



Stellungnahme zum genomischen Screening von Neugeborenen der Initiative für gerechte Geburtshilfe

24.07.2025 | aktualisiert 08.10.25

Die vollständige Genomsequenzierung (Whole Genome Sequencing, WGS) von Neugeborenen – wie sie innerhalb der nächsten Dekade flächendeckend in Großbritannien eingeführt werden soll – stellt einen medizinisch ambitionierten und gesellschaftlich bedeutsamen Schritt dar. In Deutschland wird dieser Ansatz – aus Sicht der Initiative für gerechte Geburtshilfe zu Recht – zunächst wissenschaftlich und ethisch diskutiert sowie im Rahmen von Studien zum genomischen Neugeborenen-Screening (gNGS) evaluiert.

Wir begrüßen die differenzierte Stellungnahme der interdisziplinären Forschungsgruppe NEW_LIVES unter anderem der Universität Heidelbergⁱ, in der auch Patient:innenvertretungen beteiligt waren. Während in Großbritannien lediglich vier breit gefasste Kriterien zur Auswahl genetischer Erkrankungen gelten, wurde in Deutschland ein detailliertes System mit bis zu 18 Bewertungsmerkmalen entwickelt. Dies zeugt von der notwendigen Sorgfalt bei der Konzeption solcher Programme.

Allerdings sollte die Einbeziehung zivilgesellschaftlicher Organisationen deutlich gestärkt werden, da es sich mit einem genomischen Gesundheitsprogramm um *präventive Gesundheitsvorsorge gesunder Mitglieder der Bevölkerung* handelt – nicht in erster Linie um Behandlung von Patientinnen und Patienten.

Eine *pauschale* Genomsequenzierung (wie in GB) halten wir derzeit nicht für empfehlenswert.

Potenzial und offene Fragen: Klassisches Screening vs. genomisches Neugeborenen-Screening

Das aktuell praktizierte Neugeborenen-Screening (NGS)ⁱⁱ, umgangssprachlich als „Fersen-Piksen“ bekannt, ist ein sogenanntes Reihenangebot, ein freiwilliges Angebot mit einer beachtlichen Teilnahmequote von über 99 %. Das NGS arbeitet mittels *biochemischer* Analyse und dient der Früherkennung von 19 Krankheiten, darunter:

- 13 Stoffwechselerkrankungen (z. B. PKU, MCAD-Mangel)
- 2 Hormonstörungen (z. B. Hypothyreose)
- Mukoviszidose, SCID, SMA, Sichelzellerkrankheit

Rund 1.000 Kinder erhalten dadurch jährlich eine frühzeitige Diagnose mit potenziell lebensrettender oder -verbessernder Wirkung. Ein *genomisches* Neugeborenen-Screening (gNGS) könnte zusätzlich – je nach Auswahl der zu untersuchenden Krankheiten – 3.250 bis 6.500 Kinder mit behandelbaren Befunden identifizieren. Diese Zahl ist beeindruckend, muss jedoch im Kontext der Auswahlkriterien und der klinischen Relevanz der Befunde betrachtet werden.

Mit der Ausweitung genetischer Diagnostik steigen zugleich die Anforderungen an Transparenz, ethische Abwägung und psychosoziale Begleitung. So werden dabei hochsensible genetische Daten erhoben und Details zur Umsetzung – medizinisch, ethisch und organisatorisch – sind noch offen.

Wir sehen daher grundlegenden Klärungsbedarf für folgende Fragen:

- Welchen konkreten medizinischen Nutzen hat ein flächendeckendes gNGS?
- Wie wird die transparente, wissenschaftlich begründete Auswahl der Zielerkrankungen *tatsächlich* erfolgen? (Lässt sich das Konzept der NEW_LIVES-Stellungnahme umsetzen?)
- Wie wird mit Befunden umgegangen, die keine unmittelbare therapeutische Konsequenz haben oder lediglich mehrdeutige Wahrscheinlichkeitsaussagen liefern?

- Wie lässt sich freiwillige und informierte Teilnahme durch Eltern sicherstellen – frei von Druck, vorgefassten Erwartungen oder sozialem Einfluss?
- Inwiefern wird der Ausweitung genomischer Screeningverfahren Rechnung getragen – insbesondere vor dem Hintergrund einer möglichen Verschiebung von *postnataler* Diagnostik hin zu *flächendeckendem pränatalem* Screening?
- Ist eine adäquate medizinische und psychosoziale Versorgung gewährleistet angesichts des eklatanten Personalmangels in Pädiatrie und Pflege?

Zentrale Prinzipien

Das Angebot einer Auswertung und Speicherung genetischer Daten eines Neugeborenen ab Geburt erfordert höchste Anforderungen an Datenschutz und ethische Begleitung. Wir halten folgende Punkte für unverzichtbar:

- **Abwägung zwischen dem Recht auf Nicht-Wissen** (für Eltern und Kinder) und dem **Anspruch auf bestmögliche Versorgung**
- **Belastungsfreie und verständliche Aufklärung**, die echte Entscheidungsfreiheit ermöglicht
- **Transparente und zweckgebundene Datenverarbeitung**, besonders im Hinblick auf Bestrebungen, vollständige Rohdatensätze dauerhaft zu speichern und für Forschungszwecke zu nutzen

Bereits etablierte pränataldiagnostische Verfahren zeigen, wie ethisch herausfordernd unklare Befunde (auch falsch-positiv-Raten) oder prognostische Wahrscheinlichkeiten sein können. Genomische Diagnostik darf nicht zu unnötiger Verunsicherung oder moralischem Entscheidungsdruck führen, der Schwangerschaft und Bindungsentwicklung sowie das gesamte Familienleben belastet. **Freiwilligkeit, informierte Zustimmung und psychosoziale Begleitung sind grundlegende Voraussetzungen.**

Kritik und Ergänzungsbedarf

Bei aller Wertschätzung für die Stellungnahme von NEW_LIVES sehen wir weiterhin **substantiellen Ergänzungsbedarf** bei einem Dokument solcher Tragweite. Unsere Kritik bezieht sich insbesondere auf die **elterliche Perspektive** – denn sie ist zentral für die gesellschaftliche Akzeptanz und Umsetzung eines solchen Programms. Zwar wurden Eltern in Erhebungen befragt, doch unabhängige Elternverbände und zivilgesellschaftliche Vertretungen blieben unberücksichtigt. Die Beteiligung betroffener Familien – etwa aus Selbsthilfvereinen – ist wichtig, **spiegelt jedoch nicht das gesamte Spektrum elterlicher Erfahrungen und gesellschaftlicher Perspektiven wider.**

Stichprobenbasierte Befragungen oder Online-Elternstudien können diese Lücke nicht schließen – insbesondere dann nicht, wenn die Teilnehmenden direkt über Patient:innenorganisationen rekrutiert wurden. Die Zusammensetzung der verwendeten Stichproben legt nahe, dass vorwiegend vorinformierte und aufgeschlossene Eltern vertreten waren – was die Generalisierbarkeit der Ergebnisse stark einschränkt. In der Stellungnahme selbst wird eingeräumt, dass es sich um eine „besondere Stichprobe“ handeln könne – ein Aspekt, der ausdrücklich als relevant zu berücksichtigen genannt wird (S. 29). **Eine strukturierte, transparente Beteiligung zivilgesellschaftlicher Akteure ist notwendig, um kollektive Erfahrungen und gesellschaftliche Perspektiven systematisch einzubeziehen.**

Ein weiterer kritischer Punkt betrifft die Erhebung und Auswertung erweiterter personenbezogener Merkmale in den durchgeführten Studien. Zwar handelt es sich um freiwillige Angaben, doch die Erfassung von **Religion, politischer Haltung oder Bildungsstand** wirft im Zusammenhang zum gNGS Fragen auf: **Welchem Erkenntnisinteresse dienen diese Daten, wenn sie nicht quantitativ, sondern ausschließlich qualitativ ausgewertet werden?** Eine **nachvollziehbare ethische und methodische Begründung** liegt bislang nicht vor. **Wir halten dies für problematisch.**

Fazit

Die Initiative *Gerechte Geburt* plädiert für eine verantwortungsvolle Einführung neuer genetischer Verfahren, die den medizinischen Versorgungsbedarf ins Zentrum stellt – nicht maximale Diagnostiefe ohne klinischen Mehrwert. Viele genetische Auffälligkeiten sind nicht behandlungsbedürftig, bleiben asymptomatisch oder zeigen sich erst später im Leben. Ein sinnvolles Screening muss zwischen relevanter Frühbehandelbarkeit und Befunden ohne therapeutische Konsequenz unterscheiden.

- **Wir begrüßen medizinischen Fortschritt – wenn er den Familien dient, nicht sie überfordert. Die Einführung von gNGS muss auf fundierter Risiko-Nutzen-Abwägung beruhen, transparente Kriterien anwenden und gesellschaftlich breit abgestützt sein.**
- **Selbstbestimmung, Datenschutz und psychosoziale Begleitung sind dabei ebenso zentral wie medizinische Qualität.**
- **Wir regen die Einrichtung eines unabhängigen Ethikbeirats mit zivilgesellschaftlicher Beteiligung an, um zukünftige Screeningprogramme verantwortungsvoll zu begleiten.**

Doch verantwortungsvolle Gesundheitsversorgung endet nicht bei der Genomdiagnostik. Sie beginnt dort, wo die Lebensrealität von Familien systematisch ausgeblendet wird.

Gesellschaftlicher Rahmen

Die Erfahrungen aus etablierten genetischen Früherkennungsuntersuchungen und dem „klassischen Neugeborenen-Screening“ zeigen: Solche Verfahren müssen sensibel für psychosoziale Folgen gestaltet werden. Hier darf ein anderes zentrales Thema nicht aus dem Blick geraten: Gewaltstrukturen in der Geburtshilfe.

Laut aktueller Zahlen ist jede dritte Geburt traumatisch, bis zu 50 % der Frauen erfahren Gewalt im geburtshilflichen Kontext – jährlich betroffen sind über 300.000 Mutter-Kind-Paare in Deutschland. Posttraumatische Belastungsstörungen, Bindungsstörungen und unfreiwillige Familienplanung sind weit verbreitete, aber systematisch vernachlässigte Folgen.

Die aktuelle [Pressemitteilung der Initiative Gerechte Geburt](#) zeigt deutlich: Eine gerechte Prioritätensetzung in der geburtshilflichen Gesundheitsversorgung ist überfällig. Anerkennung, Prävention, gezielte Unterstützung sowie tiefgreifende strukturelle Maßnahmen können die körperliche und psychische Gesundheit von Mutter und Kind nachhaltig stärken.

Vor diesem Hintergrund wirkt die Diskussion um das genomische Screening wie ein Brennglas für politische und institutionelle Prioritäten: Sie zeigt, wie viel Aufmerksamkeit und Ressourcen für präventive Diagnostik mobilisiert werden können – wenn der Wille vorhanden ist. Dass dies bislang nicht für die flächendeckende Erfassung und Prävention geburtshilflicher Gewalt gilt, ist Ausdruck einer strukturellen Schiefelage und Missachtung der Erfahrungen von Gebärenden, Familien und geburtshilflichen Teams.

Wer Prävention ernst nimmt, darf sich nicht auf genetische Diagnostik beschränken. Auch die Geburtshilfe als Ganzes braucht systematische Aufmerksamkeit und dringende strukturelle Verbesserungen.

Gerechte Geburt, 24.07.2025 | aktualisiert 08.10.2025

Quellen

ⁱ **Projektgruppe NEW_LIVES (Juli 2025): Empfehlungen zu ethischen, rechtlichen, sozialen und medizinischen Rahmenbedingungen für ein genomisches Neugeborenen-Screening-Programm in Deutschland.** In: *Forum Medizinethik*, Universität Heidelberg. <https://journals.ub.uni-heidelberg.de/index.php/forum-mk/article/view/111791/107790>

ⁱⁱ **Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening (DGN-S): Richtlinien zum klassischen Neugeborenen-Screening.** www.screening-dgns.de/richtlinien.php