



UNIVERSITÄTS  
KLINIKUM  
HEIDELBERG



MEDIZINISCHE  
FAKULTÄT  
HEIDELBERG

**Unternehmenskommunikation**

Universitätsklinikum und  
Medizinische Fakultät Heidelberg

Presseworkshop „Genomisches Neugeborenencreening“

## **Perspektive Kinder- und Jugendmedizin**

In dem von Professor Dr. Georg Hoffmann seit 1992 geleiteten Screeninglabor am Universitätsklinikum Heidelberg wurden über 2,9 Millionen Neugeborene aus Baden-Württemberg, dem Saarland und Rheinland-Pfalz untersucht. Über 2.900 betroffene Kinder konnten bis heute diagnostiziert und erfolgreich behandelt werden. Dadurch wurde ihnen und ihren Familien enormes Leid durch schwerste Behinderungen und Tod erspart und das Gesundheitssystem finanziell nachhaltig entlastet. Das Neugeborenencreening und die damit ermöglichte Frühbehandlung lebensentscheidender Krankheiten wurden zur wichtigsten Maßnahme der medizinischen Sekundärprävention.

Grundlage für diesen Erfolg war und ist die hohe Akzeptanz in der Bevölkerung seit seinem Start vor mehr als 50 Jahren, die sukzessive Einführung technischer Innovationen, die sorgfältige Entwicklung und Einhaltung von Minimal Kriterien für die Auswahl von Screeningkrankheiten sowie die kontinuierliche Optimierung des Programms. Für eine erfolgreiche zukünftige Erweiterung des Neugeborenencreenings durch die Genomsequenzierung müssen jedoch die normativen Rahmenbedingungen des Programms und die Kriterien für die Auswahl von Screeningkrankheiten kritisch überprüft und an die zukünftigen Erfordernisse angepasst werden.

### **Statement Prof. Dr. Georg F. Hoffmann**

*Geschäftsführender Direktor des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin,  
Vorsitzender des Zentrums für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum  
Heidelberg*

„Das populationsbezogene Neugeborenencreening hat sich inzwischen zur wichtigsten Maßnahme der medizinischen Sekundärprävention entwickelt.“

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

**Zur Person:**

Seltene genetische Erkrankungen sind die häufigste Ursache für schwere Behinderungen und Tod im frühen Kindesalter. Prof. Dr. Georg F. Hoffmann hat in den vergangenen 40 Jahren eine Vielzahl dieser Erkrankungen erstbeschrieben und eine entscheidende Rolle bei der Entwicklung ursächlicher Therapien gespielt. Da letztere nur bei frühzeitiger Diagnose und Therapiebeginn erfolgreich sind, arbeitet er seit mehr als 30 Jahren an der Entwicklung eines populationsbezogenen flächendeckenden Neugeborenencreenings. Dazu entwickelt und implementiert er mit seinem Team neue Screeningverfahren und evaluiert deren langfristige Wirkung auf die körperliche und geistige Entwicklung betroffener Kinder. Ebenso setzt er sich dafür ein, dass das sogenannte erweiterte Neugeborenencreening Kindern in ganz Deutschland, Europa und darüber hinaus zugutekommt.

Prof. Hoffmann leitet seit 1999 das Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Heidelberg. Er ist Sprecher der Screeningkommission der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin und wurde 2018 in die Leopoldina-Nationale Akademie der Wissenschaften berufen. Seine wissenschaftlichen Schwerpunkte sind das Neugeborenencreening, genetische Stoffwechselerkrankungen, genetisch bedingte Lebererkrankungen, Neurotransmitterdefekte, sowie Kohorten- und Arzneimittelstudien seltener Erkrankungen, zu denen er mehr als 580 Artikel in Fachjournalen publiziert hat.

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)