

Deutsche Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin
Geschäftsstelle | Alt-Moabit 96a | 10559 Berlin

GESCHÄFTSSTELLEN Friesdorfer Straße 153, 53175 Bonn
Alt-Moabit 96a, 10559 Berlin
www.dgkl.de

Gendiagnostik-Kommission
Robert Koch-Institut
Nordufer 20
13353 Berlin

Präsident Univ.-Prof. Dr. M. Nauck
Vizepräsident Univ.-Prof. Dr. H. Renz
Schatzmeister Prof. Dr. M.F. Bauer MBA
Schriftführer Dr. K. Borucki
Präsidiumsmitglied Prof. Dr. R. Lichtinghagen
Präsidiumsmitglied Prof. Dr. M. Klouche

per mail: gendiagnostik@rki.de

Geschäftsführerin Karin Stempel

nachrichtlich: stn@awmf.org

15.03.2021

Stellungnahme zum REV1-E Medizinische Bedeutung genetischer Eigenschaften

Sehr geehrte Damen und Herren,

über die Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V. (AWMF) erreichte uns die Aufforderung zur Stellungnahme für die Revision der „Richtlinie für die Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich ihrer Bedeutung für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen sowie für die Möglichkeiten, sie zu vermeiden, ihnen vorzubeugen oder sie zu behandeln gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 1a GenDG der Gendiagnostik-Kommission (GEKO)“.

Die Revision der Richtlinie aktualisiert und spezifiziert zahlreiche wichtige Aspekte zur Beurteilung genetischer Eigenschaften, um den Entwicklungen Rechnung zu tragen und gemäß des gesetzlichen Auftrages den allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik abzubilden. Neben wesentlichen Konkretisierungen, wie z.B. den Bewertungskriterien, die nicht nur eine Beurteilung genetischer Eigenschaften, sondern auch die Indikationsstellung und Interpretation der Ergebnisse beinhalten müssen, wurden einheitliche Standards ergänzt, die z.B. im Rahmen der internationalen Vergleichbarkeit eine einheitliche Bezeichnung von Varianten nach standardisierter Nomenklatur umfassen. Die vorgenommenen redaktionellen und inhaltlichen Änderungen sowie die eingeführten Klarstellungen sind aus unserer Sicht nachvollziehbar und sinnvoll.



Prof. Dr. med. Matthias Nauck
Präsident der DGKL



Prof. Dr. med. Mariam Klouche
Präsidiumsmitglied