

# Genetische Reihenuntersuchung zur Früherkennung der Sichelzellerkrankung im Rahmen des Erweiterten Neugeborenen-Screenings

Stellungnahme der GEKO gemäß § 16 Abs. 2 GenDG

Die Gendiagnostik-Kommission (GEKO) hat die vom Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) abgestimmten Unterlagen vom 20.11.2020 zum „Screening auf Sichelzellerkrankung bei Neugeborenen“ gemäß § 16 Abs. 2 Gendiagnostikgesetz (GenDG) geprüft und bewertet.

Nach § 16 Abs. 1 GenDG darf eine genetische Reihenuntersuchung nur vorgenommen werden, wenn sie auf eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung zielt, „die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik vermeidbar oder behandelbar ist oder der vorgebeugt werden kann“.

Mit der genetischen Reihenuntersuchung auf Sichelzellerkrankung (SCD) bei Neugeborenen soll eine Vorverlegung des Diagnosezeitpunkts erreicht werden, an den sich weitere Interventionen wie eine Angehörigenberatung und infektionsprophylaktische Maßnahmen anschließen. Internationale Screening-Programme zeigen, dass durch frühe Interventionen die Anzahl der Todesfälle mit SCD deutlich gesenkt werden kann.

Die GEKO befürwortet daher den ihr am 20.11.2020 vorgelegten Beschluss über die genetische Reihenuntersuchung auf Sichelzellerkrankung. Die von der GEKO nach § 16 Abs. 2 GenDG durch Prüfung und Bewertung zu beantwortende Frage, ob „das Anwendungskonzept für die Durchführung der Untersuchung dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik entspricht und die Untersuchung in diesem Sinne ethisch vertretbar ist“, ist zu bejahen. Der Nutzen des Screenings überwiegt eindeutig gegenüber den potentiellen Schäden.

Gendiagnostik-Kommission beim Robert Koch-Institut  
29.01.2021

## Weitere Informationen

- [Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses zum Screening auf Sichelzellerkrankung bei Neugeborenen](#)

Stand: 02.02.2021