini E, Napp C (2018) The impact of health-related emotions on belief formation and behavior. *Theory Decis.* 84(3):405–427. <https://doi.org/10.1007/s11238-017-9610-3>.
- Jungkunz M, Köngeter A, Spitz M et al. (2022) Stellungnahme zur Etablierung der sekundären Forschungsnutzung von Behandlungsdaten in Deutschland: Ergebnisse des Verbundprojekts LinCDat: „Learning from Clinical Data. Ethical, Social and Legal Aspects“. Forum Marsilius Kolleg Universität Heidelberg, Heidelberg. <https://doi.org/10.11588/fmk.2022.1.91697>.

Jungkunz M, Köngeter A, Winkler EC et al. (2024) Do physicians have a duty to support secondary use of clinical data in biomedical research?: An inquiry into the professional ethics of physicians. *J. L. Med. & Ethics* 52(1):101–117. <https://doi.org/10.1017/jme.2023.146>.

Jungkunz M, Schickhardt C (im Erscheinen) Ethics of genomic newborn screening – a child centered public health framework. *Ethik Med*.

Jungkunz M, Schickhardt C, Winkler EC (2024) Der ethische Rahmen für die Nutzung von Genomdaten in der Forschung. In: Walter J, Schickl H, Fehse B et al. (Hrsg.) *Im Fokus: Genomdaten: Eine aktuelle Bestandsaufnahme der Arbeitsgruppe Gentechnologiebericht*. Berlin Institute of Health at Charité, Berlin, S 31–38. [https://www.gentechnologiebericht.de/fileadmin/Gentechnologiebericht/Publikationen/Im\\_Fokus\\_Genomdaten\\_2024/Brosch%C3%BCre\\_Genomdaten\\_2024.pdf](https://www.gentechnologiebericht.de/fileadmin/Gentechnologiebericht/Publikationen/Im_Fokus_Genomdaten_2024/Brosch%C3%BCre_Genomdaten_2024.pdf). Gesehen 30. Mai 2025.

Juth N (2014) The right not to know and the duty to tell: The case of relatives. *J. Law Med. Ethics*. 42(1):38–52. <https://doi.org/10.1111/jlme.12117>.

Kaiser S, Bickel H (1971) Psychological and developmental evaluation of phenylketonuric patients treated with a phenylalanine-restricted diet. In: Bickel H, Hudson FP, Louis I. W (Hrsg.) *Phenylketonuria and some other inborn errors of amino acid metabolism*. Thieme, Stuttgart, S 263–269.

Kilbride MK (2024) Breaching confidentiality in genetic and non-genetic cases: Two problematic distinctions. *Am J Bioeth*. 1–13. <https://doi.org/10.1080/15265161.2024.2388719>.

Kinder-Richtlinie= Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie) in der Fassung vom 18. Juni 2015 veröffentlicht im Bundesanzeiger AT 18.08.2016 B1 zuletzt geändert am 21. März 2024 veröffentlicht im Bundesanzeiger AT 12.07.2024 B3 in Kraft getreten am 13. Juli 2024 Gemeinsamer Bundesausschuss. [https://www.g-ba.de/downloads/62-492-3691/Kinder-RL\\_2024-03-21\\_iK-2024-07-13.pdf](https://www.g-ba.de/downloads/62-492-3691/Kinder-RL_2024-03-21_iK-2024-07-13.pdf). Gesehen 30. Mai 2025.

Kingsmore SF, Cakici JA, Clark MM et al. (2019) A randomized, controlled trial of the analytic and diagnostic performance of singleton and trio, rapid

- genome and exome sequencing in ill infants. *Am J Hum Genet* 105(4):719–733. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2019.08.009>.
- Kingsmore SF, Smith LD, Kunard CM et al. (2022) A genome sequencing system for universal newborn screening, diagnosis, and precision medicine for severe genetic diseases. *Am J Hum Genet* 109(9):1605–1619. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2022.08.003>.
- Knoppers BM, Bonilha AE, Laberge A-M et al. (2025) Genomic sequencing in newborn screening: Balancing consent with the right of the asymptomatic at-risk child to be found. *Eur. J. Hum. Genet.* 33:182–188. <https://doi.org/10.1038/s41431-024-01677-w>.
- Kohn DB, Booth C, Shaw KL et al. (2021) Autologous ex vivo lentiviral gene therapy for adenosine deaminase deficiency. *N Engl J Med* 384(21):2002–2013. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa2027675>.
- Lantos JD (2019) Ethical and psychosocial issues in whole genome sequencing (WGS) for newborns. *Pediatrics* 143(Supplement\_1):1–5. <https://doi.org/10.1542/peds.2018-1099B>.
- Laurie G (2002) Genetic privacy: A challenge to medico-legal norms. Cambridge University Press, Cambridge. <https://doi.org/10.1017/CBO9780511495342>.
- Leblond M, Galati M, Roberts J et al. (2024) Co-creating the experience of consent for newborn genome sequencing: The Generation Study. *Public Health Genom* 27(1):210–227. <https://doi.org/10.1159/000541935>.
- Lemmer M (2024) Kinderrechte und ihre explizite Verankerung im Grundgesetz: Hintergründe und Status quo sowie die Auswirkungen einer Verfassungsänderung. Duncker & Humblot, Berlin.
- Lewis MA, Stine A, Paquin RS et al. (2018) Parental preferences toward genomic sequencing for non-medically actionable conditions in children: A discrete-choice experiment. *Genet Med* 20(2):181–189. <https://doi.org/10.1038/gim.2017.93>.

Longarón S, Johansson L, Christians I et al. (2025) Professional perspectives towards implementing artificial intelligence in next generation sequencing-based newborn screening: A Q methodology study. *Health Policy Technol* 14(2):100982. <https://doi.org/10.1016/j.hlpt.2025.100982>.

Lunke S, Bouffler SE, Patel CV et al. (2023). Integrated multi-omics for rapid rare disease diagnosis on a national scale. *Nat. Med.* 29:1681–1691. <https://doi.org/10.1038/s41591-023-02401-9>.

Lynch F, Best S, Gaff C et al. (2024a) Australian public perspectives on genomic newborn screening: Risks, benefits, and preferences for implementation. *Int. J. Neonatal Screen.* 10(1):6. <https://doi.org/10.3390/ijns10010006>.

Lynch F, Best S, Gaff C et al. (2024b) Australian public perspectives on genomic newborn screening: Which conditions should be included? *Hum. Genom.* 18:45. <https://doi.org/10.1186/s40246-024-00611-x>.

Malek J (2009) What really is in a child's best interest?: Toward a more precise picture of the interests of children. *J. Clin. Ethics* 20(2):175–182. <https://doi.org/10.1086/JCE200920212>.

Meyer K (2017) Genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken und zu Forschungszwecken an nicht einwilligungsfähigen Personen: Eine Darstellung unter besonderer Berücksichtigung des Gendiagnostikgesetzes und besonderer Beachtung verfassungsrechtlicher Aspekte. Duncker & Humblot, Berlin.

Milko LV, O'Daniel JM, DeCristo DM et al. (2019) An age-based framework for evaluating genome-scale sequencing results in newborn screening. *J Pediatr* 209:68–76. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2018.12.027>.

Minear MA, Phillips MN, Kau A et al. (2022) Newborn screening research sponsored by the NIH: From diagnostic paradigms to precision therapeutics. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 190(2):138–152. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31997>.

Minten T, Bick S, Adelson S et al. (2025) Data-driven consideration of genetic disorders for global genomic newborn screening programs. *Genet Med* 27(7):101443. <https://doi.org/10.1016/j.gim.2025.101443>.

Molnár-Gábor F, Weiland J (2014) Die Totalsequenzierung des menschlichen Genoms als medizinischer Eingriff – Bewertung und Konsequenzen. Zeitschrift für medizinische Ethik 60(2):135–147. <https://dx.doi.org/10.2139/ssrn.2269649>.

Moultrie RR, Paquin R, Rini C et al. (2020) Parental views on newborn next generation sequencing: Implications for decision support. Matern Child Health J 24:856–864. <https://doi.org/10.1007/s10995-020-02953-z>.

Müller-Terpitz R, Straub HL (2024) Der rechtliche Rahmen für die Nutzung von Patient\*innen- und Genomdaten: Schutz und Nutzen aus medizinrechtlicher Sicht. In: Walter J, Schickl H, Fehse B et al. (Hrsg.) Im Fokus: Genomdaten: Eine aktuelle Bestandsaufnahme der Arbeitsgruppe *Gentechnologiebericht*. Berlin Institute of Health at Charité, Berlin, S 39–45. [https://www.gentechnologiebericht.de/fileadmin/Gentechnologiebericht/Publikationen/Im\\_Fokus\\_Genomdaten\\_2024/Brosch%C3%BCre\\_Genomdaten\\_2024.pdf](https://www.gentechnologiebericht.de/fileadmin/Gentechnologiebericht/Publikationen/Im_Fokus_Genomdaten_2024/Brosch%C3%BCre_Genomdaten_2024.pdf). Gesehen 30. Mai 2025.

Mütze U, Garbade SF, Gramer G et al. (2020) Long-term outcomes of individuals with metabolic diseases identified through newborn screening. Pediatrics 146(5):e20200444. <https://doi.org/10.1542/peds.2020-0444>.

Mütze U, Henze L, Gleich F et al. (2021a) Newborn screening and disease variants predict neurological outcome in isovaleric aciduria. J. Inherit. Metab. Dis. 44(4):857–870. <https://doi.org/10.1002/jimd.12364>.

Mütze U, Mengler K, Boy N et al. (2022) How longitudinal observational studies can guide screening strategy for rare diseases. J. Inherit. Metab. Dis. 45(5):889–901. <https://doi.org/10.1002/jimd.12508>.

Mütze U, Stengel J, Gleich F et al. (2025) Long-term outcomes of adolescents and young adults identified by metabolic newborn screening. Pediatrics 155(4):e2024068293. <https://doi.org/10.1542/peds.2024-068293>.

Mütze U, Walter M, Keller M et al. (2021b) Health outcomes of infants with vitamin B12 deficiency identified by newborn screening and early treated. J Pediatr 235:42–48. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2021.02.009>.

NASEM=National Academies of Sciences, Engineering, and Medicine (2025) Newborn screening in the United States: A vision for sustaining and advancing excellence. The National Academies Press, Washington, DC. <https://doi.org/10.17226/29102>.

Newson AJ, Humphries SE (2005) Cascade testing in familial hypercholesterolaemia: how should family members be contacted? *Eur J Hum Genet* 13:401–408. <https://doi.org/10.1038/sj.ejhg.5201360>.

Newson AJ, Leonard SJ, Hall A et al. (2016) Known unknowns: Building an ethics of uncertainty into genomic medicine. *BMC Med Genomics* 9:57. <https://doi.org/10.1186/s12920-016-0219-0>.

Nicholls SG (2012) Proceduralisation, choice and parental reflections on decisions to accept newborn bloodspot screening. *J Med Ethics* 38:299–303. <https://doi.org/10.1136/medethics-2011-100040>.

NIH=National Institutes of Health (2025) Newborn screening by whole genome sequencing collaboratory. National Institutes of Health. <https://commonfund.nih.gov/venture/nbsxwgs>. Gesehen 29. Mai 2025.

Nuffield Council on Bioethics (2018) Policy briefing: Whole genome sequencing of babies. Nuffield Council on Bioethics. <https://www.nuffieldbioethics.org/publication/whole-genome-sequencing-of-babies/>. Gesehen 29. Mai 2025.

O'Doherty KC, Christofides E, Yen J et al. (2016) If you build it, they will come: unintended future uses of organised health data collections. *BMC Med. Ethics* 17:54. <https://doi.org/10.1186/s12910-016-0137-x>.

Office of Science and Technology Policy (2000) Remarks by the president, prime minister Tony Blair of England (via satellite), Dr. Francis Collins, Director of the National Human Genome Research Institute, and Dr. Craig Venter, president and scientific officer, Celera Genomics Corporation, on the completion of the first survey of the Entire Human Genome Project. Office of Science and Technology Policy. [https://clintonwhitehouse3.archives.gov/WH/EOP/OSTP/html/00628\\_2.html](https://clintonwhitehouse3.archives.gov/WH/EOP/OSTP/html/00628_2.html). Gesehen 30. Mai 2025.

Osimani B (2012) Risk information processing and rational ignoring in the health context. *The Journal of Socio-Economics* 41(2):169–179. <https://doi.org/10.1016/j.socec.2011.10.009>.

Parfett M, Johnson F, Bennett R et al. (2024) Views of children and young adults about Whole Genome Sequencing in newborn screening: a qualitative study. *Eur. J. Hum. Genet.* 32:1159–1165. <https://doi.org/10.1038/s41431-024-01614-x>.

Patrinos D, McDougall R, Beauvais M et al. (2023) Whither health research: The missed opportunities of the child's right to health. *Int. J. Child. Rights* 31(4):865–889. <https://doi.org/10.1163/15718182-31040005>.

Pereira S, Gutierrez AM, Robinson JO et al. (2023) Parents' decision-making regarding whether to receive adult-onset only genetic findings for their children: Findings from the BabySeq Project. *Genet Med* 25(3):100002. <https://doi.org/10.1016/j.gim.2022.100002>.

Pereira S, Robinson JO, Gutierrez AM et al. (2019) Perceived benefits, risks, and utility of newborn genomic sequencing in the BabySeq Project. *Pediatrics* 143(Supplement\_1):6–13. <https://doi.org/10.1542/peds.2018-1099c>.

Pereira S, Smith HS, Frankel LA et al. (2021) Psychosocial effect of newborn genomic sequencing on families in the BabySeq Project. *JAMA Pediatr* 175(11):1132–1141. <https://doi.org/10.1001/jamapediatrics.2021.2829>.

Phillips KA, Douglas MP, Wordsworth S et al. (2021) Availability and funding of clinical genomic sequencing globally. *BMJ Glob Health* 6:e004415. <https://doi.org/10.1136/bmjgh-2020-004415>.

Pöttgen N (2009) *Medizinische Forschung und Datenschutz*. Peter Lang, Frankfurt am Main, Berlin, Bern, Bruxelles, New York, Oxford, Wien.

Powers M (2004) Privacy and genetics. In: Burley J, Harris J (Hrsg.): *A companion to genethics*. Blackwell, Malden, MA, Oxford, Carlton, Victoria, S 364–378. <https://doi.org/10.1002/9780470756423.ch27>.

Prosenc B, Sajko MC, Kavsek G et al. (2024) Perception of genomic newborn screening among peripartum mothers. *Eur. J. Hum. Genet.* 32:163–170. <https://doi.org/10.1038/s41431-023-01497-4>.

Richards S, Aziz N, Bale S et al. (2015) Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genet Med* 17(5):405–424. <https://doi.org/10.1038/gim.2015.30>.

Ross LF (2010) Mandatory versus voluntary consent for newborn screening?. *Kennedy Inst. Ethics J.* 20(4):299–328. <https://doi.org/10.1353/ken.2010.a413516>.

Ross LF, Ormond KE (2025) Newborn sequencing: The promise and perils. *Annu Rev Genomics Hum Genet* 26. <https://doi.org/10.1146/annurev-genom-121123-115349>.

Rothstein MA (Hrsg.) (1999) Genetic secrets: Protecting privacy and confidentiality in the genetic era. Yale University Press, New Haven, CT. <https://doi.org/10.2172/656488>.

Rothstein MA (2018) Reconsidering the duty to warn genetically at-risk relatives. *Genet Med* 20(3):285–290. <https://doi.org/10.1038/gim.2017.257>.

Sabatello M, Juengst E (2019) Genomic essentialism: *Its provenance and trajectory as an anticipatory ethical concern*. *Hastings Cent. Rep.* 49(Supplement\_1):10–18. <https://doi.org/10.1002/hast.1012>.

Schaaf CP, Kölker S, Hoffmann GF (2021) Genomic newborn screening: Proposal of a two-stage approach. *J. Inherit. Metab. Dis.* 44(3):518–520. <https://doi.org/10.1002/jimd.12381>.

Schaefer GO, Shyong Tai E, Hsiao-Li Sun S (2020) Navigating conflicts of justice in the use of race and ethnicity in precision medicine. *Bioethics* 34(8):849–856. <https://doi.org/10.1111/bioe.12757>.



Schickhardt C (2016) Kinderethik: Der Moralische Status und die Rechte der Kinder, 2. Aufl.. Brill/mentis, Paderborn, Münster.

Schickhardt C, Fleischer H, Winkler EC (2020) Do patients and research subjects have a right to receive their genomic raw data?: An ethical and legal analysis. BMC Med. Ethics 21(7). <https://doi.org/10.1186/s12910-020-0446-y>.

Schnabel-Besson E, Dikow N, Alex K et al. A multi-dimensional framework for establishing and managing a genomic newborn screening program (Arbeitstitel; zum Zeitpunkt des Verfassens dieser Stellungnahme in Vorbereitung; Link zur Preprint-Version: <https://doi.org/10.1101/2025.06.17.25329471>).

Schnabel-Besson E, Mütze U, Dikow N et al. (2024) Wilson and Jungner revisited: Are screening criteria fit for the 21st century? Int. J. Neonatal Screen. 10(3):62. <https://doi.org/10.3390/ijns10030062>.

Schreiber M (2019) Die medizinische Forschung mit abgetrennten Körpersubstanzen Minderjähriger. LIT Verlag, Münster.

Screen4Care (2025) Screen4Care. Screen4Care. <https://www.screen4care.eu>. Gesehen 08. Juni 2025.

Seed L, Scott A, Pichini A et al. (2024) Perceptions of genomic newborn screening: a cross-sectional survey conducted with UK medical students. BMJ Open 14:e089108. <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2024-089108>.

Semler SC, Boeker M, Eils R et al. (2024) Die Medizininformatik-Initiative im Überblick – Aufbau einer Gesundheitsforschungsdateninfrastruktur in Deutschland. Bundesgesundheitsbl 67:616–628. <https://doi.org/10.1007/s00103-024-03887-5>.

Settegast S, Alex K, Dikow N et al. (o.J. a) Towards genomic newborn screening, Part I: Mapping the ethical issues (Forschungsartikel, der sich zur Zeit der Arbeit an dieser Stellungnahme unter Begutachtung befindet).

Settegast S, Alex K, Dikow N et al. (o.J. b) Towards genomic newborn screening, Part II: Outlining a normative framework (Forschungsartikel, der sich zur Zeit der Arbeit an dieser Stellungnahme unter Begutachtung befindet).

Sheely DM (2024) Common fund venture program update. Presentation to NIH council of councils meeting. <https://dpcpsi.nih.gov/sites/default/files/2024-09/Day-2-1105AM-CF-Venture-Update-Sheeley-508.pdf>. Gesehen 29. Mai 2025.

Shi X, Wu X (2017) An overview of human genetic privacy. *Ann N Y Acad Sci* 1387(1):61–72. <https://doi.org/10.1111/nyas.13211>.

Sirugo G, Williams SM, Tishkoff SA (2019) The missing diversity in human genetic studies. *Cell* 177(1):26–31. <https://doi.org/10.1016/j.cell.2019.02.048>.

Smith HS, Zettler B, Genetti CA et al. (2024) The BabySeq Project: A clinical trial of genome sequencing in a diverse cohort of infants. *Am J Hum Genet* 111(10):2094–2106. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2024.08.011>.

Spiekerkoetter U, Couce ML, Das AM et al. (2021) Long-term safety and outcomes in hereditary tyrosinaemia type 1 with nitisinone treatment: a 15-year non-interventional, multicentre study. *Lancet Diabetes Endocrinol* 9(7):427–435. [https://doi.org/10.1016/S2213-8587\(21\)00092-9](https://doi.org/10.1016/S2213-8587(21)00092-9).

Stark Z, Scott R (2023) Genomic newborn screening for rare diseases. *Nat. Rev. Genet.* 24:755–766. <https://doi.org/10.1038/s41576-023-00621-w>.

Straub HL (o.J.) Rechtsrahmen des Neugeborenen-Screenings (in Deutschland) – Vom etablierten Verfahren zur Genomanalyse (Publikation zum Zeitpunkt der Arbeit an dieser Stellungnahme in Vorbereitung).

Taupitz J, Schreiber M (2016) Biobanken – zwischen Forschungs- und Spenderinteressen. *Bundesgesundheitsbl* 59:304–310. <http://dx.doi.org/10.1007/s00103-015-2291-6>.

Therrell BL, Padilla CD, Borrajo GJC et al. (2024) Current status of newborn bloodspot screening worldwide: A comprehensive review of recent activities (2020–2023). *Int. J. Neonatal Screen.* 10(2):38. <https://doi.org/10.3390/ijns10020038>.

Timmermans S, Buchbinder M. (2010) Patients-in-waiting: Living between sickness and health in the genomics era. *J Health Soc Behav* 51(4):408–423. <https://doi.org/10.1177/0022146510386794>.

Tluczek A, Ersig AL, Lee S (2022) Psychosocial issues related to newborn screening: A systematic review and synthesis. *Int. J. Neonatal Screen.* 8(4):53. <https://doi.org/10.3390/ijns8040053>.

Tutty E, Archibald AD, Downie L et al. (2024) Key informant perspectives on implementing genomic newborn screening: A qualitative study guided by the Action, Actor, Context, Target, Time framework. *Eur. J. Hum. Genet.* 32:1599–1605. <https://doi.org/10.1038/s41431-024-01650-7>.

Ulph F, Bennett R (2023) Psychological and ethical challenges of introducing whole genome sequencing into routine newborn screening: Lessons learned from existing newborn screening. *The New Bioethics* 29(1):52–74. <https://doi.org/10.1080/20502877.2022.2124582>.

Universitätsklinikum Heidelberg (2025) Neues Forschungsprojekt untersucht genomisches Neugeborenencreening in Hinblick auf rechtliche Implikationen, Werte, Ethik und Gesellschaft. Newsroom UKHD. <https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/newsroom/neues-forschungsprojekt-untersucht-genomisches-neugeborenencreening-in-hinblick-auf-rechtliche-implikationen-werte-ethik-und-gesellschaft/>. Gesehen 30. Mai 2025.

Verbraucherzentrale Bundesverband (2023) Gesundheitsdaten für das Gemeinwohl nutzen. Stellungnahme des Verbraucherzentrale Bundesverbands (vzbv) zum Entwurf eines Gesetzes zur verbesserten Nutzung von Gesundheitsdaten (GDNG). Verbraucherzentrale Bundesverband. [https://www.vzbv.de/sites/default/files/2023-11/23-11-01\\_vzbv\\_Stellungnahme\\_GDNG.pdf](https://www.vzbv.de/sites/default/files/2023-11/23-11-01_vzbv_Stellungnahme_GDNG.pdf). Gesehen 30. Mai 2025.

Vill K, Schwartz O, Blaschek A et al. (2021) Newborn screening for spinal muscular atrophy in Germany: clinical results after 2 years. *Orphanet J Rare Dis* 16:153. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01783-8>.

Vossenkuhl C (2013) Der Schutz genetischer Daten: Unter besonderer Berücksichtigung des Gendiagnostikgesetzes. Springer, Berlin.

Waisbren SE, Bäck DK, Liu C et al. (2015) Parents are interested in newborn genomic testing during the early postpartum period. *Genet Med* 17(6):501–504. <https://doi.org/10.1038/gim.2014.139>.

Walter J, Gasparoni N, Kohlbacher O (2024). Die sichere Archivierung komplexer Genomdaten und ihre effiziente Nutzung – eine Herausforderung. In: Walter J, Schickl H, Fehse B et al. (Hrsg.) Im Fokus: Genomdaten: Eine aktuelle Bestandsaufnahme der Arbeitsgruppe Gentechnologiebericht. Berlin Institute of Health at Charité, Berlin, S 21–30. [https://www.gentechnologiebericht.de/fileadmin/Gentechnologiebericht/Publikationen/Im\\_Fokus\\_Genomdaten\\_2024/Brosch%C3%BCre\\_Genomdaten\\_2024.pdf](https://www.gentechnologiebericht.de/fileadmin/Gentechnologiebericht/Publikationen/Im_Fokus_Genomdaten_2024/Brosch%C3%BCre_Genomdaten_2024.pdf). Gesehen 30. Mai 2025.

Weichert T (2024) Kommentierungen zu Art. 9 DSGVO. In: Kühling J, Buchner B (Hrsg.) Datenschutz-Grundverordnung, Bundesdatenschutzgesetz: DS-GVO / BDSG Kommentar, 4. Aufl.. C.H. Beck, München.

Whelan A (2024) Poked, prodded, and privacy: Parents, children, and pediatric genetic testing. 109 Iowa L. Rev. 1219 Georgia State University College of Law, Legal Studies Research Paper No. 2024-07. <http://dx.doi.org/10.2139/ssrn.4775343>.

Wilson JMG, Jungner G, World Health Organization (1968). Principles and practice of screening for disease. World Health Organization. <https://iris.who.int/handle/10665/37650>. Gesehen 30. Mai 2025.

# *IMPRESSUM*

**Herausgeber:**

Projektgruppe NEW\_LIVES „Genomic NEWborn screening programs - Legal Implications, Value, Ethics and Society“ (<http://gnbs.ukhd.de>);  
Universität Heidelberg, Universitätsklinikum Heidelberg, Universität  
Mannheim

Institut für Medizin- und Datenethik, Universität Heidelberg,  
Medizinische Fakultät

Das Werk ist urheberrechtlich geschützt. Die dadurch begründeten Rechte, insbesondere der Übersetzung, des Nachdrucks, der Entnahme der Abbildungen, der Funksendung, der Wiedergabe auf fotomechanischem oder ähnlichem Wege und der Speicherung in Datenverarbeitungsanlagen, bleiben vorbehalten.

Herausgeber und Autoren übernehmen keinerlei Haftung für inhaltliche oder drucktechnische Fehler.

**Gestaltung und Satz:**

Designbüro Waldpark

**Druck:**

ABT Print und Medien GmbH

© Institut für Medizin- und Datenethik

DOI: 10.11588/fmk.2025.26.111791