

MEDIZINISCHE GENETIK



Schweizerische
Gesellschaft für
Medizinische Genetik



Organ der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.
Organ der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik e.V.
Organ der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V.
Organ des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.

Gegründet 1989 durch Jan Murken

SCHRIFTLEITUNG MEDGEN

Markus Nöthen, Bonn (federführend)
Reiner Siebert, Ulm
Malte Spielmann, Lübeck
Dagmar Wieczorek, Düsseldorf
Johannes Zschocke, Innsbruck

WISSENSCHAFTLICHER BEIRAT MEDGEN

Nuria Brämwig, Essen
Frank Kaiser, Essen
Eva Klopocki, Würzburg
Ilona Krey, Leipzig
Ingo Kurth, Aachen
Deborah Bartholdi, Bern (SGMG)
Michael Speicher, Graz (ÖGH)

DE GRUYTER



Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der GfH“:
Prof. Dr. med. Olaf Rieß, Tübingen
(Präsident der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)



Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der ÖGH“:
Prof. Dr. med. Johannes Zschocke, Innsbruck
(Präsident der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)



Schweizerische
Gesellschaft für
Medizinische Genetik

Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der SGMG“:
PD Dr. med. I. Filges, Basel und Dr. sc. nat. N. Porret, Bern
(Co-Präsidentinnen der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V.)



Verantwortlich für die „Mitteilungen des BVDH“:
Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder, München
(Präsidentin des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.)

ISSN 0936-5931 · e-ISSN 1863-5490

Alle Informationen zur Zeitschrift, wie Hinweise für Autoren, Open Access, Bezugsbedingungen und Bestellformulare, sind online zu finden unter <https://www.degruyter.com/view/j/medgen>

EIGENTÜMERIN Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), GfH-Geschäftsstelle, Inselkammerstr. 2, 82008 München-Unterhaching,
E-Mail: organisation@gfhev.de; www.medgenetik.de

HERAUSGEBER Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), Österreichische Gesellschaft für Humangenetik e.V.,
Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V., Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V.

REDAKTION Dr. Christine Scholz, Redaktion Medizinische Genetik, Inselkammerstr. 2, 82008 München-Unterhaching,
E-Mail: organisation@gfhev.de

VERLAG Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany

JOURNAL MANAGER Katharina Appelt, De Gruyter, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany, Tel.: +49 (0)30 260 05-325,
Fax: +49 (0)30 260 05-250, E-Mail: katharina.appelt@degruyter.com

ANZEIGENVERANTWORTLICHER Markus Kügel, De Gruyter, Rosenheimer Str. 143, 81671 Munich, Germany. Tel.: +49 89 76 902-424,
E-Mail: anzeigen@degruyter.com

© 2022 Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Germany

SATZ VTeX UAB, Lithuania

DRUCK Franz X. Stückle Druck und Verlag e.K., Ettenheim

COVER ILLUSTRATION © VIPfoto/Inara Prusakova – stock.adobe.com



Contents

MAIN TOPIC

Genetic Newborn Screening in Germany

Holger Tönnies and Uta Nennstiel

Newborn screening in Germany — 1

Henning Rosenau and Felicia Steffen

Legal aspects of newborn screening — 3

Nicola Dikow, Beate Ditzen, Stefan Kölker, Georg F. Hoffmann, and Christian P. Schaaf

From newborn screening to genomic medicine: challenges and suggestions on how to incorporate genomic newborn screening in public health programs — 13

Gwendolyn Gramer and Georg F. Hoffmann

Second-tier strategies in newborn screening – potential and limitations — 21

Johanna Hammersen, Markus Bettendorf, Walter Bonfig, Eckhard Schönau, Katharina Warncke, Alexander J. Eckert, Susanne Fricke-Otto, Katja Palm, Reinhard W. Holl, and Joachim Woelfle

Twenty years of newborn screening for congenital adrenal hyperplasia and congenital primary hypothyroidism – experiences from the DGKED/AQUAPE study group for quality improvement in Germany — 29

Veronika Sanin, Raphael Schmieder, Sara Ates, Lea Dewi Schlieben, Jens Wiehler, Ruoyu Sun, Manuela Decker, Michaela Sander, Stefan Holdenrieder, Florian Kohlmayer, Anna Friedmann, Volker Mall, Therese Feiler, Arne Dreßler, Tim M. Strom, Holger Prokisch, Thomas Meitinger, Moritz von Scheidt, Wolfgang Koenig, Georg Leipold, Heribert Schunkert, and on behalf of the DigiMed Bayern Consortium and Bavarian Pediatricians Consortium

Population-based screening in children for early diagnosis and treatment of familial hypercholesterolemia: design of the VRONI study — 41

BERICHTE AUS DER HUMANGENETIK

Stellungnahmen und Leitlinien

S1-Leitlinie: Tumorgenetik – Diagnostik im Kontext maligner Erkrankungen — 53

GfH-Verbandsmitteilungen

Jahresberichte 2021 aus den GfH-Kommissionen und GfH-Arbeitskreisen — 69

Milena Paneque, Clara Serra Juhé, Bela Melegh, Isabel Carreira, Ute Moog, und Thomas Liehr
Über die Notwendigkeit der Anerkennung von sog. Kernberufsgruppen innerhalb der genetischen Gesundheitsversorgung in Europa — 81

BVDH-Verbandsmitteilungen — 85

Aktuelle Nachrichten — 89

