



Ethische Herausforderungen des genomischen Neugeborenen-Screenings

Sascha Settegast · Eva C. Winkler

Angenommen: 8. September 2025 / Online publiziert: 11. September 2025
© The Author(s) 2025

Hintergrund

Ein Tropfen Blut auf einem Filterpapier – so begann in den 1960er-Jahren die Geschichte des Neugeborenen-Screenings. Was als Test auf eine einzige diätetisch behandelbare Stoffwechselstörung – die Phenylketonurie (PKU) – begann, hat sich inzwischen zu einem festen Bestandteil der Kindergesundheitsvorsorge entwickelt. Dank breiter Akzeptanz in der Bevölkerung wurden in Deutschland seit 1969 mehr als 34 Mio. Kinder auf mittlerweile 19 Zielkrankheiten gescreent. Über 14.000 Kinder konnten so durch frühzeitige Behandlung vor einem schweren Krankheitsverlauf oder sogar vor dem Tod bewahrt werden (Gramer et al. 2018). Das Neugeborenen-Screening ist eine Reihenuntersuchung nahezu aller Kinder in Deutschland kurz nach ihrer Geburt auf angeborene Hormon- und Stoffwechselerkrankungen, die unbehandelt gravierende Folgen für betroffene Kinder haben können und deren Verlauf und Prognose sich durch frühzeitige Behandlung deutlich verbessern lässt.

Die Geschichte des Neugeborenen-Screenings stellt sich hierbei auch als eine Geschichte der Transformation durch neue Technologien dar, die eine Erweiterung des Screenings um zusätzliche Zielkrankheiten ermöglicht haben. Mit seinen derzeit 19 Zielkrankheiten bewegt sich das Neugeborenen-Screening in Deutschland im internationalen Vergleich im Mittelfeld. Bis heute stützt es sich überwiegend

Dieser Artikel erscheint im Rahmen des Themenheftes: „Ethische Herausforderungen des genomischen Neugeborenen-Screenings – Ethical Issues in Genomic Newborn Screening“.

✉ Dr. phil. Sascha Settegast

Seminar für Philosophie, Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Emil-Abderhalden-Str.
26/27, 06108 Halle, Deutschland
E-Mail: sascha.settegast@phil.uni-halle.de

Prof. Dr. med. Dr. phil. Eva C. Winkler

Institut für Medizin- und Datenethik, Medizinische Fakultät, Universität Heidelberg,
Universitätsklinikum Heidelberg, Heidelberg, Deutschland

auf biochemische Marker, deren auffällige Konzentrationen im Blut auf eine zugrundeliegende Stoffwechsel- oder Hormonstörung hinweisen. Seit Einführung des Screenings auf PKU Ende der 1960er-Jahre wurde die Anzahl der Zielkrankheiten, die Gegenstand der Untersuchung sind, weltweit kontinuierlich ausgeweitet (Loeber et al. 2021; Therrell et al. 2024). Diese Erweiterung des Screening-Panels erfolgte zunächst jedoch nur langsam, da jede neue Zielkrankheit auch einen spezifischen Test erforderte. Einen Technologiesprung brachte erst die Tandem-Massenspektrometrie zu Beginn der 2000er-Jahre, die es erstmals erlaubte, eine Vielzahl von Metaboliten gleichzeitig in einem einzigen Untersuchungsgang zu erfassen.

Heute steht dieses erfolgreiche Programm der Sekundärprävention seltener Erkrankungen an einem erneuten Wendepunkt: Fortschritte in der Genomsequenzierung und in der bioinformatischen Bewertung von Genvarianten eröffnen nunmehr die Aussicht, das Neugeborenen-Screening mittelfristig auch um ein genomisches Analyseverfahren zu ergänzen. Während das etablierte biochemische Screening weiterhin unverzichtbar bleibt, könnte ein genomisches Neugeborenen-Screening direkt nach der Geburt – kurz gNBS – das Spektrum der erfassten seltenen Erkrankungen potenziell um einige hundert Zielkrankheiten erweitern. Dabei geht es nicht darum, sich das gesamte Genom des Kindes sozusagen auf gut Glück anzuschauen. Die Grundidee besteht vielmehr darin, die genomischen Rohdaten des Kindes mittels eines bioinformatischen Filters gezielt auf eine Reihe von krankheitsassoziierten Genen und ihre pathogenen Varianten zu durchsuchen, die zuvor anhand stringenter Kriterien ausgewählt wurden. Vielversprechend wäre eine solche prä-symptomatische Testung vor allem für erbliche Erkrankungen, die schwerwiegend, frühmanifestierend und behandelbar sind, sich aber nicht anhand biochemischer Marker diagnostizieren lassen.

Je nach Ausgestaltung und Begründung der Auswahlkriterien könnten im Rahmen eines gNBS prinzipiell jedoch auch Dispositionen für Erkrankungen festgestellt werden, für die es aktuell keine durchgreifenden Therapiemöglichkeiten gibt, die eine nur geringe Auftretenswahrscheinlichkeit haben, die sich erst im Erwachsenenalter manifestieren oder die vielleicht gar nicht für das Kind selbst, sondern eher für seine Eltern oder die Familienplanung relevant sind. Derartige Befunde könnten möglicherweise gravierende Folgen für die betroffenen Kinder und ihre Familien haben, die mit diesem Wissen dann leben müssten. Ebenso stellt sich die Frage, ob eine Untersuchung auf solche Dispositionen mit dem Recht eines Kindes darauf vereinbar ist, eine offene Zukunft zu haben und später vielleicht selbst einmal entscheiden zu können, ob es solche Informationen über sein eigenes Genom wirklich erhalten will.

Damit wird offensichtlich, dass sich mit den Möglichkeiten eines gNBS ein neues Kapitel eröffnet, das nicht allein medizinisch, sondern vor allem auch ethisch, rechtlich und gesellschaftlich diskutiert werden muss. In den letzten Jahren hat sich entsprechend eine international lebhaft Debatten um die ethischen Fragen entwickelt, die sich mit einer möglichen Erweiterung des hergebrachten Neugeborenen-Screenings um eine genomische Testkomponente verbinden, wie auch die Beiträge im vorliegenden Heft zeigen. Diese Fragen betreffen etwa die Definition ethisch akzeptabler Auswahlkriterien für Zielkrankheiten, die Verlässlichkeit und die möglichen psychosozialen Auswirkungen des Tests, die Gestaltung des Aufklärungs- und

Einwilligungsprozesses, den sinnvollen Umgang mit den Testergebnissen oder auch eine mögliche Nachnutzung der Genomdaten des Kindes nebst ihrer längerfristigen Speicherung, sei es zu Forschungszwecken oder im Rahmen einer zukünftigen Präzisionsmedizin.

Eine gewisse Dringlichkeit erhalten diese Fragen durch den Umstand, dass international in Pilotstudien längst intensiv die technische Machbarkeit und Umsetzung eines gNBS beforscht wird. Bereits 2015 wurde in den USA mit *BabySeq* die erste gNBS-Pilotstudie initiiert. Mit *NC NEXUS*, *EarlyCheck*, *BeginNGS* und der *GUARDIAN*-Studie folgten seither eine ganze Reihe weiterer Pilotstudien. Aber auch in Europa und Australien sind seit den frühen 2020er-Jahren wichtige Studien in Vorbereitung oder Durchführung, darunter etwa das EU-weite *Screen4Care*-Projekt, an dem auch drei deutsche Universitätskliniken beteiligt sind, die britische *Generation Study* und die französische *Perigenomed*-Studie (Bros-Facer et al. 2023; Stark und Scott 2023). Angesichts der Tatsache, dass sich all diese Studien in den jeweils gewählten Ansätzen deutlich unterscheiden, etwa was die Anzahl und Auswahl der Zielkrankheiten des Screenings betrifft (Betzler et al. 2024), konstituierte sich im Jahr 2022 schließlich mit dem *International Consortium on Newborn Sequencing (ICoNS)* ein Zusammenschluss verschiedener Pilotstudien und Projekte aus den USA, Europa und Australien mit dem Ziel, den fachlichen Austausch zwischen den beteiligten Forschungsgruppen über die verschiedenen Herausforderungen einer gNBS-Implementierung zu verbessern.¹

Die Mehrzahl dieser Pilotstudien schließt zwar auch eine Begleitforschung ein, häufig mit sozialem empirischem Schwerpunkt etwa zu den Erwartungen und Aufklärungsbedürfnissen der Eltern, verfolgt in der Hauptsache jedoch die Absicht, Fragen der technischen Machbarkeit und der Optimierung des Informed-Consent-Prozesses zu untersuchen. Um auch die ethischen, rechtlichen und sozialen Implikationen systematischer zu beforschen und stärker in die Diskussion einzubringen, nahm daher ebenfalls im Jahr 2022 das vom Bundesministerium für Forschung, Technologie und Raumfahrt geförderte interdisziplinäre Verbundprojekt *NEW_LIVES: Genomic NEWborn Screening Programs – Legal Implications, Values, Ethics and Society* seine Arbeit auf.² Die Zielsetzung dieses Projekts, an dem auch wir Gastherausgeber:innen beteiligt sind, bestand darin, einen normativen Orientierungsrahmen und Best-Practice-Empfehlungen für ein mögliches gNBS-Programm in Deutschland zu formulieren, die gleichermaßen auf ethische, rechtliche, soziale und medizinische Rahmenbedingungen Rücksicht nehmen.

Beiträge

Das vorliegende Themenheft verfolgt vor diesem Hintergrund das Ziel, die ethische Dimension des gNBS tiefgreifender auszuleuchten, hierbei sowohl die ethischen Herausforderungen als auch die zu ihrer Bewältigung relevanten ethischen Normen

¹ International Consortium on Newborn Sequencing: <https://www.iconseq.org/> [zugegriffen: 18. Aug. 2025].

² NEW_LIVES: <https://gnbs.ukhd.de> [zugegriffen: 18. Aug. 2025].

kritisch und lösungsorientiert zu diskutieren, und so dem Thema zugleich eine größere Aufmerksamkeit in der deutschen wie internationalen Fachöffentlichkeit zu verschaffen. Das Heft öffnet entsprechend mit zwei zusammenhängenden Beiträgen der *NEW LIVES*-Projektgruppe, die darauf abzielen, einen begrifflichen und normativen Rahmen für die Ethik des gNBS zu entwickeln und auf diese Weise zugleich eine erste Orientierung über die laufende Debatte zu leisten. In „*Towards Genomic Newborn Screening, Part I: Mapping the Ethical Issues*“ bieten Sascha Settegast et al. in diesem Sinne eine Systematisierung und Übersicht der ethischen Fragen und Probleme, die sich bei der Ausgestaltung eines gNBS-Programms stellen. Wie bereits angedeutet betreffen diese insbesondere (1) die Zuverlässigkeit des Tests und die Auswahl der Zielkrankheiten, (2) den Aufklärungs- und Einwilligungsprozess der Sorgeberechtigten, sowie (3) die Generierung, Speicherung und mögliche Nachnutzung der Genomdaten des Kindes.

Um diese Fragen angehen zu können, benötigen wir einen spezifisch auf das Problemfeld „gNBS“ zugeschnittenen normativen Rahmen, der ethische Debatten aus den Bereichen der Kinderethik, der Ethik der Forschung und Anwendung prädiktiver Medizin, der Datenethik und der Public-Health-Ethik berücksichtigt. In „*Towards Genomic Newborn Screening, Part II: Outlining a Normative Framework*“ unternehmen Settegast et al. daher den Versuch, einen solchen Rahmen unter Bezugnahme auf (4) das Sorgerecht und die Fürsorgepflicht der Eltern, (5) Rechte des Kindes auf informationelle Selbstbestimmung, Nichtwissen, Privatheit, und offene Zukunft, (6) das Kindeswohl und sein Verhältnis zu den Interessen anderer Familienmitglieder, sowie (7) das Risiko einer schädlichen Medikalisierung eigentlich gesunder Kinder zu entwickeln. Dieser Rahmen systematisiert nicht nur die ethischen Prinzipien, die in der laufenden Debatte angebracht werden, sondern bietet darüber hinaus eine eigenständige substanzielle Interpretation dieser Prinzipien und ihres Zusammenspiels im Kontext eines gNBS an. Um die Tragfähigkeit des von uns vorgeschlagenen normativen Rahmens zu illustrieren, wenden wir ihn schließlich beispielhaft auf einige zentrale Fragen eines gNBS an, darunter etwa ob es ethisch vertretbar wäre, im Zuge eines gNBS auch auf Erkrankungen des Erwachsenenalters oder auf genetische Anlageträgerschaften zu testen, deren Feststellung primär einen Nutzen für andere Familienmitglieder hätte.

Nach diesem einführenden Überblick akzentuiert Lainie Friedman Ross in ihrem Beitrag „*The Case Against Genomic Sequencing of Healthy Newborns*“ die besonderen Herausforderungen, die sich mit einer Erweiterung des etablierten Neugeborenen-Screenings um eine genomische Testkomponente verbinden. Ross identifiziert vier Problemfelder: (1) Der probabilistische Charakter genetischer Vorhersagen könnte dazu führen, dass eigentlich gesunde Kinder als krank etikettiert und dann möglicherweise unnötig überwacht oder behandelt werden. (2) Klinische Phänotypen lassen sich nicht immer auf einen bekannten Genotyp zurückführen, weshalb eine rein auf bekannte Genotypen gestützte Diagnostik Gefahr läuft, zahlreiche Krankheitsfälle zu übersehen. (3) Der klinische Nutzen der durch gNBS gewonnenen Informationen ist gerade bei einer tendenziell liberalen Handhabung der Auswahlkriterien für Zielkrankheiten nicht immer eindeutig gegeben, was zu einer für die betroffenen Kinder schädlichen Überdiagnose, Überbehandlung und Stigmatisierung führen kann, wie Ross anhand von Ergebnissen der *BabySeq*-Studie aufzeigt.

(4) Ein gNBS droht soziodemographische Ungleichheiten im Gesundheitswesen zu verschärfen, etwa weil die genetischen Grundlagen möglicher Zielkrankheiten bei ethnischen Minderheiten häufig nur mangelhaft beforscht sind, und wirft so Fragen der Zugangs- und Verteilungsgerechtigkeit auf. Diese Erwägungen führen Ross zu dem Schluss, dass der potenzielle Nutzen eines gNBS die zugehörigen Kosten und Schadensrisiken voraussichtlich nicht überwiegen würde.

Es stellt sich jedoch die Frage, ob sich diese Risiken und Probleme durch eine umsichtige normative Regulierung des Screening-Programms nicht zumindest minimieren ließen. Aus diesem Grund befassen sich die drei folgenden Beiträge eingehender mit der Ausarbeitung und Anwendung eines normativen Rahmens für das gNBS. In ihrem Beitrag „*Genomisches Neugeborenencreening: Eine Bewertung auf der Grundlage der prinzipienorientierten Ethik*“ greift *Tatjana Tarkian* zu diesem Zweck die Prinzipienethik von Beauchamp und Childress auf und spezifiziert, welche Anforderungen und Implikationen sich aus den vier bekannten Prinzipien des Respekts vor der Autonomie, des Nichtschadens, der Benefizienz und der Gerechtigkeit für den Kontext der Genomsequenzierung ergeben, um auf dieser Grundlage schließlich eine Reihe von Bedingungen für die verantwortungsvolle Ausgestaltung eines gNBS-Programms zu formulieren.

In ähnlicher Absicht greifen *Martin Jungkuntz* und *Christoph Schickhardt* in „*Ethics of Genomic Newborn Screening—a Child Centered Public Health Framework*“ auf eine ganze Reihe etablierter Public-Health-Normen zurück, die sie einem Review der einschlägigen Literatur entnehmen, um sie anschließend auf fünf grundlegende Handlungsfelder eines gNBS anzuwenden, nämlich auf Design, Durchführung, Follow-Up, Datenspeicherung und sekundäre Datennutzung. Die insgesamt 55 Normen, die die beiden Autoren als relevant identifizieren, gliedern sich dabei in zehn thematische Bereiche, nämlich in Normen der Benefizienz, des Nichtschadens, der Achtung bzw. des Respekts von Autonomie, der Gerechtigkeit, der Evidenzbasiertheit, der Proportionalität, der Kosten-Nutzen-Balance, der Nachhaltigkeit sowie der Verfahrensgerechtigkeit. Leitend für die Anwendung dieser Normen ist eine Konzeption des Kindeswohls, die die Gesundheit und zukünftige Autonomie des Kindes, aber auch das Wohlergehen seiner Familie akzentuiert.

Eirini Petrou und *Kelly Ormond* schließlich befassen sich in ihrem Beitrag „*Equity in Newborn Sequencing: A Capability Approach Perspective*“ mit Fragen der Zugangsgerechtigkeit, die sich ihrer Auffassung nach nicht darin erschöpfen kann, dass ein gNBS grundsätzlich allen Kindern und ihren Familien bloß formal angeboten wird. Im Rückgriff auf den Befähigungsansatz von Amartya Sen und Martha Nussbaum argumentieren die Autorinnen vielmehr, dass auch soziodemographische Faktoren wie Bildungsniveau, sozioökonomischer Status, Wohnort oder ethnische Herkunft einen Einfluss darauf haben, ob eine Familie tatsächlich in der Lage ist, dieses Angebot auf eine für sie sinnvolle Weise zu nutzen. Dies führt zu faktischen Disparitäten im Zugang, auf die die Ausgestaltung eines gNBS-Programms Rücksicht nehmen muss, wie die Autorinnen an bisherigen Pilotstudien illustrieren.

Fragen der Zugänglichkeit haben unter anderem natürlich auch mit dem Aufklärungs- und Einwilligungsprozess und mit einer angemessenen Kommunikation über mögliche Testergebnisse zu tun. Die folgenden zwei Beiträge betrachten in diesem Sinne Fragen der elterlichen Entscheidungsfindung und Beratung, einmal aus ei-

ner empirisch informierten, einmal aus einer hermeneutischen Sichtweise. In ihrem Beitrag „*Die elterliche Autonomie bei der Entscheidungsfindung über ein genomisches Neugeborenen-Screening – psychosoziale und ethische Aspekte*“ identifizieren *Elena Sophia Doll et al.* eine Reihe von psychologischen Faktoren, die eine Herausforderung für die elterliche Entscheidungsfindung im gNBS-Kontext darstellen, und beziehen hierbei im Rückgriff auf eine von ihnen durchgeführte Fokusgruppenstudie auch die Ansichten und Bedürfnisse der Eltern selbst mit ein. Auf dieser Grundlage erarbeiten die Autorinnen schließlich praktische Vorschläge, wie Eltern im Rahmen des Aufklärungs- und Einwilligungsprozesses zu einer informierten Entscheidung im besten Interesse des Kindes befähigt werden könnten.

Lena:Emil Kramheller und *Christoph Rehmann-Sutter* betrachten in ihrem Beitrag „*Ethik der genetischen Kommunikation im Kontext des genomischen Neugeborenen-Screenings: Hermeneutische Überlegungen und zwei Fallbeispiele*“ hingegen die Frage, welchen Einfluss ein gNBS auf Deutungs- und Verstehensprozesse haben könnte, die unsere leibliche Daseinsweise betreffen. Der Umgang mit den Genomdaten, die im Zuge des Screenings generiert werden, hängt wesentlich von dem Sinn ab, den Ärzt:innen wie Eltern ihnen zuschreiben. Dieser Sinn ist jedoch kein rein medizinischer, sondern auch durch lebensweltliche, soziale und kulturelle Bezüge mitbestimmt. Die generelle Verfügbarmachung solcher Daten im Rahmen eines populationsweiten Screenings könnte vor diesem Hintergrund zu einer Veränderung unserer sozialen Praxis des „Zur-Welt-Kommens“ führen, die Kramheller und Rehmann-Sutter als eine „Genomisierung“ beschreiben, insofern das elterliche Verstehen der Leiblichkeit und Entwicklung ihrer Kinder dann wesentlich durch genomische Sinnbezüge mitbestimmt wird. Ob eine derartige Medikalisierung Neugeborener im Einzelfall gut oder schlecht ist, hängt dabei von den konkreten Sinnbezügen ab, in die mögliche Screening-Befunde verstrickt sind, und setzt Neugeborene hierbei zugleich einer „temporalen Vulnerabilität“ aus, wie an zwei Fallstudien gezeigt wird.

Die verbleibenden zwei Beiträge befassen sich abschließend mit Fragen der Aufbewahrung und Nachnutzung von Proben und Daten aus einem gNBS, etwa im Rahmen der medizinischen Forschung. In diesem Sinne beleuchten *Hannah Lilly Straub* und *Ralf Müller-Terpitz* in ihrem Beitrag „*Rechtliche Aspekte der Nutzung und Aufbewahrung von Proben aus einem (genomischen) Neugeborenen-Screening*“ zunächst die gegenwärtige Gesetzeslage in Deutschland, um sie anschließend auf ihre ethische und praktische Angemessenheit hin zu reflektieren. *Isabelle Bartram* hingegen weist in ihrem Beitrag „*Unintended Social Effects of Newborn Genomic Data Use and Storage in the Age of Sociogenomics and Genetic Surveillance*“ auf möglicherweise unterschätzte Missbrauchsrisiken hin, die sich aus einer systematischen populationsweiten Genomdatensammlung ergeben könnten, wie sie im Fall der längerfristigen Speicherung von gNBS-Daten vielleicht zustande käme. Hierzu zählen aus Sicht der Autorin die Gefahr einer Biologisierung sozialer Disparitäten im Rahmen der soziogenomischen Forschung, die zu einer genetischen Stigmatisierung und Diskriminierung von Personen führen könnte, deren Genom dann mit unerwünschten Merkmalen und Verhaltensweisen assoziiert würde; aber auch die genetische Überwachung von Minderheiten, wie sie bereits in Bezug auf die Uiguren praktiziert wird, sowie eine Ausweitung staatlicher Zugriffsmöglichkeiten im Rahmen von Polizeiermittlungen.

Ausblick und Dank

Das vorliegende Themenheft leistet eine Reihe wichtiger Beiträge zur laufenden ethischen Debatte. Seine Konzeption ist nicht zuletzt auch ein Ergebnis der Tagung „*Towards Genomic Newborn Screening in Germany: Risks, Opportunities, Challenges*“, die mit freundlicher Unterstützung der Fritz Thyssen Stiftung im März 2024 an der Universität Heidelberg stattfand. Diese Tagung führte im Rahmen des bereits genannten Verbundprojekts *NEW_LIVES* ein internationales Fachpublikum zusammen, um erste Überlegungen zu interdisziplinär fundierten Best-Practice-Empfehlungen für ein mögliches gNBS-Programm in Deutschland zu diskutieren. Die abschließenden Empfehlungen veröffentlichte unsere Projektgruppe im Juli 2025 in Form einer Stellungnahme (Alex et al. 2025). Sie beinhalten unter anderem 18 Kriterien dafür, wie eine ethisch begründete Erweiterung des bestehenden Neugeborenen-Screenings um eine genomische Testkomponente und in Gestalt eines Public-Health-Programms aussehen könnte.

Diese von einer interdisziplinären Expert:innengruppe erarbeiteten Kriterien betreffen hierbei sowohl die Auswahl der Zielkrankheiten als auch zentrale organisatorische Aspekte eines gNBS, wie den Aufklärungs- und Einwilligungsprozess, die Probenentnahme und -verarbeitung und die langfristige Qualitätssicherung. Möchte man sie im Kontext der ethischen Diskussion und bisheriger Pilotstudien verorten, so sind diese Kriterien im Grundsatz eher konservativ ausgerichtet und von der Zielsetzung geprägt, eine schädliche Überdiagnose und Medikalisierung von Kindern zu vermeiden. Als ein Programm der Kindergesundheitsvorsorge, das mit seltenen Erkrankungen befasst ist, von denen wir schon allein aufgrund ihrer Seltenheit wahrscheinlich kein vollständiges Bild haben, sollte ein genomisches Neugeborenen-Screening zudem als ein lernfähiges Programm organisiert sein, das eine kontinuierliche Evaluation durchläuft und im Licht neuer Erkenntnisse flexibel angepasst werden kann (Mütze und Kölker 2023). Diese beiden Aspekte – ein konservativer Ansatz gerade zu Beginn und ein in das Programm eingebauter iterativer Lernprozess – scheinen uns von zentraler Bedeutung zu sein, um die hohe gesellschaftliche Akzeptanz des etablierten biochemischen Neugeborenen-Screenings nicht durch seine genomische Erweiterung leichtfertig zu gefährden. Wir verstehen diese Empfehlungen, wie auch das vorliegende Themenheft, als einen Beitrag zur noch jungen Debatte um die Ethik des genomischen Neugeborenen-Screenings.

Unser Dank gilt abschließend nicht nur den Autor:innen unseres Hefts, sondern auch der Schriftleitung dieser Zeitschrift und insbesondere Andrea Kähling M. A. für die geduldige Begleitung. Dem Bundesministerium für Forschung, Technologie und Raumfahrt sowie der Fritz Thyssen Stiftung danken wir für die großzügige Förderung im Rahmen von *NEW_LIVES*, ohne die auch dieses Themenheft nicht möglich gewesen wäre.

Funding Open Access funding enabled and organized by Projekt DEAL.

Interessenkonflikt S. Settegast und E.C. Winkler sind Gastherausgeber:innen des Themenheftes: „Ethische Herausforderungen des genomischen Neugeborenen-Screenings – Ethical Issues in Genomic Newborn Screening“.

Open Access Dieser Artikel wird unter der Creative Commons Namensnennung 4.0 International Lizenz veröffentlicht, welche die Nutzung, Vervielfältigung, Bearbeitung, Verbreitung und Wiedergabe in jeglichem Medium und Format erlaubt, sofern Sie den/die ursprünglichen Autor(en) und die Quelle ordnungsgemäß nennen, einen Link zur Creative Commons Lizenz beifügen und angeben, ob Änderungen vorgenommen wurden. Die in diesem Artikel enthaltenen Bilder und sonstiges Drittmaterial unterliegen ebenfalls der genannten Creative Commons Lizenz, sofern sich aus der Abbildungslegende nichts anderes ergibt. Sofern das betreffende Material nicht unter der genannten Creative Commons Lizenz steht und die betreffende Handlung nicht nach gesetzlichen Vorschriften erlaubt ist, ist für die oben aufgeführten Weiterverwendungen des Materials die Einwilligung des jeweiligen Rechteinhabers einzuholen. Weitere Details zur Lizenz entnehmen Sie bitte der Lizenzinformation auf <http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.de>.

Literatur

- Alex K, Doll ES, Straub H et al (2025) Empfehlungen zu ethischen, rechtlichen, sozialen und medizinischen Rahmenbedingungen für ein genomisches Neugeborenencreening-Programm in Deutschland. Stellungnahme der Projektgruppe NEW_LIVES „Genomic NEWborn screening programs—Legal Implications, Value, Ethics and Society“. Forum Marsilius Kolleg 26. <https://doi.org/10.11588/fmk.2025.26.111791>
- Betzler IR, Hempel M, Mütze U et al (2024) Comparative analysis of gene and disease selection in genomic newborn screening studies. *J Inher Metab Dis* 47:945–970. <https://doi.org/10.1002/jimd.12750>
- Bros-Facer V, Taylor S, Patch C (2023) Next-generation sequencing-based newborn screening initiatives in Europe: an overview. *Rare Dis Orphan Drugs*. <https://doi.org/10.20517/rdodj.2023.26>
- Gramer G, Nennstiel-Ratzel U, Hoffmann GF (2018) 50 Jahre Neugeborenencreening in Deutschland. *Monatsschr Kinderheilkd* 166:987–993. <https://doi.org/10.1007/s00112-017-0355-4>
- Loeber JG, Platis D, Zetterström RH et al (2021) Neonatal screening in Europe revisited: An ISNS perspective on the current state and developments since 2010. *Int J Neonatal Screen* 7(1):15. <https://doi.org/10.3390/ijns7010015>
- Mütze U, Kölker S (2023) Evaluierung und Optimierung des Neugeborenencreenings mittels strukturierter Langzeitbeobachtung – am Beispiel der angeborenen Stoffwechselerkrankungen. *Bundesgesundheitsbl* 66:1249–1258. <https://doi.org/10.1007/s00103-023-03772-7>
- Stark Z, Scott RH (2023) Genomic newborn screening for rare diseases. *Nat Rev Genet* 24(11):755–766. <https://doi.org/10.1038/s41576-023-00621-w>
- Therrell BL, Padilla CD, Borrajo GJC et al (2024) Current status of newborn bloodspot screening worldwide 2024: a comprehensive review of recent activities (2020–2023). *Int J Neonatal Screen* 10(2):38. <https://doi.org/10.3390/ijns10020038>

Hinweis des Verlags Der Verlag bleibt in Hinblick auf geografische Zuordnungen und Gebietsbezeichnungen in veröffentlichten Karten und Institutsadressen neutral.