



DGKJ e.V. | Geschäftsstelle | Chausseestr. 128/129 | 10115 Berlin

Geschäftsstelle der Gendiagnostik-Kommission
(GEKO)

Der Präsident
Prof. Dr. med. Jörg Dötsch

Geschäftsstelle
Chausseestr. 128/129
10115 Berlin
Tel. +49 30 3087779-0
Fax: +49 30 3087779-99
info@dgkj.de | www.dgkj.de

Köln, 09.03.2021

**Stellungnahme der DGKJ
zum REV1-E Medizinische Bedeutung genetischer Eigenschaften**

Sehr geehrte Damen und Herren,

den GEKO-Revisions-Entwurf einer "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" begrüßt die Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ) ausdrücklich. Wir danken Ihnen für die Möglichkeit Stellung zu nehmen.

Die Unterlagen wurden von der Screening-Kommission der DGKJ gesichtet. Nachfolgende Änderungen werden angeregt:

Auf Seite 3 in Zeile 12, auf Seite 5 in Zeile 13, auf Seite 6 in Zeile 21 und Zeile 37 und auf Seite 7 in Zeile 3 8und Zeile 31 regen wir an, "sollte/sollten" durch "soll/sollen" zu ersetzen, um die Empfehlung zu unterstreichen.

Auf Seite 6 wird in Zeile 25 der Begriff "In silico Prädiktionsprogramme" verwendet. Wir empfehlen das Hinzufügen einer kurzen Erläuterung des Begriffs.

Auf Seite 7 (Z. 4-5) empfehlen wir die alternative Formulierung: "... spätestens nach zwei Jahren eine Reevaluation der nachgewiesenen Variante nach aktuellen klinisch-wissenschaftlichen Neubewertungen vorzunehmen, ..."

Für Rückfragen stehen wir gern zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen

Prof. Dr. Jörg Dötsch
Präsident der DGKJ

Prof. Dr. Georg F. Hoffmann
Vors. der DGKJ-Screening-Kommission