



UNIVERSITÄTS  
KLINIKUM  
HEIDELBERG



MEDIZINISCHE  
FAKULTÄT  
HEIDELBERG

Unternehmenskommunikation

Universitätsklinikum und  
Medizinische Fakultät Heidelberg

Presseworkshop „Genomisches Neugeborenencreening“

## Perspektive Humangenetik (II)

Eine Voraussetzung für die Aufnahme von Krankheiten in das gängige biochemische NBS ist die Verfügbarkeit einer anerkannten Behandlung oder die Möglichkeit der Vorbeugung. Im genomischen Datensatz sind darüber hinaus Informationen über Krankheiten erkennbar, die zum aktuellen Zeitpunkt nicht behandelbar sind, z.B. das Auftreten einer erblichen Form der geistigen Behinderung. Dieses Wissen könnte für die Lebensplanung der Eltern von hohem persönlichem Nutzen sein. Es gibt Hinweise, dass für Familien die Sicherheit einer genetischen Vorhersage wichtiger ist als die medizinische Behandelbarkeit der Erkrankung. Sofern das Auftreten einer schwerwiegenden Krankheit mit hoher Sicherheit vorhergesagt werden kann, könnte eine optionale Befundmitteilung auch dann im Rahmen eines gNBS-Programms angeboten werden, wenn keine Behandlung verfügbar ist. Dies steht im Widerspruch zum aktuell gültigen Gendiagnostikgesetz.

### Statements Prof. Dr. Maja Hempel

*Leiterin der Genetischen Poliklinik und stellvertretende Ärztliche Direktorin des Instituts für Humangenetik, Universitätsklinikum Heidelberg*

„Die beste Behandlung einer Erkrankung ist ihre Prävention. Deren Voraussetzung wiederum ist es, die Erkrankungsveranlagung vor dem Ausbruch der Symptome zu erkennen. Das kann das genomische Neugeborenencreening leisten.“

„Das genomische Neugeborenencreening wird in der Lage sein, (fast) alle bekannten monogenen Erkrankungen, die durch Veränderungen eines einzelnen Gens verursacht werden, noch vor dem Auftreten erster Symptome zu erkennen. Damit eröffnet sich die Möglichkeit der personalisierten und präventiven Medizin, bei der es nicht mehr um die Behandlung der Symptome, sondern um die Verhinderung und/oder Abmilderung derselben geht.“

Im Neuenheimer Feld 672  
69120 Heidelberg  
Tel. +49 6221 56-4537  
Fax +49 6221 56-4544  
presse@med.uni-heidelberg.de  
www.ukhd.de/newsroom

„Den Weg des genomischen Neugeborenencreenings nicht einzuschlagen bedeutet, vielen Kindern mit genetischen Erkrankungen die Diagnostik und nachfolgende Behandlung ihrer Erkrankung in einem Stadium zu verwehren, in dem Vorsorgemaßnahmen maximale Effekte entfalten können.“

„Die Einführung des genomischen Neugeborenencreenings muss in einen medizinischen, ethischen, rechtlichen, gesellschaftlichen, wirtschaftlichen und politischen Diskurs eingebettet werden. Es ist Zeit, mit dieser Diskussion zu beginnen.“

### **Zur Person:**

Prof. Dr. med. Maja Hempel ist Leiterin der Genetischen Poliklinik und stellvertretende Ärztliche Direktorin des Instituts für Humangenetik am Universitätsklinikum Heidelberg. Sie studierte Humanmedizin in Moskau, Berlin und Hannover. Nach ihrer Weiterbildung zur Fachärztin für Humangenetik am MVZ „Pränatal-Medizin München“, war sie an den Instituten für Humangenetik der Technischen Universität München sowie des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf, zuletzt als stellvertretende Ärztliche Direktorin, tätig. Bereits in ihrer Habilitation beschäftigte sie sich mit der Identifizierung neuer krankheitsassoziierter Gene durch exomweite Untersuchungsansätze.

Die Inhalte der Pressemappe sowie Porträtfotos der Referentinnen und Referenten finden Sie zum Download in unserem UKHD Newsroom: [www.ukhd.de/map\\_genNGS2024](http://www.ukhd.de/map_genNGS2024)

Weitere Informationen zum Projekt NEW\_LIVES unter [www.klinikum.uni-heidelberg.de/new-lives-genomic-newborn-screening-programs](http://www.klinikum.uni-heidelberg.de/new-lives-genomic-newborn-screening-programs)