

Gutachten zuhanden des Bundesamtes für Gesundheit

Prof. Dr. med. Isabel Filges, 30.12.2023

Ich bedanke mich für die Möglichkeit und das mir entgegengebrachte Vertrauen im Rahmen der geplanten Revision des Fortpflanzungsmedizingesetz (FMedG) meine Erfahrungen in folgende spezifische Fragestellungen einbringen zu können:

1. Kommentierung der PGT-M/PGT-SR Tabelle 2017-2021

Allgemeine Aussagen über die Durchführung der PGT-M/PGT-SR in der Schweiz (Häufigkeit der Untersuchungen, Indikationen, Entwicklungstendenzen, Aussagekraft der Liste, Vergleiche mit dem Ausland etc.)

2. Fragen zu geltenden Zulassungsregelung

Zu Art 5a Absatz 2 FMedG: Welche Probleme stellen sich bei der Beurteilung der gesetzlichen Zulassungskriterien? Bedarf die geltende PID-Regelung einer Überarbeitung? Wenn ja, weshalb? Wie sollte die PID zukünftig geregelt werden?

Zu 1: Kommentierung der PGT-M/PGT-SR Tabelle 2017-2021

Die schweizerischen reproduktionsmedizinischen Zentren legen über die Indikationen zur Präimplantationsdiagnostik von monogenen Erkrankungen (PGT-M; preimplantation genetic testing for monogenic disorders) und unbalancierten strukturellen Chromosomenaberrationen (PGT-SR, preimplantation genetic testing for structural rearrangements) – gesamthaft hier Präimplantationsdiagnostik (PID) genannt – Rechenschaft ab.

In einer auf der Website des BAG öffentlich zugänglichen Tabelle [1] können die Bezeichnungen der Erkrankungen sowie die Zahl der Paare, die für die jeweilige Erkrankung eine PID in Anspruch genommen haben, eingesehen werden. Anhand der zur Erkrankung referenzierten HGNC-Nummer (HGNC= Human Genome Nomenclature) kann über die OMIM-Datenbank (OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man, www.omim.org) das Gen eingesehen werden, in dem pathogene Sequenzvarianten krankheitsursächlich sind. Für die PGT-SR wird nicht jede familiäre Chromosomenaberration einzeln genannt, da solche in der Regel individuell sind, sondern als Gesamtzahl.

Zum jetzigen Zeitpunkt (Konsultation der Tabelle durch die Autorin des Gutachtens zuletzt am 22.10.2023) können die Zahlen von 2017-2021 eingesehen werden. Dabei ist zu berücksichtigen, dass das revidierte FMedG, das die Präimplantationsdiagnostik in der Schweiz regelt, erst im letzten Drittel des Jahres 2017 in Kraft getreten ist. Die Umsetzung der klinischen und medizin-genetischen Strukturen für deren Durchführung ist mit hohen Auflagen und damit hohem Aufwand für die behandelnden Zentren einschliesslich der medizinisch-genetischen Laboratorien verbunden. Somit sind die Zahlen für 2017 (eine PGT-M) im Vergleich nicht aussagekräftig, und können auch für 2018 wegen der noch eingeschränkten Verfügbarkeit für die Paare nicht vergleichend beurteilt werden. Ich werde daher einerseits die Zahlen für 2017 und 2018 zusammenfassen und vergleichend vor allem die Angaben für 2019-2021 beurteilen.

Auswertung der Tabelle:

- a. Gesamtzahl der Paare pro Jahr, die eine PGT-M oder PGT-SR wahrgenommen haben auf der Grundlage der Tabelle

Jahr	2017/2018	2019	2020	2021
Zahl PGT-M	17	30	35	55
Anzahl PGT-SR	7	14	12	19

Die Zahl der Paare, die eine Präimplantationsdiagnostik in Anspruch genommen haben, ist anhaltend niedrig, und bleibt insgesamt unter oder am unteren Ende der allgemeinen Schätzung der erwarteten Zahlen von etwa 50-100 Paaren pro Jahr. Für 2020 mag ggf. zusätzlich noch die Coronavirus-Pandemie zu einem Aufschub von Behandlungen auch in 2021 hinein geführt haben. Insgesamt sind die kleinen Fallzahlen und nur drei beurteilbare Jahre nicht ausreichend, um eine statistische Aussage zu einer Tendenz zu machen, die allenfalls bei gegebenen Grenzen als gleichbleibend im unteren geschätzten Bereich einzuordnen ist. Eine befürchtete Mengenausweitung ist nicht zu erkennen. Berücksichtigt werden kann noch, dass sehr wahrscheinlich die Zahl der Paare, die potentiell für eine Präimplantationsdiagnostik qualifizieren und/oder initial diesbezüglich um Rat suchen, höher ist als die Zahl der durchgeführten PID, denn ein Teil der Paare wird eine solche aus verschiedenen Gründen letztendlich nicht wahrnehmen oder die Machbarkeit ist nach reproduktionsmedizinischer und/oder klinisch-genetischer Beurteilung per se nicht gegeben.

- b. Indikationen: Die Liste umfasst von 2017-2021 insgesamt 66 verschiedene monogene Erkrankungen, für die eine PGT-M durchgeführt wurde. Es handelt sich bei allen um seltene Erkrankungen (Prävalenz <1:2000) bis ultraseltene Erkrankungen (Beispiel: Pelizaeus-Merzbacher Erkrankung mit Prävalenz 1-9/1.000.000 gemäss www.orpha.net). Zum Vergleich existieren in OMIM mehr als 7000 monogene Erkrankungen, denen eine molekulargenetische Ursache zugeordnet werden kann.

Häufigkeit der einzelnen Indikationen:

- 6 Erkrankungen, die bei mehr als drei Paaren die Indikation zur PGT-M darstellten:

Erkrankung	Zahl der Paare mit PGT-M 2017-2021
Zystische Fibrose	16
Huntington-Erkrankung	10
Myotone Dystrophie Typ 1	9
Fragiles X-Syndrom	9
Familiäre Brustkrebsveranlagung	6
Spinale Muskelatrophie	5

- 16 verschiedene Erkrankungen, die bei 2 oder 3 Paaren als Indikation genannt sind

Adrenoleukodystrophie (HGNC 61)
Alport-Syndrom (HGNC 2207)
Ataxia telangiectasia (HGNC 795)
Beta-Thalassämie Major (HGNC 4827)
Branchio-oto-renales Syndrom (HGNC 3519)
Fabry-Krankheit (HGNC 4296)
Gaucher Krankheit (HGNC 4177)
Loeys Dietz Syndrom (HGNC 11773)

Long-QT-Syndrom (HGNC 6251)
Meckel-Gruber-Syndrom (HGNC 29021)
Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl C (HGNC 24525)
Muskeldystrophie Duchenne (HGNC 2928)
Polyzystische Nierenerkrankung (HGNC 9009)
Wiskott-Aldrich-Syndrom (HGNC 12731)
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (HGNC 4689)
Zerebrale kavernöse Fehlbildung (HGNC 1573)

- Des Weiteren werden 44 Erkrankungen gelistet, bei denen jeweils nur bei einem Paar die Indikation genannt wurde.

Insgesamt handelt es sich somit bei 2/3 der Erkrankungen, für die eine PGT-M durchgeführt wurde, um Einzelindikationen, d.h. nur bei einem Paar wurde für diese Erkrankung eine PGT-M zwischen 2017-2021 durchgeführt.

Bei 5 von den 66 gelisteten Erkrankungen erfolgte zwischen 2017-2021 eine PGT-M bei mehr als 5 Paaren. Diese 5 Erkrankungen figurieren auch als die ersten 5 Indikationen international in der Auswertung der ESHRE-Datenbank [2], sodass die Häufigkeit der schweizerischen Indikationen, wenn auch bei sehr limitierten Fallzahlen nur eingeschränkt beurteilbar, mit den internationalen Indikationen vereinbar sind. Dies mag vielleicht auch umgekehrt heissen, dass man sich in der Schweiz bei der Indikationsstellung u.a. auch an international bekannt akzeptierten Indikationen orientiert.

Des Weiteren folgen alle in der Liste genannten monogene Erkrankungen autosomal-dominanten, autosomal-rezessiven und X-chromosomalen Erbgängen, für die ein hohes familiäres Wiederholungsrisiko bekannt ist.

Auch für die Zahl der durchgeführten PID für familiäre Chromosomenstörungen (PGT-SR) ist die Zahl gesamthaft klein, keine Tendenz erkennbar. Die hier untersuchten Chromosomenstörungen führen mit hohem Risiko zu einem unbalancierten Chromosomensatz beim Embryo mit konsekutiver Fehlgeburt oder einem von einer Entwicklungsstörung beeinträchtigten Kind.

Allgemeine Aussagekraft der Tabelle:

Die Tabelle erlaubt, sich einen Überblick über die Erkrankungen zu verschaffen, für die in der Schweiz eine Präimplantationsdiagnostik wahrgenommen wurde. Sie belegt, dass es sich ausschliesslich um individuelle Einzelfallentscheidungen bei seltenen und ultraseltenen Erkrankungen handelt. Befürchtete gesamtgesellschaftliche Tendenzen lassen sich hieraus nicht ableiten bzw. werden bereits durch die niedrigen Fallzahlen widerlegt. Aufgrund der insgesamt kleinen bzw. minimalen Fallzahlen sind statistische Aussagen jedoch nicht oder nur sehr eingeschränkt möglich.

Grundsätzlich lässt die Tabelle nur anhand der Bezeichnung der Erkrankung und des Gens nicht zu, zu beurteilen, ob im Einzelfall alle gesetzlichen Voraussetzungen aus Art 5 kumulativ für eine PGT erfüllt sind, da daraus insbesondere die persönlichen Beweggründe, Familienanamnese einschliesslich Manifestationsalter usw. nicht rückgeschlossen werden können. Die Erstellung einer Positivliste von Erkrankungen im Sinne einer Kataloglösung muss vermieden werden. Eine solche wird auch aus ethischer Sicht abgelehnt (s. auch SAMW-Empfehlungen) [3]. Es stellt sich die Frage, ob eine öffentliche Publikation der Liste der Erkrankungen daher weiter zielführend und notwendig ist, oder ob die Gefahr besteht, dass sie einer Kataloglösung Vorschub leisten könnte. Des Weiteren können hier möglicherweise Paare durch Einzelnennung einer Erkrankung indirekt identifiziert werden. Eine Möglichkeit könnte sein, die Zahl der durchgeführten PGT-M analog zur PGT-SR als Gesamtzahl zu

nennen, wie z.B. oben in meiner Tabelle unter a., und Details im Sinne einer Statistik jedoch beim BAG beizubehalten, um in Zukunft mögliche Auswertungen vornehmen zu können.

Zu 2. Fragen zu geltenden Zulassungsregelung

Zu Art 5a Absatz 2 FMedG: Welche Probleme stellen sich bei der Beurteilung der gesetzlichen Zulassungskriterien? Bedarf die geltende PID-Regelung einer Überarbeitung? Wenn ja, weshalb? Wie sollte die PID zukünftig geregelt werden?

Die Zulassungskriterien sind gemäss Art 5a Absatz 2 folgendermassen geregelt und müssen kumulativ erfüllt sein:

Die Untersuchung des Erbguts von Embryonen *in vitro* und deren Auswahl nach ihrem Geschlecht oder nach anderen Eigenschaften sind nur zulässig, wenn:

- a. die Gefahr, dass sich ein Embryo mit einer vererbaren Veranlagung für eine schwere Krankheit in der Gebärmutter einnistet, anders nicht abgewendet werden kann;
- b. es wahrscheinlich ist, dass die schwere Krankheit vor dem 50. Lebensjahr ausbrechen wird;
- c. keine wirksame und zweckmässige Therapie zur Bekämpfung der schweren Krankheit zur Verfügung steht; und
- d. das Paar gegenüber der Ärztin oder dem Arzt schriftlich geltend macht, dass ihm die Gefahr nach Buchstabe a nicht zumutbar ist.

Aus dem Gesetzestext ergeben sich grundsätzlich offene Fragen für die Praxis, zu denen die SAMW unterstützt von den involvierten Fachgesellschaften (SGGG, SGRM, SGMG) Empfehlungen publiziert hat [3]. Die Beteiligten sind sich einig, dass die Indikationsstellung ein «ethisch anspruchsvoller individueller Einzelentscheid des betroffenen Paares zusammen mit der behandelnden Ärztin...» im Rahmen der gesetzlichen Möglichkeiten ist. «Die persönliche Lebenssituation, Erfahrung und Werthaltung des Paares werden dabei mitberücksichtigt.» Auch die Nationale Ethikkommission (NEK) hat in ihren Richtlinien insbesondere zu den Fragen der Beurteilung der Schwere der Erkrankung, zur Wahrscheinlichkeit der Vererbung und des Manifestationsalters sowie zum Fehlen einer wirksamen und zweckmässigen Therapie Richtlinien publiziert [4]. Hier wird auch nochmals darauf hingewiesen, dass «die Voraussetzungen von Artikel 5a Absatz 2 FMedG kumulativ erfüllt sein müssen und im Rahmen einer Gesamtbeurteilung zu gewichten sind».

Aufgrund der Komplexität hat es sich derweil in der Schweiz in der praktischen Umsetzung der PID etabliert, die Indikation, die Zulassungskriterien und die Durchführbarkeit einer Präimplantationsdiagnostik in einem interdisziplinären Board (häufig PID-Board genannt) einzelfallbasiert zu diskutieren. Eine solche Diskussion bleibt anspruchsvoll und setzt bereits stattgefundene Konsultationen und Beratungsgespräche mit dem Paar in der Reproduktionsmedizin und in der medizinischen Genetik sowie ggf. weiterer klinischer Spezialgebiete voraus, sodass individuelle Familien- und Vorgeschichten, Beweggründe für die Inanspruchnahme einer PID, Details zum individuellen Krankheitsverlauf etc., aber auch Fertilitätsaspekte und genetische Voruntersuchungen etc. zusammengetragen werden können, sowie die Beratung der Patientinnen und Patienten und Klärung von Detailfragen sichergestellt werden können. Auch wenn der letztendliche Entscheidungsprozess in der Arzt-Patientenbeziehung liegt, hat das Board eine weitreichend unterstützende Funktion zur Findung eines Behandlungskonsens, sowie zur Sicherstellung, dass alle Aspekte in bisweilen komplexen Situationen berücksichtigt werden. Meiner Kenntnis nach werden PID-Boards daher in allen Zentren praktiziert, neben den verschiedenen medizinischen Fachdisziplinen in der Regel unter Einbezug einer/eines klinischen Ethikerin/Ethikers. Diese Praxis hat sich meiner Ansicht

nach grundsätzlich bewährt, ist jedoch personell aufwendig, und wird im Tarifsysteem nicht bzw. nicht adäquat vergütet.

Verschiedene Aspekte von Artikel 5a, die auch in den Empfehlungen der SAMW [3] und den Richtlinien der NEK [4] bereits thematisiert wurden, und auf die ich hier nicht mehr im Einzelnen eingehe, führen dabei weiter zu Diskussionen. Dazu gehört nach wie vor die Einordnung einer Erkrankung als «schwer», die für diverse Erkrankungen sowohl subjektiv als auch objektiv betrachtet offensichtlich ist (z.B. immer tödlicher Ausgang nach Geburt), für andere bei klinisch variabler Ausprägung die Beurteilung jedoch verstärkt auf das subjektive Empfinden, bisherige Erleben des Paares und die familiäre Vorgeschichte gestützt werden muss. Auch das in c) genannte Kriterium der Zweckmässigkeit/Wirksamkeit einer Therapie kann im Einzelnen unterschiedlich und meinungsbasiert bewertet werden (Beispiel: Sind Mastektomie und Ovariectomie zweckmässig oder handelt es sich hier nicht vielmehr um letztendlich eine körperliche Verstümmelung, die durch eine PID für eine zukünftige Person vermieden werden kann?).

Eine Schwierigkeit der gegenwärtigen Gesetzgebung ist dabei die offene Frage der Gewichtung der Punkte a-d im Einzelfallentscheid und die Notwendigkeit der kumulativen Erfüllung der Kriterien a-d. Ein häufiger Beweggrund zur PID ist die Umgehung eines Schwangerschaftsabbruchs, den viele Paare bereits erlebt haben. Während für diesen die ärztliche Beurteilung der Gefahr der körperlichen und/oder seelischen Notlage entscheidend ist, ist für die PID die Geltendmachung der Nicht-Zumutbarkeit des Paares nur ein Kriterium, und wird unter Buchstabe d. als letztes genannt. Diese gesetzliche Ungleichbehandlung in den Zulassungskriterien für einen Schwangerschaftsabbruch oder eine PID ist für die klinische Praxis oft nur schwer nachvollziehbar, weil potentiell ein Paar einen Schwangerschaftsabbruch wahrnehmen kann (oder bereits wahrgenommen hat), jedoch die PID als Alternative unter zusätzlichen Aspekten evaluiert werden muss, und es hier aufgrund der weiteren krankheitsspezifischen Kriterien, die kumulativ betrachtet werden müssen, zu einer gegenteiligen Entscheidung kommen kann. Den Paaren ist diese Inkongruenz praktisch nicht vermittelbar, und sie sehen sich in ihrer Entscheidungsautonomie eingeschränkt. Wird eine PID in der Schweiz nicht durchgeführt, gehen die Paare in der Regel ins Ausland. Es scheint mir wert zu überdenken, warum auf gesetzlicher Ebene Kriterien wie Schwere der Erkrankung und Manifestationsalter festgelegt werden, die wie oben dargestellt nicht nur nach objektiven Kenntnissen rein krankheitsspezifisch beurteilt werden können, sondern auch individuell im klinischen Kontext jedes Paares evaluiert werden müssen. In jeder Hinsicht ist zu vermeiden auf gesetzlicher Ebene dazu beizutragen einen Vorschub zu leisten, welche Erkrankungen gesellschaftlich zur PID akzeptiert sind, was im Sinne einer Kataloglösung ethisch abzulehnen wäre (s. SAMW Richtlinien [3]). Ich würde daher dafür plädieren in einer Gesetzesrevision Art 5 dahingehend anzupassen, dass – analog zum Schwangerschaftsabbruch – die ärztliche Feststellung der seelischen Notlage/Nicht-Zumutbarkeit das ausschlaggebende Kriterium ist. Letztendlich werden bei der Beurteilung einer Notlage bzw. einer Zumutbarkeit durchaus das bisherige persönliche Erleben der Erkrankung sowie Therapieverfügbarkeiten miteinbezogen. Erfahrungsgemäss unterziehen Paare sich zudem nicht leichtfertig oder unüberlegt der Gesamtprozedur einer PID, die selbst ebenfalls mit diversen Belastungen einhergeht. Zusätzlich sollte die Qualität der Beratung der Paare und die interdisziplinäre Zusammenarbeit (Boards) besser unterstützt werden, damit die behandelnden Teams weiter der Komplexität der Entscheidungsfindung gerecht werden können. Dazu gehört vor allem eine angemessene Vergütung, auch der Boards, damit die personellen Kapazitäten weiter zur Verfügung gestellt werden können.

Abzulehnen ist aus meiner Sicht weiterhin eine Präimplantationsdiagnostik aufgrund von polygenic risk scores. Es zeichnet sich ab, dass diese in Zukunft vermehrt in die klinische Praxis einfließen werden, um Information über genetische Risikofaktoren zu erhalten, die zu individuellen Risikoerhöhungen für eine eventuelle Krankheitsmanifestation im Laufe des späteren Lebens führen, hier in der Regel der

häufigen multifaktoriellen Erkrankungen, aber möglicherweise auch in der Modulierung der Ausprägung einiger monogener Veranlagungen. Wegen fehlender Erfahrung, fraglichem klinischen Nutzen und ethischen Überlegungen wird die sogenannte PGT-P, die z.T. von einigen ausländischen privaten Firmen angepriesen wird, von den einschlägigen internationalen Fachgesellschaften aus fachlichen und ethischen Überlegungen abgelehnt [5]. Eine Möglichkeit wäre im Gesetz die PGT auf monogene Erkrankungen (PGT-M) und familiäre Chromosomenstrukturaberrationen (PGT-SR) mit hoher Vererbungswahrscheinlichkeit unter konkreter Nennung dieser Begriffe festzulegen.

Abschliessend möchte ich noch zu zwei Punkten kurz Stellung beziehen:

Trägerschaft als Überschussinformation: Grundsätzlich ist gesetzlich die Vermeidung von Überschussinformation vorgesehen (FMedG Art 6b, Abschnitt b). Die Generierung von sog. Überschussinformation lässt sich jedoch in einzelnen Situationen nicht vermeiden, dazu gehört die Feststellung einer Trägerschaft bei Untersuchung der familiären Mutationen einer rezessiven Erkrankung. Die NEK und die SAMW nehmen zur Mitteilung dieser Information an das Paar und deren Verwendung unterschiedliche Haltungen ein. Die SAMW empfiehlt, dass diese Information der Ärztin/dem Arzt und der Patientin/dem Patienten nicht zur Verfügung steht, da sie wegen fehlenden Krankheitswerts (bis auf Ausnahmen) irrelevant und damit kein Selektionskriterium für die Embryonen sein darf [3]. Demgegenüber beruft sich die NEK [4] auf das Recht auf Information, Wissen und Nicht-Wissen, und schlägt eine Vereinbarung über die Mitteilung solcher Überschussinformation vor. Auch wenn hier in den nationalen Kommissionen offensichtlich unterschiedliche Auslegungen bestehen, ergibt sich aus meiner Sicht nicht die Notwendigkeit diesen Punkt spezifisch gesetzlich zu regeln. Allerdings wäre es wünschenswert, aus nationaler ethischer Sicht übereinstimmende Empfehlungen zu erreichen bzw. den hier möglicherweise vorliegenden Widerspruch im Recht bzw. dessen Auslegung zu klären, auch um für die involvierten Spezialistinnen und Spezialisten mehr Klarheit für die praktische Umsetzung zu schaffen. In der klinischen Praxis ist es, auch basierend auf der gesetzlichen Grundlage, eher schwierig unvermeidbar generierte Überschussinformationen d’emblée nicht mitzuteilen oder deren Mitteilung sogar zu verweigern, wenn diese Information vom Paar gewünscht wird. Dies widerspricht auch dem Vorgehen bei anderen genetischen Untersuchungen. Allerdings entspricht die Selektion von Embryonen aufgrund von Trägerschaft nicht den gesetzlichen Zulassungskriterien einer PID, jedoch scheint medizinisch der Einbezug dieser Information zumindest für das Ranking des Embryonentransfers im Sinne eines generationenübergreifenden präventiven Ansatzes nicht abwegig, sofern das Paar dies wünscht, wenn z.B. Embryonen ohne Erkrankung und ohne Trägerschaft zur Verfügung stehen versus Embryonen ohne Erkrankung aber mit Trägerschaft.

Kostenübernahme: Aktuell muss ein Paar die Kosten in Zusammenhang mit einer PID vollumfänglich selbst tragen. Hierdurch wird eine Zugangsbeschränkung erwirkt, die Paare auch mit klarer Indikation allein aufgrund ihrer finanziellen Situation von der Inanspruchnahme einer PID ausschliesst. Eine Finanzierung der PID durch die OKP sollte daher anvisiert werden, um eine Gleichbehandlung zu gewährleisten.

Referenzen

[1] <https://www.bag.admin.ch/bag/de/home/zahlen-und-statistiken/zahlen-fakten-zu-fortpflanzungsmedizin/medizinische-praxis-im-bereich-fortpflanzung/verfahren-der-fortpflanzungsmedizin.html>, Anzahl Paare, die aufgrund einer vererbaren Veranlagung für eine schwere Erkrankung eine PGD in Anspruch nahmen, inkl. Indikationen, 2017-2021; Tabelle accessed 22.10.2023

[2] **ESHRE PGT Consortium data collection XXI: PGT analyses in 2018.** F. Spinella, F. Bronet, F. Carvalho, E. Coonen, M. De Rycke, C. Rubio, V. Goossens, and A. Van Montfoort, Human Reproduction Open, 2023, 2023(2), hoad010

[3] **Medizin-ethische Richtlinien. Präimplantative genetische Testverfahren.** Schweizerische Akademie für Medizinische Wissenschaften, **SAMW**, 1. Auflage Juni 2020.

[4] Nationale Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin NEK. **Richtlinien zur Regelung der Präimplantationsdiagnostik im Fortpflanzungsmedizingesetz (PID-Richtlinien)**, Juni 2022.

[5] **The use of polygenic risk scores in pre-implantation genetic testing: an unproven, unethical practice.** Francesca Forzano, Olga Antonova, Angus Clarke, Guido de Wert, Sabine Hentze, Yalda Jamshidi, Yves Moreau, Markus Perola, Inga Prokopenko, Andrew Read, Alexandre Reymond, Vigdis Stefansdottir, Carla van El, Maurizio Genuardi, **on behalf of the Executive Committee of the European Society of Human Genetics and the Public and Professional Policy Committee of the European Society of Human Genetics**, European Journal of Human Genetics (2022) 30:493–495; <https://doi.org/10.1038/s41431-021-01000-x>

Prof. Dr.med. Isabel Filges
Fachärztin für Medizinische Genetik
Spezialistin für Labormedizin FAMH, medizinische Genetik