

Presseworkshop „Genomisches Neugeborenencreening“

Perspektive Humangenetik (I)

Genomsequenzierung, also die Untersuchung aller Abschnitte des menschlichen Erbguts, wird mittlerweile als diagnostischer Test für erkrankte Erwachsene und Kinder angeboten. Sie dient der Diagnosestellung besonders von seltenen erblichen Erkrankungen und ist zunehmend wichtig für die Planung der medizinischen Versorgung und Therapie. Auch bei gesunden Neugeborenen ist Genomsequenzierung und damit ein genomisches Neugeborenencreening (gNBS) technisch möglich. Bisher gibt es keinen Konsens, welche Gene oder Erkrankungen in ein gNBS-Programm aufgenommen werden sollen.

Im Humangenetik-Teilprojekt des Verbundprojekts "NEW_LIVES: Genomic NEWborn Screening Program" erarbeitet das Team um Prof. Schaaf Kriterien für die Auswahl von Genen und konzentriert sich dabei besonders auf die Sicherheit der genetisch basierten Vorhersage. Faktoren wie die Sensitivität, die Validität der Gen-Krankheits-Assoziation und die Penetranz (Wahrscheinlichkeit, dass eine Person mit einer krankheitsrelevanten Variante auch tatsächlich erkranken wird) spielen eine wichtige Rolle. Es fließen zudem technische und methodische Aspekte in die Diskussion ein, ob eine längerfristige Datenspeicherung zur späteren bedarfsgerechten Verwendung empfohlen werden soll oder ob eine Vernichtung der Daten aus dem gNBS z.B. aus Überlegungen zum Datenschutz vorzuziehen ist, was bei Bedarf eine Neusequenzierung erforderlich macht.

Statements Prof. Dr. Christian Schaaf

Geschäftsführender Direktor des Instituts für Humangenetik, Universitätsklinikum Heidelberg

„Eine Genomsequenzierung im Rahmen des Neugeborenencreenings ermöglicht die Früherkennung und therapeutische Intervention zahlreicher Erkrankungen, welche bislang erst dann erkannt werden, wenn bereits irreversible Krankheitsmerkmale beim Kind entstanden sind.“

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

„Die Gesundheit und das Wohlergehen unserer Kinder sind unser höchstes Gut. Daher dürfen wir uns den Möglichkeiten eines genomischen Neugeborenen Screenings nicht verwehren.“

„Es ist von größter Bedeutung zu erkennen, dass es bei Untersuchungen im Sinne eines Neugeborenen Screenings allein darum geht, Krankheiten oder die Veranlagung, diese Krankheiten zu entwickeln, frühzeitig zu erkennen und durch rechtzeitige Maßnahmen deren Ausbruch zu verhindern. Jede Art von Diskriminierung oder Stigmatisierung, die aus einem positiven Screeningbefund abgeleitet werden könnte, ist unbedingt zu verhindern.“

„Es ist weniger die Frage, ob ein genomisches Neugeborenen Screening kommen wird, sondern vielmehr, wann und wie es eingeführt werden wird. Deshalb ist es so wichtig, dass wir uns jetzt Gedanken machen, wie wir diese Entwicklung bestmöglich begleiten und gestalten können.“

Zur Person:

Prof. Dr. med. Christian Schaaf ist Geschäftsführender Direktor des Instituts für Humangenetik am Universitätsklinikum Heidelberg. Er ist Facharzt für Humangenetik und erforscht die genetischen Ursachen seltener Erkrankungen. Seine Arbeit führte zur Entdeckung mehrerer neuer Krankheitsgene, und drei Krankheiten wurden nach ihm benannt: Schaaf-Yang Syndrom, Bosch-Boonstra-Schaaf Optikusatrophie Syndrom und Marbach-Schaaf Syndrom. Prof. Schaafs Arbeiten wurden mit zahlreichen Auszeichnungen gewürdigt, darunter dem William K. Bowes Award for Medical Genetics der Harvard Medical School, dem Seldin-Smith Award for Pioneering Research der American Society for Clinical Investigation und dem Wilhelm Vaillant Preis.

Die Inhalte der Pressemappe sowie Porträtfotos der Referentinnen und Referenten finden Sie zum Download in unserem UKHD Newsroom: www.ukhd.de/map_genNGS2024

Weitere Informationen zum Projekt NEW_LIVES unter www.klinikum.uni-heidelberg.de/new-lives-genomic-newborn-screening-programs