# MEDIZINISCHE GENETIK

Organ der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.
Organ der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik e.V.
Organ der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V.
Organ des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.

*Gegründet 1989 durch Jan Murken*

**SCHRIFTLEITUNG**
*Markus Nöthen,* Bonn (federführend)
*Ulrike Hüffmeier,* Erlangen
*Reiner Siebert,* Ulm
*Malte Spielmann,* Lübeck/Kiel
*Johannes Zschocke,* Innsbruck

Wissenschaftlicher Beirat
*Nuria Brämswig,* Essen
*Eva Klopocki,* Würzburg
*Ilona Krey,* Leipzig
*Yorck Hellenbroich,* Lübeck
*Christiane Zweier,* Bern (SGMG)
*Gudrun Rappold,* Heidelberg
*Michael Speicher* †, Graz (ÖGH)

DE GRUYTER

Verantwortlich für den Textteil der „Verbandsmitteilungen der GfH“:
Prof. Dr. med. Evelin Schröck, Dresden
(Präsidentin der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)

Verantwortlich für den Textteil der „Verbandsmitteilungen der ÖGH“:
Prof. Dr. med. Johannes Zschocke, Innsbruck
(Präsident der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)

Verantwortlich für den Textteil der „Verbandsmitteilungen der SGMG“:
PD Dr. med. Isabel Filges, Basel und Dr. sc. nat. Naomi Porret, Bern
(Co-Präsidentinnen der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V.)

Verantwortlich für den Textteil der „Verbandsmitteilungen des BVDH“:
Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder, München
(Präsidentin des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.)

ISSN 0936-5931· e-ISSN 1863-5490

Alle Informationen zur Zeitschrift, wie Hinweise für Autoren, Open Access, Bezugsbedingungen und Bestellformulare, sind online zu finden unter https://www.degruyter.com/medgen

**EIGENTÜMERIN** Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), GfH-Geschäftsstelle, Lützenstraße 11, 10711 Berlin, Germany
E-Mail: organisation@gfhev.de; www.medgenetik.de

**HERAUSGEBER** Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), Österreichische Gesellschaft für Humangenetik e.V. (ÖGH), Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V. (SGMG), Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V. (BVDH)

**REDAKTION** Anja Rössler, Redaktion Medizinische Genetik, Lützenstraße 11, 10711 Berlin, Germany
E-Mail: organisation@gfhev.de

**VERLAG** Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany

**JOURNAL MANAGER** Katharina Appelt, De Gruyter, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany, Tel.: +49 (0)30 260 05 – 325, Fax: +49 (0)30 260 05 – 250, E-Mail: katharina.appelt@degruyter.com

**ANZEIGEN** E-Mail: anzeigen@degruyter.com

© 2023 Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Germany
**SATZ** Dörlemann Satz, Lemförde
**DRUCK** Franz X. Stückle Druck und Verlag e.K., Ettenheim

MIX
Paper from responsible sources
FSC® C107500

# Contents


## MAIN TOPIC
## Liquid Biopsies

Ariane Hallermayr
**Editorial —— 199**

Abel J. Bronkhorst, Stefan Holdenrieder
**The changing face of circulating tumor DNA (ctDNA) profiling: Factors that shape the landscape of methodologies, technologies, and commercialization —— 201**

Nikolas H. Stoecklein, Julia Oles, Andre Franken, Hans Neubauer, Leon W.M.M. Terstappen, Rui P.L. Neves
**Clinical application of circulating tumor cells —— 237**

Rienk Nieuwland, Agustin Enciso-Martinez, Jillian W.P. Bracht
**Clinical applications and challenges in the field of extracellular vesicles —— 251**

Lena Bohaumilitzky, Johannes Gebert, Magnus von Knebel Doeberitz, Matthias Kloor, Aysel Ahadova
**Liquid biopsy-based early tumor and minimal residual disease detection: New perspectives for cancer predisposition syndromes —— 259**

Adam Wahida, Lars Buschhorn
**Liquid biopsies and those three little words: finding the perfect match for the MTB —— 269**

Ariane Hallermayr, Thomas Keßler, Verena Steinke-Lange, Ellen Heitzer, Elke Holinski-Feder, Michael Speicher †
**The utility of liquid biopsy in clinical genetic genetic diagnosis of cancer and monogenic mosaic disorders —— 275**

Lisbeth Lenaerts, Miel Theunis, Frédéric Amant, Joris R. Vermeesch
**Non-invasive prenatal testing: when the outcomeresults suggest a maternal cancer —— 285**

## BERICHTE AUS DER HUMANGENETIK

### Personalia

**Nachruf Prof. Dr. med. Michael Speicher —— 297**
**Nachruf Prof. Dr. rer. nat. Jeanette Erdmann —— 299**
**Nachruf Prof. Dr. med. Wilko Weichert —— 301**
**Geburtstagsgruß für Hans-Hilger Ropers —— 303**

### Stellungnahmen und Leitlinien

**Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik zum Umfang der genetischen Pränataldiagnostik bei auffälligen Ultraschallbefunden —— 307**

**Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik zu Zusatz- und Zufallsbefunden in der genetischen Diagnostik —— 313**

### GfH-Verbandsmitteilungen

**Tagungsbericht Syndromtag 2023 —— 323**

**Frank-Majewski-Preisträgerin 2023 —— 325**

**Tagungsbericht Junior Akademie 2023 —— 327**

**Tagungsbericht SSIEM Jahrestagung 2023 —— 331**

**Tagungsbericht Kongress für Kinder- und Jugendmedizin 2023 —— 333**

**Ausschreibung Humangenetik-Promotionspreis 2024 —— 335**

**Ankündigung der 36. Tumorgenetischen Arbeitstagung 2024 —— 337**

**Umfrage zur Fachhumangenetiker-Weiterbildung —— 339**

### BVDH-Verbandsmitteilungen

**Die staatliche Anerkennung der/des „Fachhumangenetiker/in (GfH)“ ist überfällig —— 351**

**Die humangenetische Beratung ist mit den aktuellen Vergütungsstrukturen nicht mehr zu erbringen —— 353**

### Aktuelle Nachrichten

**„Die genetische halbe Stunde – Basiskurs klinische Genetik“ —— 355**