



Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra

Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen
Commission d'experts pour l'analyse génétique humaine
Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano
Expert Commission for Human Genetic Testing

**Empfehlung 12/2013 der GUMEK
zuhanden des Bundesrates
zur
Revision des Gesetzes
über genetische Untersuchungen
beim Menschen**

Bern, 21. Februar 2013

Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK)
c/o Bundesamt für Gesundheit
CH-3003 Bern

gumek@bag.admin.ch

www.bag.admin.ch/gumek

Inhaltsverzeichnis

| | |
|--|-----------|
| Kommissionsmitglieder | 5 |
| Abkürzungen | 6 |
| 1 Zusammenfassung | 7 |
| 2 Auftrag an die Expertenkommission | 13 |
| 3 Überprüfung des Bedarfes nach einer Revision des Gesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen und Revisionsempfehlungen | 13 |
| 3.1 Erweiterung des Geltungsbereiches des GUMG | 15 |
| 3.1.1 Ausgangslage | 15 |
| 3.1.2 Problembereiche | 16 |
| 3.1.3 Revisionsempfehlung | 20 |
| 3.2 Aufkommen neuer Technologien und ihre Implikationen | 21 |
| 3.2.1 Ausgangslage | 21 |
| 3.2.2 Revisionsempfehlung | 23 |
| 3.3 Direct-to-consumer genetic tests (DTC GT) | 24 |
| 3.3.1 Ausgangslage | 24 |
| 3.3.2 Problembereiche | 26 |
| 3.3.3 Revisionsempfehlung | 30 |
| 3.4 Neue Techniken und Erkenntnisse in der Erstellung von DNA-Profilen | 34 |
| 3.4.1 Ausgangslage | 34 |
| 3.4.2 Revisionsempfehlung | 34 |
| 3.5 Neue Laborlandschaft und Neugestaltung des Bewilligungswesens | 35 |
| 3.5.1 Ausgangslage | 35 |
| 3.5.2 Revisionsempfehlung | 35 |
| 3.6 Ansprechpartner des Laboratoriums bei der Mitteilung genetischer Daten | 36 |
| 3.6.1 Ausgangslage | 36 |
| 3.6.2 Revisionsempfehlung | 37 |
| 3.7 Genetische Untersuchungen bei urteilsunfähigen oder unmündigen Personen und bei Föten und Embryonen im Vorfeld einer Transplantation | 38 |
| 3.7.1 Ausgangslage | 38 |
| 3.7.2 Revisionsempfehlung | 40 |
| 3.8 Strafbestimmungen | 40 |
| 3.8.1 Ausgangslage | 40 |
| 3.8.2 Revisionsempfehlung | 41 |
| 3.9 Begriffe | 42 |
| 3.9.1 Ausgangslage | 42 |
| 3.9.2 Revisionsempfehlung | 42 |
| 3.10 Aufgaben der GUMEK | 42 |
| 3.10.1 Ausgangslage | 42 |
| 3.10.2 Revisionsempfehlung | 43 |

| | | |
|----------|--|-----------|
| 3.11 | Versicherungsbereich | 43 |
| 3.11.1 | Ausgangslage | 43 |
| 3.11.2 | Revisionsempfehlung..... | 43 |
| 3.12 | Schlusswort zur Empfehlung zur Revision des GUMG | 43 |
| 4 | Weitere Problembereiche mit Empfehlungen an verschiedene Adressaten | 44 |
| 4.1 | Genetische Kompetenz in der Aus-, Weiter- und Fortbildung der Ärztinnen und Ärzte | 44 |
| 4.2 | Genetische Kompetenz in der Aus-, Weiter- und Fortbildung weiterer Fachpersonen im Gesundheitswesen..... | 44 |
| 4.3 | Schaffung eines neuen Studienganges "Genetic Counselor" | 44 |
| 4.4 | Lehrpersonen | 45 |
| 4.5 | Aufklärung der Bevölkerung..... | 45 |
| 4.6 | Begleitforschung | 45 |
| 4.7 | Versicherungswesen..... | 46 |
| 4.8 | Forensik..... | 46 |
| 5 | Literatur | 47 |

Kommissionsmitglieder

Prof. Dr. phil. nat. Sabina Gallati (Präsidentin);

Prof. emer. Dr. med. Walter Bär;

Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner;

Dr. med. Armand Bottani;

Prof. Dr. med. Gieri Cathomas;

Prof. Dr. med. Bernice Elger;

Prof. Dr. med. Andreas Huber;

Prof. Dr. med. Peter Miny;

Dr. Michael Morris;

Dr. med. Judit Lilla Pók Lundquist;

Prof. Dr. phil. II, PhD, MPH Nicole Probst-Hensch;

PD Dr. med. Dorothea Wunder.

Abkürzungen

| | |
|--------|---|
| BAG | Bundesamt für Gesundheit |
| cffDNA | <i>cell-free fetal DNA</i> , zellfreie fötale DNA im Mutterblut |
| DTC | Direct-to-consumer |
| DTC GT | Direct-to-consumer genetic testing |
| easac | European Academies Science Advisory Council |
| EJPD | Eidgenössisches Departement für Justiz und Polizei |
| ESHG | European Society of Human Genetics |
| GUMEK | Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen |
| GUMG | Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen |
| GUMV | Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen |
| GWAS | Genome Wide Association Studies |
| IVD | In-Vitro-Diagnostika |
| SNP | Single Nucleotide Polymorphism |
| WBK-N | Kommission für Wissenschaft, Bildung und Kultur des Nationalrates |

1 Zusammenfassung

Mit der vorliegenden Empfehlung zeigt die Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) gemäss Anfrage des Bundesamtes für Gesundheit vom 31. Oktober 2012 die aus ihrer Sicht problematischen Aspekte im Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) auf und unterbreitet entsprechende Revisionsempfehlungen.

Neue genetische Erkenntnisse und technologische Entwicklungen wie die Entschlüsselung des gesamten menschlichen Genoms, die *Microarray*-Analytik und die *Next generation*-Sequenzierung haben im letzten Jahrzehnt die Landschaft der genetischen Untersuchungen entscheidend verändert, indem sie einerseits in die medizinische Diagnostik einfließen und somit deren Möglichkeiten im klinischen Alltag erweitern und andererseits zur Eröffnung der neuen und unerwarteten kommerziellen Sparte der Direct-to-Consumer Genetic Tests (DTC GT) geführt haben. Als Konsequenz dieser Entwicklungen in der Humangenetik sind mehrere Bestimmungen des GUMG bereits heute oder in einer nahen Zukunft entweder nicht mehr praktikabel oder decken die damit verbundenen Risiken und Bedürfnisse der Betroffenen nicht genügend ab. Die wichtigsten Problembereiche sind:

Geltungsbereich: Heute werden zahlreiche genetische Untersuchungen angeboten – meist als DTC GT – die Anwendungen ausserhalb der im GUMG genannten Gebiete Medizin, Arbeit, Versicherung, Haftpflicht und Abstammung darstellen. Die GUMEK empfiehlt die Erweiterung des Geltungsbereiches des GUMG auf alle genetischen Untersuchungen zur Abklärung von Eigenschaften des Erbgutes des Menschen, unabhängig vom Anwendungsbereich und unabhängig davon, ob es sich um vererbte oder erst im Laufe des Lebens entstandene Eigenschaften handelt. Da nicht an alle genetischen Untersuchungen und Anwendungsbereiche die gleichen Anforderungen zu stellen sind, sollten für bestimmte Untersuchungen, Anwendungsbereiche und/oder Zielpublika spezifische Regelungen vorgesehen werden.

Implikationen der neuen Technologien: Sie generieren riesige Mengen an genetischen Daten und damit auch Überschussinformation, welche Ärztinnen und Ärzte bzw. Laborleiterinnen und Laborleiter vor neue Fragen und Aufgaben stellt. Der rechtliche Rahmen muss sicherstellen, dass der untersuchten Person die Optionen offen stehen, die Untersuchungsergebnisse in ihrer Gesamtheit zur Kenntnis zu nehmen, in ihrer Gesamtheit nicht zur Kenntnis zu nehmen, nur Teile davon zur Kenntnis zu nehmen oder sie zu verschiedenen Zeitpunkten zur Kenntnis zu nehmen. Das Gesetz sollte neu die Aufbewahrung der genetischen Information aufnehmen und regeln und dabei zwischen genetischen Rohdaten und ausgewerteten, interpretierten Untersuchungsergebnissen unterscheiden, sowie zwischen primärer Information, die aus dem ursprünglichen Untersuchungsauftrag stammt, der weiteren Information, welche die untersuchte Person zur Kenntnis genommen hat und der übrigen, zum aktuellen Zeitpunkt überflüssigen genetischen Information differenzieren. Neu soll auch die Aufbewahrung der genetischen (Überschuss-) Informationen von urteilsunfähigen Personen geregelt werden.

DTC GT: Die Meinungen zu diesen Produkten sind seit ihrer Vermarktung sehr unterschiedlich und reichen von bedenkenloser Begeisterung, über Skepsis bis zu völliger Ablehnung wegen Gefährdung des Individuums und Belastung des Gesundheitssystems auf Grund von Folgekosten. In ihren Überlegungen zur künftigen Regelung der DTC GT in der Schweiz hat die GUMEK der Realität Rechnung getragen, dass die Schweizer Konsumentinnen und Konsumenten einem globalisierten Markt und einer globalisierten Informationsgesellschaft ausgesetzt sind und dass keine Möglichkeit besteht zu verhindern, dass Kundinnen und Kunden aus der Schweiz DTC GT von ausländischen Anbietern über das Internet beziehen. Auf Grund ihrer Güterabwägung zwischen einem angemessenen Schutz der Konsumentinnen und Konsumenten und dem Respekt der individuellen Autonomie und des Rechts auf Wissen, sowie auf Grund der Tatsache, dass die im Ausland angebotenen DTC GT in vielerlei Hinsicht die Schweizer Anforderungen nicht erfüllen (Datenschutz, Qualität, Qualifikation, Testauswahl), erachtet die GUMEK, trotz Vorbehalten, eine vorsichtige Öffnung des DTC GT Marktes nach einem risikobasierten Ansatz und unter restriktiven Bedingungen als die zurzeit beste Option für die Schweizer Bevölkerung. Insbesondere empfiehlt die GUMEK, dass wie bisher die Abgabe von DTC GT an das Publikum verboten und strafbar bleibt, falls sie zur Untersuchung von Minderjährigen oder

urteilsunfähigen Personen, zur Untersuchung von Embryonen und Föten im Rahmen von pränatalen Abklärungen und zur Untersuchung von Dritten ohne deren informierte Zustimmung eingesetzt wird. Die GUMEK sieht keine Probleme für die Zulassung von DTC GT zur Abklärung nichtgesundheitsrelevanter Merkmale. Die Abklärung gesundheitsrelevanter Merkmale mittels DTC GT sollte jedoch eingeschränkt bleiben, indem Tests zur Abklärung des Trägerstatus bei rezessiven Krankheiten, zur Abklärung schwerer monogener Krankheiten, und zur Abklärung einer Prädisposition für schwere Krankheiten mit einer relevanten Penetranz sowie zur Abklärung struktureller chromosomaler Aberrationen wie bisher ausschliesslich von Ärztinnen und Ärzten veranlasst werden dürfen. Anbieter von DTC GT würden einer Bewilligung bedürfen und müssten die Kundin oder den Kunden vor dem Kauf ausführlich über den Test und seine Implikationen informieren.

Erstellung von DNA-Profilen: Die GUMEK empfiehlt die Abgrenzung codierend/nicht-codierend aufzuheben, da es sich nicht mehr um eine reelle sondern um eine künstliche Abgrenzung handelt.

Neue Laborlandschaft mit einer Zersplitterung des Untersuchungsprozesses unter mehreren Auftragnehmern: Das Bewilligungswesen ist so zu gestalten, dass diesem Phänomen Rechnung getragen wird.

Typisierung der Blut- und Gewebemerkmale bei urteilsunfähigen Personen und bei Föten und Embryonen: Die heutige Regelung im Artikel 10 und 11 GUMG verunmöglicht de facto die Transplantation von regenerierbarem Gewebe oder Zellen aus Nabelschnurblut von urteilsunfähigen Personen, weil die Typisierung der Blut- und Gewebemerkmale bei urteilsunfähigen Personen und bei Föten und Embryonen nicht zulässig ist: Die GUMEK empfiehlt eine Anpassung der genannten Artikel, damit die Typisierung unter bestimmten Voraussetzungen zugelassen werden kann.

Strafbestimmungen: Die GUMEK empfiehlt, die vorhandenen Strafmassnahmen zu erweitern. Insbesondere sollen Strafbestimmungen nicht mehr wie bisher ausschliesslich auf Fachpersonen anwendbar sein (veranlassende Ärztinnen und Ärzte und durchführende Laboratorien), sondern auf alle Personen. Der missbräuchliche Einsatz von Gentests ist zu sanktionieren unabhängig davon, ob die Untersuchungen im In- oder Ausland durchgeführt werden.

Die GUMEK schlägt in der vorliegenden Empfehlung Änderungen vor, die in einem revidierten GUMG zu einem noch grösseren Detaillierungsgrad führen würden, namentlich im Zusammenhang mit dem Geltungsbereich und der Regelung der DTC GT. In einer sich schnell wandelnden und entwickelnden Realität erachtet sie diese Konsequenz als hinderlich, um rasch auf Veränderungen reagieren zu können. Das Gesetzgebungsverfahren wäre zu langsam: Auf sinnvolle und berechtigte Anwendungen, aber auch auf negative Entwicklungen könnte nicht zeitgerecht reagiert werden, bis eine Gesetzesrevision in Kraft tritt. Es wäre nach Ansicht der GUMEK deshalb zu prüfen, ob das revidierte GUMG nicht im Sinne eines „Rahmengesetzes“ zu gestalten und die raschen Veränderungen unterworfenen Sachverhalte in einer Verordnung zu regeln seien.

Schliesslich ist es der GUMEK ein Anliegen, die Notwendigkeit und die Aktualität des GUMG zu betonen. Die jüngsten Entwicklungen, welche Möglichkeiten und Angebot genetischer Untersuchungen am Menschen wesentlich erweitert haben im Vergleich zur Zeit, als das GUMG erarbeitet wurde, verlangen aber Anpassungen des Gesetzes, wobei ein grosser Teil der Artikel unverändert beibehalten werden kann, weil geeignet und notwendig, um die im Artikel 119 Absatz 2 Buchstabe f der Bundesverfassung und im Artikel 2 GUMG festgehaltenen Ziele sicherzustellen.

Résumé

Conformément à la demande de l'Office fédéral de la santé publique du 31 octobre 2012, la Commission d'experts pour l'analyse génétique humaine (CEAGH) expose dans le présent document les points qu'elle juge problématiques dans la loi sur l'analyse génétique humaine (LAGH) et soumet des recommandations de révision à ce sujet.

Cette dernière décennie, de nouvelles découvertes génétiques et de nouveaux développements technologiques, à l'image du décryptage de l'ensemble du génome humain, de l'analyse sur *microarray* et du séquençage de nouvelle génération, ont modifié de manière décisive le paysage des analyses génétiques ; en effet, ces nouveautés ont, d'une part, influé sur le diagnostic médical dont les possibilités ont été élargies dans le quotidien clinique et, d'autre part, entraîné l'ouverture du nouveau secteur commercial inattendu des tests génétiques directement destinés au consommateur (DTC GT). En conséquence, plusieurs dispositions de la LAGH sont inapplicables, ou le seront bientôt, ou ne couvrent pas suffisamment les risques et les besoins qu'elles impliquent pour les personnes concernées. Les principaux problèmes sont :

Champ d'application : actuellement, de nombreuses analyses génétiques sont proposées - principalement en tant que DTC GT - qui constituent des applications autres que celles prévues dans la LAGH, qui concernent des domaines de la médecine, des rapports de travail, de l'assurance, de la responsabilité civile et de la filiation. La CEAGH recommande d'étendre le champ d'application de la LAGH à toutes les analyses génétiques visant à déterminer des caractéristiques du patrimoine génétique humain, qu'elles soient héréditaires ou qu'elles ne se développent qu'après la naissance et indépendamment du domaine d'application. Etant donné que les analyses génétiques et les domaines d'application ne doivent pas tous être soumis aux mêmes exigences, il faudrait prévoir des réglementations spécifiques pour certaines analyses, certains domaines d'application et/ou certains publics cibles.

Implications des nouvelles technologies : elles génèrent des quantités phénoménales de données génétiques et d'informations supplémentaires, confrontant ainsi les médecins et les responsables de laboratoire à de nouvelles questions et tâches. Le cadre légal doit garantir que la personne concernée puisse, s'agissant des résultats, disposer des options suivantes : en prendre connaissance dans leur intégralité, en partie ou à différents moments ou ne pas en prendre connaissance du tout. La loi devrait désormais réglementer la conservation de l'information génétique en faisant la distinction entre données génétiques brutes et résultats d'analyse exploités et interprétés ; il lui faudrait également marquer la différence entre l'information primaire provenant du mandat d'analyse original, les informations dont la personne concernée a pris connaissance et les autres informations génétiques, superflues à ce moment. Il faudrait également réglementer la conservation de l'information génétique (supplémentaire) des personnes incapables de discernement.

DTC GT : les avis concernant ces produits divergent fortement depuis leur commercialisation, suscitant enthousiasme inconditionnel, scepticisme ou rejet total en raison des risques que cela présente pour l'individu et de la charge incombant au système de santé en raison des coûts subséquents. Au cours de ses réflexions concernant la future réglementation des DTC GT en Suisse, la CEAGH a tenu compte de la réalité qui veut que les consommateurs suisses soient exposés à un marché et à une société de l'information mondialisés ; il n'est pas possible d'empêcher des clients de Suisse de se procurer, via Internet, des DTC GT auprès de prestataires étrangers. Ayant effectué la pesée des intérêts entre une protection adaptée des consommateurs, le respect de l'autonomie individuelle ainsi que le droit d'être informé, et sachant que les DTC GT proposés à l'étranger ne remplissent pas les exigences suisses à plusieurs égards (protection des données, qualité, qualification, choix des tests), la CEAGH estime, malgré certaines réserves, que la meilleure option pour la population suisse est actuellement une ouverture prudente du marché des DTC GT, suivant une approche en fonction des risques et à des conditions restrictives. Elle recommande notamment d'interdire, comme c'est déjà le cas, la remise au public de DTC GT et de punir celle-ci dans le cas où le test est utilisé sur des personnes mineures ou incapables de discernement, sur des embryons et des fœtus dans le cadre

d'analyses prénatales et sur des tiers sans leur consentement éclairé. La CEAGH ne voit pas de problème à autoriser les DTC GT dans le but de déterminer des caractéristiques ne concernant pas la santé. L'utilisation des DTC GT afin de déterminer des caractéristiques présentant des risques pour la santé devrait toutefois être limitée puisque, comme jusqu'à présent, les tests visant à établir l'existence d'un gène pathologique en cas de maladies récessives, à déterminer de graves maladies monogéniques ou une prédisposition pour des maladies graves avec pénétrance élevée ainsi qu'à identifier des aberrations chromosomiques structurales doivent continuer à être prescrits par des médecins exclusivement. Les prestataires de DTC GT devraient disposer d'une autorisation et, avant l'achat, informer en détails les clients sur le test et ses implications.

Etablissement de profils ADN : la CEAGH recommande de supprimer la distinction codant/non codant puisque cette délimitation est devenue artificielle.

Nouvelle situation pour les laboratoires avec une répartition des processus d'analyses entre plusieurs mandataires : ce phénomène doit être pris en compte lors de la conception du système d'autorisation.

Typage des caractéristiques sanguines et tissulaires chez les personnes incapables de discernement ainsi que sur les fœtus et les embryons : la réglementation actuelle figurant aux art. 10 et 11 LAGH rend de facto impossible la transplantation de tissu régénérable ou de cellules issues du sang ombilical provenant de personnes incapables de discernement car il est interdit de procéder à un typage des caractéristiques sanguines et tissulaires chez ces personnes ainsi que sur les fœtus et les embryons ; la CEAGH recommande d'adapter les articles mentionnés afin d'autoriser le typage à certaines conditions.

Dispositions pénales : la CEAGH recommande d'étendre les dispositions pénales actuelles. Celles-ci ne doivent plus, comme c'est le cas actuellement, s'appliquer exclusivement aux professionnels (médecins et laboratoires) mais à tout le monde. L'utilisation abusive de tests génétiques doit être sanctionnée, que les analyses aient été effectuées en Suisse ou à l'étranger.

Dans la présente recommandation, la CEAGH propose des modifications qui, lors d'une révision de la LAGH, impliqueraient de préciser encore plus avant certains aspects en rapport avec le champ d'application et la réglementation des DTC GT notamment. Dans un contexte évoluant rapidement, la commission considère qu'il s'agirait d'un obstacle empêchant de réagir rapidement aux changements. La procédure législative serait trop lente : il serait impossible, d'ici l'entrée en vigueur d'une révision de la loi, de réagir à temps, que ce soit face à des applications judicieuses et justifiées ou face à des évolutions négatives. De l'avis de la CEAGH, il faudrait donc examiner la possibilité de donner à la LAGH révisée la forme d'une « loi cadre » et de régler dans une ordonnance les modifications découlant des questions soulevées.

Enfin, la CEAGH tient à mettre l'accent sur la nécessité et l'actualité de la LAGH. Les derniers développements qui ont fondamentalement étendu l'offre et les possibilités d'analyses génétiques sur l'homme par rapport à l'époque où la LAGH a été élaborée, requièrent toutefois des adaptations de la loi, tout en conservant une grande partie des articles, jugés adéquats et nécessaires, afin de garantir les objectifs fixés à l'art. 119, al. 2, let. f, de la Constitution fédérale et à l'art. 2 LAGH.

Riassunto

Rispondendo alla richiesta del 31 ottobre 2012 dell'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP), la Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano (CEEGU) illustra nella presente raccomandazione gli aspetti da lei ritenuti problematici nella legge federale sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU) e propone alcune modifiche.

Nell'ultimo decennio, il panorama degli esami genetici è cambiato radicalmente, grazie alle nuove conoscenze nel campo della genetica e all'evoluzione tecnologica, come la decodificazione dell'intero genoma umano, la tecnica di analisi *microarray*, nonché il sequenziamento *next generation*. Ciò è dovuto al fatto che queste innovazioni da un lato entrano a far parte della diagnostica medica, ampliando in tal modo le possibilità di quest'ultima nella realtà clinica di tutti i giorni, e dall'altro essi hanno portato all'apertura di una nuova e inattesa branca commerciale dei test genetici diretti al consumatore (*direct-to-consumer genetic tests*, DTC GT). In seguito a questa evoluzione nella genetica umana, numerose disposizioni della LEGU già oggi non sono più applicabili o non contemplano a sufficienza i rischi ad essa connessi e le necessità degli interessati. Di seguito menzioniamo gli aspetti più problematici.

Campo di applicazione: oggi sono offerti numerosi esami genetici – in massima parte DTC GT – che costituiscono applicazioni esterne ai campi della medicina, del lavoro, dell'assicurazione, della responsabilità civile e della discendenza. La Commissione CEEGU raccomanda l'estensione del campo di applicazione della LEGU a tutti gli esami genetici, volti ad accertare le proprietà del patrimonio ereditario dell'uomo, indipendentemente dal settore di applicazione e dal fatto che si tratti di proprietà ereditate o sviluppate nel corso dell'esistenza. Dato che i requisiti non sono gli stessi per tutti gli esami genetici e i campi d'applicazione, per alcuni di essi e/o per gruppi di persone target dovrebbero essere previste norme specifiche.

Conseguenze delle nuove tecnologie: esse generano enormi quantità di dati genetici e con essi anche un eccesso di informazioni che pone i medici e i responsabili dei laboratori di fronte a problemi e compiti nuovi. Il quadro giuridico deve garantire che la persona soggetta all'esame possa scegliere tra prendere atto dei risultati degli esami nel loro insieme, non prenderne atto nel loro insieme, prenderne atto solo in parte o prenderne atto in momenti diversi. Nella legge dovrebbe essere inserita e disciplinata la questione della conservazione dell'informazione genetica, e i dati genetici grezzi andrebbero distinti dai risultati di esami genetici valutati e interpretati. Occorrerebbe anche differenziare tra informazione primaria, derivante dal mandato di esame originario, altre informazioni di cui la persona esaminata ha preso atto, e ulteriori informazioni genetiche attualmente inutili. Andrebbe però altresì disciplinata la conservazione delle informazioni genetiche (in eccedenza) di persone incapaci di discernimento.

DTC GT: dalla commercializzazione di questi prodotti sono scaturite reazioni molto diverse che vanno dall'incondizionato entusiasmo, allo scetticismo e al completo rifiuto dovuto alla pericolosità per l'individuo e ai costi consecutivi a carico del sistema sanitario. Nelle sue riflessioni sul futuro disciplinamento dei DTC GT in Svizzera, la CEEGU ha tenuto conto della realtà, ossia del fatto che i consumatori svizzeri sono esposti a un mercato e a una società delle informazioni globalizzati, e che non vi è alcuna possibilità di impedire che i clienti tramite Internet acquistino a partire dalla Svizzera DTC GT da fornitori esteri. A causa della ponderazione degli interessi tra un'adeguata protezione dei consumatori e il rispetto dell'autonomia individuale e del diritto di essere informati, nonché del fatto che all'estero i DTC GT offerti, per diversi aspetti, non soddisfano i requisiti svizzeri (protezione dei dati, qualità, qualifiche, scelta dei test), la CEEGU ritiene, nonostante le riserve, che una cauta apertura del mercato dei DTC GT secondo un approccio basato sui rischi e a severe condizioni, sia attualmente la migliore opzione per la popolazione svizzera. Raccomanda in particolare di mantenere vietata e punita la consegna di DTC GT al pubblico, nel caso in cui essi siano utilizzati per effettuare esami su minori, persone incapaci di discernimento, embrioni e feti nel quadro di accertamenti prenatali e per l'esame su terzi, senza aver ottenuto da loro il consenso informato. La CEEGU non ha alcun motivo di opporsi all'autorizzazione di DTC GT per l'accertamento di caratteristiche non rilevanti per la salute. Per contro

ritiene che test per l'accertamento di caratteristiche rilevanti per la salute effettuati mediante i DTC GT debbano continuare a essere limitati, riservando, come finora, la prescrizione di test per accertare lo status del portatore in caso di malattie recessive, nonché per accertare gravi malattie monogeniche, una predisposizione per malattie gravi con una penetrazione rilevante nonché aberrazioni cromosomiche strutturali, esclusivamente ai medici. I fornitori di DTC GT necessiterebbero di un'autorizzazione e, prima dell'acquisto, dovrebbero informare in modo esaustivo il cliente in merito al test e alle sue implicazioni.

Allestimento di profili del DNA: la CEEGU raccomanda di eliminare la differenziazione tra codificante e non codificante, poiché essa non riscontrandosi più nella realtà, è diventata una distinzione meramente artificiale.

Nuova panoramica di laboratorio con una frammentazione del processo di esame tra più mandatori: il regime d'autorizzazione deve essere impostato in modo da tener conto di questo fenomeno.

Tipizzazione delle caratteristiche sanguigne e tessutali nelle persone incapaci di discernimento, nei feti e negli embrioni: le disposizioni degli articoli 10 e 11 LEGU rendono di fatto impossibile il trapianto di tessuti o cellule rigenerabili prelevati dal sangue del cordone ombelicale di persone incapaci di discernimento, poiché per queste ultime, ma anche per i feti e gli embrioni, non è ammessa la tipizzazione di caratteristiche sanguigne e tessutali. La CEEGU raccomanda un adeguamento degli articoli summenzionati affinché anche nei suddetti casi sia consentito effettuare una tipizzazione a determinate condizioni.

Disposizioni penali: la CEEGU raccomanda di estendere l'applicabilità delle misure penali vigenti. In particolare l'applicabilità delle disposizioni penali non deve più essere ristretta esclusivamente agli specialisti (medici committenti e laboratori che eseguono gli esami), ma estesa a tutti. L'impiego abusivo di test genetici va sanzionato a prescindere dal fatto che gli esami siano effettuati in Svizzera o all'estero.

Nella presente raccomandazione la CEEGU propone modifiche della LEGU che aumenterebbero il grado di dettaglio, segnatamente in relazione con il campo di applicazione e con il disciplinamento dei DTC GT. Tuttavia, in una realtà soggetta a rapidi cambiamenti ed evoluzioni, ciò costituisce un ostacolo alla necessità di reagire celermente a tali mutamenti. La procedura legislativa sarebbe troppo lenta: fino all'entrata in vigore della revisione di una legge, non sarebbe possibile reagire tempestivamente per tenere conto di applicazioni opportune e giustificate o sviluppi negativi. Secondo la CEEGU occorrerebbe pertanto verificare se non sia possibile conferire alla LEGU la struttura di «legge quadro», in modo tale da poter disciplinare per ordinanza le fattispecie soggette a rapidi cambiamenti.

Infine la CEEGU tiene a sottolineare la necessità e l'attualità della LEGU. I più recenti sviluppi che hanno notevolmente ampliato le possibilità e l'offerta di effettuare esami genetici sull'uomo, rispetto al tempo in cui è stata elaborata la LEGU, esigono delle modifiche della legge, mentre gran parte di essa va salvaguardata perché idonea e necessaria a garantire il perseguimento degli obiettivi sanciti nell'articolo 119 capoverso 2 lettera f della Costituzione federale e nell'articolo 2 LEGU.

2 Auftrag an die Expertenkommission

Am 26. September 2012 hat der Ständerat als Zweitrat die Motion 11.4037 der Kommission für Wissenschaft, Bildung und Kultur des Nationalrates (WBK-N) "Änderung des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen" [1] überwiesen, die den Bundesrat beauftragt, "das Gesetz auf allfällige Mängel zu untersuchen, diese zu erfassen und die in seinen Augen erforderlichen Änderungen vorzuschlagen, um der raschen Entwicklung der genetischen Untersuchungen beim Menschen, den sinkenden Kosten dieser Methoden und dem Schutz der Bevölkerung in diesem sensiblen Bereich, der von einem neuen und unkontrollierten Online-Markt bedroht ist, Rechnung zu tragen".

Mit Schreiben vom 31. Oktober 2012 hat das Bundesamt für Gesundheit (BAG), als federführendes Amt für die Änderung des Gesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG, SR 810.12), die Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) gebeten, bis Mitte März 2013 eine Empfehlung zu erarbeiten, welche die aus Kommissionssicht problematischen Aspekte im Gesetz aufgezeigt und entsprechende Lösungsvorschläge unterbreitet.

Die GUMEK verfolgt gemäss Artikel 35 Absatz 2 Buchstabe j GUMG die wissenschaftliche und praktische Entwicklung der genetischen Untersuchungen, gibt dazu Empfehlungen ab und zeigt Lücken in der Gesetzgebung auf. Da sie im Gesetz gewisse Lücken, Grauzonen und revisionsbedürftige Punkte erkennt, begrüsst sie ausdrücklich die Motion 11.4037 und bedankt sich beim BAG für den erteilten Auftrag, eine entsprechende Empfehlung zur Anpassung des Gesetzes abzugeben.

Die Durchführung von genetischen Untersuchungen in der Forschung fällt nicht in den Geltungsbereich des GUMG und ist nicht Bestandteil der vorliegenden Empfehlung. Dennoch werden gewisse Aspekte der Forschung und insbesondere der Bedarf nach begleitender Forschung angesprochen.

3 Überprüfung des Bedarfes nach einer Revision des Gesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen und Revisionsempfehlungen

Seit dem 1. April 2007 regelt das GUMG die Durchführung der genetischen Untersuchungen beim Menschen im medizinischen Bereich, im Arbeits-, im Versicherungs- und im Haftpflichtbereich, sowie die Erstellung von DNA-Profilen zur Klärung der Abstammung und zur Identifizierung von Personen. Damit hat sich die Schweiz einen gesetzlichen Rahmen gegeben, welcher umfassend regelt, unter welchen Voraussetzungen genetische Untersuchungen in den genannten Bereichen durchgeführt werden dürfen und welcher dem Bedürfnis nachkommt, in Anbetracht der zahlreichen damit verbundenen heiklen ethischen, psychologischen und sozialen Fragen, Leitplanken zu setzen.

Im Bewusstsein, dass der Bereich der genetischen Untersuchungen einem raschen Wandel unterworfen ist, hat sich damals der Gesetzgeber mehrfach für offene Formulierungen entschieden. Beispielsweise hat er in die Definition der genetischen Untersuchungen nicht nur die klassischen zyto- und molekulargenetischen Verfahren mit Untersuchung der Nukleinsäuren, sondern auch die Untersuchung des unmittelbaren Genproduktes, sowie alle weiteren Laboruntersuchungen aufgenommen, die darauf abzielen, Informationen über das Erbgut zu erhalten. Ferner hat er vorgesehen, die Bewilligungspflicht differenziert zu handhaben und die Möglichkeit offen zu lassen, weitere genetische Untersuchungen und pränatale Risikoabklärungen der Bewilligungspflicht zu unterstellen, bzw. bestimmte zyto- und molekulargenetische Untersuchungen von der Bewilligungspflicht zu befreien, falls zu einem späteren Zeitpunkt dies angebracht sein sollte. Analog dazu hat er im Bereich der In-vitro-Diagnostika (IVD) die Möglichkeit vorgesehen, in begründeten Fällen vom Verbot von der Abgabe von IVD abzusehen.

Die im Gesetz eingebauten Spielräume erweisen sich heute als ungenügend, um den in der Genetik erfolgten und bevorstehenden Veränderungen zu begegnen. Denn seit 1995, als das Eidgenössische Justiz- und Polizeidepartement eine pluridisziplinäre Expertenkommission einsetzte und sie beauftrag-

te, einen Vorentwurf zu erarbeiten, der schliesslich 2004 zur Verabschiedung des GUMG und zu dessen Inkraftsetzung im Jahr 2007 führte, hat die Genetik eine Revolution erlebt. Demzufolge haben sich innerhalb weniger Jahre die Rahmenbedingungen für Fachpersonen, Patientinnen und Patienten, sowie neu auch für Konsumentinnen und Konsumenten wesentlich verändert.

Gerade zu der Zeit, als das GUMG in Kraft getreten ist, haben neue Erkenntnisse und Entwicklungen begonnen, die Landschaft der genetischen Untersuchungen tiefgreifend zu verändern, indem sie einerseits in die medizinische Diagnostik einfließen und somit deren Möglichkeiten im klinischen Alltag erweitern, andererseits zur Eröffnung der neuen und unerwarteten kommerziellen Sparte der Direct-to-Consumer Genetic Tests (DTC GT) geführt haben. Als Folge der neuen Möglichkeiten sind zahlreiche Fragen zum rechtlichen Rahmen aufgeworfen worden, auf welche das gerade in Kraft getretene Gesetz kaum eine Antwort liefern konnte. Es war darauf unvorbereitet, weil es ausgehend von einer anderen Realität entstanden und für eine Realität bestimmt war, die in vielerlei Hinsicht bereits zur Vergangenheit gehörte.

Als wichtigste Meilensteine dieser „genetischen Revolution“ sind hier zu nennen:

- **Neue Sequenzierungstechnologien** (Hochdurchsatzsequenzierung, *next-generation sequencing*). Dem ersten Gerät von Lynx Therapeutics aus dem Jahr 2000 folgten praktisch jährlich noch bessere Geräte, die es ermöglichen, das gesamte Genom immer schneller, billiger und genauer zu sequenzieren.
- **Entschlüsselung des gesamten menschlichen Genoms** im Jahr 2003.
- **Micro-Array-Technologie** (Chip-Technologie). Sie erlaubt die parallele Analyse von mehreren tausend Einzelnachweisen in einer geringen Menge biologischen Materials, was sie zu einem potenten Werkzeug in der Untersuchung des Genoms, der Genexpression und der Wechselwirkungen von Proteinen mit anderen Proteinen, DNA, Antikörpern Enzym-Substraten und Cofaktoren macht.

Da die neuen Technologien vor allem zur Erweiterung der diagnostischen Möglichkeiten im Bereich der prädiktiven Tests von polygenen / multifaktoriellen Krankheiten geführt haben, erhielten genetische Untersuchungen in der Klinik einen neuen Stellenwert. Während die genetische Untersuchung im Falle von monogenen Krankheiten in aller Regel allein diagnostisch, bzw. in hohem Ausmass prädiktiv bei später im Leben auftretenden Krankheiten ist, stellt die genetische Veranlagung bei polygenen und multifaktoriellen Krankheiten nur einen der zahlreichen mitbestimmenden Faktoren dar.

Die Sonderbehandlung genetischer Information in der Medizin erfordert deshalb eine neue, differenziertere Betrachtung: Während der genetische Exzeptionalismus für die klassischen monogenen Krankheiten nach wie vor Gültigkeit hat, verliert er weitgehend seine Berechtigung bei multifaktoriellen Krankheiten, in denen kein einzelner Faktor allein prädiktiv für die Entstehung der Krankheit ist und erst die Kombination aller Faktoren entscheidend wird. Dabei ist zu beachten, dass es zwischen monogenen und multifaktoriellen Krankheiten keine scharfe Grenze gibt, sondern dass es sich hierbei um einen fließenden Übergang handelt.

Zahlreiche nationale und internationale Fachorganisationen, Expertengremien und Behörden befassen sich zurzeit mit den sozialen, ethischen, juristischen und medizinischen Auswirkungen der jüngsten Entwicklungen in der Genetik und formulieren Richtlinien, Empfehlungen und/oder gesetzliche Grundlagen. In Deutschland haben die Nationale Akademie der Wissenschaften Leopoldina, die Deutsche Akademie der Technikwissenschaften acatech und die Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften (für die Union der deutschen Akademien der Wissenschaften) im November 2010 eine gemeinsame Stellungnahme [2] veröffentlicht und für zahlreiche Punkte des erst am 1. Februar 2010 in Kraft getretenen Gendiagnostikgesetzes [3] eine Revision gefordert. In Österreich ist im Januar 2012 ein Expertengutachten [4] zu Handen des Bundesministeriums für Gesundheit veröffentlicht worden, das als Entscheidungshilfe für eine allfällige Anpassung des österreichischen Gentechnikgesetzes dienen soll.

Die Konsequenz der neuen Möglichkeiten rund um die Humangenetik und deren Bedeutung sowohl für den klinischen Alltag wie auch für die Gesellschaft im Allgemeinen ist, dass verschiedene Bestimmungen des GUMG bereits heute oder in einer nahen Zukunft entweder nicht mehr praktikabel sind oder die damit verbundenen Risiken nicht genügend abdecken, um der neuen Realität und den Bedürfnissen der Betroffenen gerecht zu werden.

Wir nennen hier die wichtigsten Bereiche, zu welchen die GUMEK einen Klärungs- oder Regulierungsbedarf oder Schwierigkeiten in der Umsetzung erkennt und formulieren jeweils eine Revisionsempfehlung. Es handelt sich hierbei nicht um einen ausformulierten Gesetzestext, sondern um richtungsweisende Vorschläge, an welchen sich unseres Erachtens das Gesetz orientieren sollte.

3.1 Erweiterung des Geltungsbereiches des GUMG

3.1.1 Ausgangslage

Der Geltungsbereich des GUMG bezieht sich gemäss Artikel 1 des Gesetzes zum einen auf die Bereiche Medizin, Arbeit, Versicherung und Haftpflicht, zum anderen auf die Erstellung von DNA-Profilen zur Klärung der Abstammung oder zur Identifizierung von Personen, soweit nicht das Bundesgesetz über die Verwendung von DNA-Profilen im Strafverfahren und zur Identifizierung von unbekanntem oder vermissten Personen (DNA-Profil-Gesetz, SR 363) anwendbar ist.

Bereits während der parlamentarischen Debatte [5] hatte der Geltungsbereich des GUMG Anlass zu Diskussionen gegeben. Umstritten war die Frage, wie genetische Untersuchungen ausserhalb der im Artikel 1 genannten Bereiche zu handhaben seien: Sollen diese Untersuchungen verboten werden? Sollen sie ohne Eingrenzung zugelassen werden? Sollen gewisse Bestimmungen des GUMG auch für sie gelten (insbesondere die allgemeinen Grundsätze der Artikel 4-9)? Soll es dem Parlament obliegen, weitere Bereiche zuzulassen und zu regeln? Oder soll man im Artikel 1 die Formulierung „insbesondere“ aufnehmen, damit alle Anwendungen der genetischen Untersuchungen in den Geltungsbereich des GUMG fallen, ohne einzeln genannt zu werden? Das Parlament entschloss sich für eine abschliessende Formulierung ohne „insbesondere“, um sich die Kompetenz vorzubehalten, weitere Bereiche ausdrücklich aufzunehmen.

Die heutige Formulierung von Artikel 1 GUMG ist nicht eindeutig bzgl. rechtlichen Status der genetischen Untersuchungen ausserhalb des Geltungsbereiches, insbesondere weil verschiedene Aussagen im Gesetz, in der Botschaft [6] und in der parlamentarischen Debatte zu unterschiedlichen Schlussfolgerungen führen.

Lediglich genetische Untersuchungen in der Forschung, sowie DNA-Profilen im Strafverfahren und zur Identifizierung von unbekanntem oder vermissten Personen sind im Gesetz ausdrücklich ausgeschlossen, während die Botschaft noch die archäologischen Studien erwähnt, die ebenfalls nicht in den Geltungsbereich des Gesetzes fallen.

Ein vom BAG im Jahr 2011 in Auftrag gegebenes Gutachten [7] ist zu folgendem Schluss gekommen: "(...) Nach der hier vertretenen Auffassung sprechen in Anwendung der grammatikalischen, historischen, systematischen und teleologischen Auslegungsmethoden und unter Berücksichtigung der erforderlichen Übereinstimmung mit dem übergeordneten Recht die meisten Argumente dafür, dass Lifestyle-Untersuchungen durch das GUMG implizit verboten und im Übrigen durch das GUMG nicht geregelt sind. Andere Interpretationen des GUMG erscheinen aber ebenfalls rechtlich vertretbar. (...) Ein Verstoß gegen das Verbot von Lifestyle-Untersuchungen wird von den Strafbestimmungen der Artikel 36 ff. GUMG nicht erfasst. (...)“

Zum Geltungsbereich des GUMG bleiben somit zahlreiche ungeklärte Fragen:

- Was gilt für genetische Untersuchungen am Menschen, die ausserhalb der im Artikel 1 GUMG genannten Bereiche liegen?
- Sind sie erlaubt oder verboten?

- Sind einige Bestimmungen des GUMG auch auf diese anwendbar? Welche?
- Fallen die sogenannten Lifestyle-Untersuchungen in den Geltungsbereich des GUMG?
- Wie ist die Bezeichnung „Erstellung von DNA-Profilen zur Klärung der Abstammung oder zur Identifizierung von Personen“ zu verstehen? Gehört die Ahnenforschung zu den Untersuchungen zur Klärung der Abstammung?

Heute werden zahlreiche genetische Untersuchungen angeboten – meist über das Internet als DTC GT – die Anwendungen ausserhalb der im GUMG genannten Gebiete Medizin, Arbeit, Versicherung, Haftpflicht und Abstammung darstellen (Siehe unter Kapitel 3.3).

Eine weitere Frage im Zusammenhang mit dem Geltungsbereich betrifft die Erstellung von DNA-Profilen zur Klärung der Abstammung oder zur Identifizierung von Personen. Bereits kurz nach seiner Inkraftsetzung am 1. April 2007 zeigte das GUMG seine Grenzen, als es darum ging, das Gesuch einer Schweizer Firma auf Zulassung zur Durchführung von DTC Genealogie-Untersuchungen zu behandeln. Die Erstellung von DNA-Profilen zur Klärung der Abstammung oder zur Identifizierung von Personen fällt zwar in den Geltungsbereich des GUMG. Beim Gesetzgeber standen allerdings nicht die Genealogie-Abklärungen im Sinne des Gesuchstellers im Vordergrund, sondern hauptsächlich die Abstammung im Sinne einer engen Verwandtschaft zwischen Personen (prä- und postnatale Vaterschaftsabklärungen, Klärung des Geschwister- und Eltern-Kind-Verhältnisses, z.B. beim Familiennachzug) im Zivil- oder Verwaltungsverfahren. Die Erstellung von DNA-Profilen in der Ahnenforschung stellt einen neuen Anwendungsbereich dar, der weder im Gesetz, noch in der Botschaft ausdrücklich erwähnt ist.

Das Bundesamt für Justiz nahm auf Anfrage der GUMEK 2008 folgendermassen Stellung: „Ahnenforschung im beschriebenen Sinn [gestützt auf DNA-Profile] ist u. E. nicht eine ausserhalb des Geltungsbereichs des GUMG liegende Tätigkeit – d.h. weder eine archäologische Studie noch eine genetische Untersuchung zu Forschungszwecken – sondern eine Klärung der Abstammung ausserhalb eines behördlichen Verfahrens im Sinn des Erlasses (Artikel 1 Absatz 2 Satz 1 und Artikel 34 GUMG).“

Schliesslich weisen wir auf Anwendungen der genetischen Untersuchungen im Grenzbereich zwischen ererbten oder während der Embryonalphase und im Laufe des Lebens erworbenen Eigenschaften des Erbgutes hin. Die Zuordnung zu den ererbten bzw. zu den erworbenen Eigenschaften und somit der jeweiligen Abklärungen zum Geltungsbereich des Gesetzes ist zum Teil nicht eindeutig, da das gleiche Merkmal sowohl vererbt wie erworben sein kann. Dazu zählen die Epigenetik, die Tumordiagnostik und die Telomeruntersuchung.

Da Anzahl und Auswahl der genetischen und genomischen Untersuchungen zunehmen, die ausserhalb oder im Grenzbereich des Geltungsbereiches des GUMG liegen, besteht zunehmender Klärungsbedarf. Eine eindeutige Formulierung im Gesetz zum Geltungsbereich des GUMG und zum rechtlichen Status der Untersuchungen, die ausserhalb des Geltungsbereiches liegen, ist dringend notwendig, um Rechtssicherheit zu schaffen.

3.1.2 Problembereiche

Die Regulierung genetischer Untersuchungen am Menschen stellt eine Gratwanderung dar zwischen Schutzpflicht einerseits und Verhinderung oder Überregulierung nützlicher Anwendungen andererseits.

Die jüngsten Entwicklungen erweitern die Möglichkeiten genetischer Untersuchungen und die sinkenden Preise eröffneten einen Markt für Anwendungsgebiete ausserhalb der medizinischen Indikation und der sich davon ableitenden Versicherungs-, Arbeits- und Haftpflichtbereiche, sowie ausserhalb des gezielten Einsatzes der DNA-Profile.

Es stellt sich die Frage, ob und welche der im Artikel 119 Absatz 2 Buchstabe f der Bundesverfassung und im Artikel 2 GUMG festgehaltenen Ziele auch für genetische Untersuchungen ausserhalb oder im Grenzbereich des Geltungsbereiches des GUMG gelten sollen bzw. auf diese zu erweitern sind.

Nachfolgend eine Zusammenstellung der wichtigsten Problembereiche die auch, oder vor allem, mit diesen jüngsten Anwendungen der genetischen Untersuchungen in Verbindung stehen. Es sind sowohl Punkte geschildert, die alle genetischen Untersuchungen betreffen, wie auch Punkte, die ein spezielles Zielpublikum (urteilsunfähige Personen) oder eine bestimmte Anwendung (Genealogie-Abklärungen und Grenzbereich somatisch/nicht-somatisch) betreffen.

1. Fehlende informierte Zustimmung

1. Durchführung genetischer Untersuchungen ohne informierte Zustimmung der Kundin oder des Kunden.

Im Falle eines nicht regulierten Angebotes an Gentests wäre es nicht zu verhindern, dass Gentests angeboten werden, ohne der Kundin oder dem Kunden im Voraus die notwendigen Informationen zu geben (Aussagekraft, Bedeutung, Konsequenzen, Zufallsbefunde, usw.). Je nach Verkaufssystem hätte die Kundin oder der Kunde auch keine Möglichkeit, Fragen zu stellen.

2. Durchführung weiterer genetischer Untersuchungen ohne die Kundin oder den Kunden ausführlich zu informieren.

Der Test-Anbieter könnte in einer Probe andere Gene oder Eigenschaften des Erbgutes untersuchen, als diejenigen, die angepriesen werden. Die getestete Person hätte keine Möglichkeit sicherzustellen, dass unmittelbar oder später keine weiteren Merkmale untersucht werden.

2. Datenschutz, Aufbewahrung und Weiterverwendung der Probe

1. Aufbewahrung und Vernichtung der Probe und der Ergebnisse

Ohne eine Regelung und eine entsprechende Aufsicht würde für die getestete Person keine Garantie bestehen, dass die Probe und/oder die Ergebnisse korrekt und nach ihrem Wunsch aufbewahrt und/oder vernichtet werden.

2. Ungenügender Schutz der Kundendaten und der Probe im Ausland

Ein nicht reguliertes Angebot von Gentests würde es ermöglichen, dass biologisches Material und Personendaten aus der Schweiz an Firmen ins Ausland geschickt werden, welche für die Durchführung der Analyse und/oder die Interpretation der Resultate beauftragt werden, ohne dass die Kundin oder der Kunde darüber informiert ist.

Alle EU-Staaten gewährleisten einen mit schweizerischem Recht vergleichbaren, angemessenen Datenschutz. In vielen anderen Ländern hingegen, auch in Staaten aus welchen zahlreiche Internet-Angebote stammen (z.B. USA), entspricht der Datenschutz nicht den Schweizer Anforderungen.

3. Modalitäten zur Probengewinnung

1. Qualitätssicherung

Verfahren, die – wie bei ausländischen Anbietern üblich – der Kundin oder dem Kunden die Probenentnahme überlassen, erfüllen die Qualitätsanforderungen nicht.

Die Arbeitsschritte der Probenentnahme, der Beschriftung und des Versandes sind weder gefährlich noch schmerzhaft und sehen sehr einfach aus, bergen aber für Personen ohne Laborausbildung und -erfahrung einige Fehlerquellen in sich wie z.B. die Verunreinigung der Probe mit fremden Zellen, die Verwechslung der Proben bei mehreren gleichzeitig anwesenden Personen oder die unsorgfältige Aufbewahrung.

Die Untersuchung von nicht korrekt gewonnenen, beschrifteten oder aufbewahrten Proben könnte zu komplett falschen Ergebnissen führen, ohne dass der Fehler jemandem auffallen würde.

2. Missbrauch

Nur eine geregelte Probengewinnung mit Identifizierung der getesteten Person kann die Durchführung von Untersuchungen an Personen verhindern, die diesen nicht zugestimmt haben oder nicht zustimmen können (z.B. Partner oder Partnerin, Urteilsunfähige).

4. Aufsicht und rasche Interventionsmöglichkeit

1. Vermittlerfirmen und Weiterleitung der Proben

Es gibt zahlreiche ausländische Firmen mit Niederlassungen in mehreren Ländern, die am DTC GT Markt beteiligt sind. Wenn nun eine Firma die verschiedenen Stationen im Umgang mit der Probe und dem Ergebnis nicht transparent macht, bleibt die Kundin oder der Kunde im Ungewissen darüber, in welchem Land die Untersuchungen durchgeführt und wo die Proben und die Resultate gespeichert werden.

Der Auftragnehmer, der mit der Kundin oder dem Kunden den Kontakt sicherstellt, könnte u. U. lediglich ein Vermittler sein. Die Rolle des Vermittlers im Falle von biologischem Material und genetischen Untersuchungen ist nicht zu unterschätzen. Weil er die Proben entgegennimmt und dem Labor zur Untersuchung weiterleitet, übernimmt er wichtige Aufgaben in der Präanalytik. Diese stellt einen wichtigen Teil des Untersuchungsprozesses dar und ist wie alle anderen Arbeitsschritte mit einem Fehlerpotential behaftet. Darum gibt es auch in diesem Bereich Qualitätsstandards, die unter anderem im Rahmen der Akkreditierung von Laboratorien überprüft werden. Zu den häufigsten Fehlerquellen zählen beispielsweise Beschriftungsfehler und Probenverwechslung, Fehlkodierung bei Pseudonymisierungen und unsachgemässe Aufbewahrung der Proben.

2. Untersuchung mehrdeutiger Marker

Es sind inzwischen unzählige Marker bekannt, die über mehr als eine Eigenschaft etwas aussagen. Als Beispiel kann das ApoE-Gen genannt werden, das sowohl eine Prädisposition für die Entwicklung einer familiären Dysbetalipoproteinämie wie auch einer Alzheimer-Erkrankung darstellt.

Häufig erweitern sich die Kenntnisse über die Rolle einer Mutation oder eines Polymorphismus schrittweise, wenn neue Studien zur Entdeckung neuer Zusammenhänge führen.

Ohne Regelung und Aufsicht aller angebotenen Gentests wäre es nicht möglich, rechtzeitig zu erkennen, dass vermeintlich harmlose Tests auch über schwere Krankheiten Aussagen erlauben.

5. Einsatz der Daten für die Forschung

1. Weiterverwendung der Probe oder der Ergebnisse zu Forschungszwecken, ohne die Kundin oder den Kunden ausführlich zu informieren und die Zustimmung einzuholen

Unabhängig vom primären Zweck der genetischen Untersuchung ist sicherzustellen, dass das biologische Material nur nach Zustimmung der Kundin oder des Kunden weiterverwendet wird. Ein nicht reguliertes Angebot an Gentests würde es ermöglichen, Gentests anzubieten und die Probe oder die Ergebnisse zu Forschungszwecken einzusetzen, ohne im Voraus die getestete Person darüber zu informieren und ihre Zustimmung einzuholen.

2. Aufbau einer Biobank ohne Zustimmung

Ein nicht reguliertes Angebot an Gentests würde den nichtkontrollierten Aufbau von Biobanken (in der Schweiz und im Ausland) mit zahlreichen schützenswerten und nicht zwingend anonymisierten Informationen zur Person, von welcher das Material stammt (Identität, Krankheiten, Lebensstil, usw.) zulassen.

Auch wenn Biobanken an sich sehr wichtig und unterstützungswürdig sind, kann von bestimmten Grundsätzen nicht abgewichen werden. Dazu zählen insbesondere die Information der getesteten

Person und ihr Widerspruchsrecht. Das Aufdecken von Missständen in der „kommerziellen“ Sparte der genetischen Untersuchungen birgt nicht zuletzt die Gefahr in sich, den ganzen Bereich in ein negatives Licht zu rücken, mit den möglichen Folgen einer generellen Ablehnung der Forschung.

6. Tests an Kindern und an weiteren urteilsunfähigen Personen

1. Durchführung genetischer Untersuchungen an Kindern und an weiteren urteilsunfähigen Personen, die zum Schutz ihrer Gesundheit nicht notwendig sind, oder ihre Gesundheit sogar gefährden

Ein Verfahren, bei welchem Identität und Zustimmung der auftraggebenden Person nicht sichergestellt werden, würde die Möglichkeit bieten, Artikel 10 Absatz 2 GUMG zu umgehen und bei Kindern und weiteren urteilsunfähigen Personen Tests durchzuführen, die zum Schutz ihrer Gesundheit nicht notwendig sind, oder ihre Gesundheit sogar gefährden. Denkbar wären Tests für Krankheiten, die erst im Erwachsenenalter ausbrechen, für Prädispositionen bezüglich bestimmter Krankheiten, für den Trägerstatus, für die Abklärung von Familienverhältnissen. Nicht auszuschliessen wäre auch die Abklärung von Eigenschaften, die eine gesunde Entwicklung und Entfaltung des Kindes sogar beeinträchtigen könnte, z.B. Test für Intelligenz oder Sporttalent.

2. Durchführung genetischer Untersuchungen an Jugendlichen

Ein unkontrolliertes Angebot von Gentests würde Jugendlichen die Möglichkeit eröffnen, Eigenschaften abzuklären, deren Tragweite sie kaum korrekt einschätzen können.

7. Genealogie-Abklärungen/Ahnenforschung¹

1. Unbeabsichtigter Rückschluss auf Verwandtschaftsverhältnisse

Die Genealogie-Untersuchungen zielen darauf ab, die regionale und familiäre Herkunft der untersuchten Person abzuklären. Die Anzahl Marker auf dem Y-Chromosom reicht nicht aus, auch bei vollständiger Übereinstimmung der Ergebnisse zwischen zwei Männern, mit Sicherheit auf ein Vater-Sohn-Verhältnis oder auf einen gemeinsamen Vater zu schliessen. Eine 100% sichere positive Aussage ist somit nicht möglich. Die Nicht-Übereinstimmung zwischen dem Profil zweier Männer beweist hingegen, dass sie nicht Vater und Sohn oder Söhne des gleichen Vaters sind. Die sichere Ausschlussdiagnostik (z.B. Vaterschaftsausschluss) ist somit möglich.

Auf Grund der zunehmenden Anzahl Kinder aus Gametenspenden² ist darauf hinzuweisen, dass bei genetischen Abklärungen und der Erstellung von DNA-Profilen auch diesem Aspekt Rechnung zu tragen ist. Nur 20-30% der betroffenen Kinder wissen, dass sie aus einer Gametenspende stammen. Dadurch bergen nicht nur die Vater-Kind-Verhältnisse, sondern auch die Mutter-Kind-Verhältnisse das Potential in sich, unerwartete Informationen zu liefern.

2. Missbräuchlicher Einsatz dieser Tests bei fehlender oder nicht genügend sorgfältig durchgeführter Identifikation und Zustimmung der untersuchten Personen zwecks verkappter Vaterschaftsabklärung

Ein Verfahren, bei welchem Identität und Zustimmung der auftraggebenden Person nicht sichergestellt werden, würde bei männlichen Nachkommen die Möglichkeit bieten, Artikel 34 Absatz 1

¹ Ausführlichere Informationen zum Thema Genealogie-Abklärungen/Ahnenforschung sind der Empfehlung 3/2008 der GUMEK zur Erstellung von und zum Umgang mit DNA-Profilen zwecks Genealogie-Abklärungen [8] zu entnehmen.

² Die Samenspende ist in der Schweiz zugelassen; obwohl die Eizellenspende und die Leihmutterchaft in der Schweiz nicht zugelassen sind, gibt es zunehmend Paare aus der Schweiz, die sich an ausländischen Zentren wenden, um mittels diesen Verfahren Kinder zu bekommen.

GUMG zu umgehen und ohne Zustimmung der Mutter oder des Vaters bei einem urteilsunfähigen Kind einen Vaterschaftstest zu veranlassen.

3. Missbräuchlicher Einsatz dieser Tests bei fehlender oder nicht genügend sorgfältig durchgeführter Identifikation und Zustimmung der untersuchten Person mit der Absicht, Informationen über die geographische Herkunft und ethnische Zugehörigkeit einer Person zu gewinnen.

Ohne Identifikation und Zustimmung der untersuchten Person wäre es für Dritte beispielsweise möglich abzuklären, ob jemand mit hoher Wahrscheinlichkeit Aschkenasim-jüdische, arabische oder westafrikanische Wurzeln hat. Solche heimlich gewonnenen Informationen könnten für rassistische Diskriminierungen ausgenutzt werden.

4. Zufallsbefund von klinischer Relevanz dank Untersuchung von kodierenden Abschnitten der mitochondrialen DNA (mtDNA)

Neben nicht-codierenden Abschnitten auf dem *D-Loop* der mtDNA wird im Genealogie-Bereich auch die Gesamtsequenz der mtDNA untersucht. Diese kann zur zufälligen Entdeckung eines Gendefektes der mtDNA von gesundheitsrelevanter Bedeutung führen.

8. Untersuchungen im Grenzbereich zwischen somatischen und Keimbahnmutationen

1. Schwierige Abgrenzung zwischen somatischen und Keimbahnmutationen

Bei der Epigenetik, der Tumordiagnostik und der Telomeruntersuchung handelt es sich um Anwendungen der genetischen Untersuchungen im Grenzbereich zwischen ererbten oder während der Embryonalphase und im Laufe des Lebens erworbenen Eigenschaften des Erbgutes. Die Zuordnung dieser Eigenschaften und somit dieser Abklärungen zu den ererbten oder zu den erworbenen Eigenschaften ist zum Teil nicht eindeutig.

2. Aufdeckung von Keimbahnmutationen als Zufallsbefunde im Rahmen der Abklärung von somatischen Mutationen

In der Tumordiagnostik kann die Sequenzierung zwecks Abklärung von somatischen Mutationen zu Zufallsbefunden führen, die angeborene Eigenschaften des Erbgutes betreffen, z.B. chromosomale Aberrationen bei zytogenetischen Untersuchungen im Rahmen der Überwachung einer Chemotherapie.

3.1.3 Revisionsempfehlung

Kapitel 3.1.2 zeigt anhand zahlreicher Beispiele, dass auch im Zusammenhang mit Untersuchungen ausserhalb oder im Grenzbereich des Geltungsbereiches des GUMG Missbrauchspotential, Gefahren und Risiken für Patientinnen und Patienten sowie für Konsumentinnen und Konsumenten bestehen. Die Erweiterung der technischen Möglichkeiten, die Zunahme der Verteilungskanäle und die Senkung der Preise erhöhen das Missbrauchspotential.

Die jüngsten Entwicklungen im Bereich der genetischen Untersuchungen erfordern nach Meinung der GUMEK eine Erweiterung der rechtlichen Regelungen, damit zeitgerecht mit kommenden Entwicklungen umgegangen werden kann.

Der damalige Entscheid des Gesetzgebers, im Gesetz eine abschliessende Auflistung der in den Geltungsbereich fallenden Anwendungen aufzunehmen und allfällige neue Anwendungen zur gegebenen Zeit jeweils zu prüfen und zu regulieren, hat sich als wenig geeignet erwiesen, diesen sich sehr dynamisch entwickelnden Bereich zu regulieren. Das Gesetzgebungsverfahren erweist sich als zu langsam: Sinnvolle und berechtigte Anwendungen können nicht umgesetzt und Gefahren nicht begegnet werden.

Die GUMEK empfiehlt deshalb:

1. Der Geltungsbereich des GUMG ist auf alle genetischen Untersuchungen zur Abklärung von Eigenschaften des Erbgutes des Menschen zu erweitern, unabhängig vom Anwendungsbereich und unabhängig davon, ob es sich um vererbte oder erst im Laufe des Lebens entstandene Eigenschaften handelt. Vorbehalten sind in anderen Gesetzen geregelte Anwendungsbereiche (Humanforschungsgesetz, Fortpflanzungsmedizinengesetz, DNA-Profil-Gesetz).
2. Die somatischen Mutationen sind neu in den Geltungsbereich aufzunehmen, der somit neu definiert wird: "zytogenetische und molekulargenetische Untersuchungen zur Abklärung ererbter, ~~oder~~ während der Embryonalphase oder im Laufe des Lebens erworbener Eigenschaften des Erbguts des Menschen sowie alle weiteren Laboruntersuchungen, die unmittelbar darauf abzielen, solche Informationen über das Erbgut zu erhalten".
3. Damit wird sichergestellt, dass:
 - a. Den Vorgaben von Artikel 119 Absatz 2 Buchstabe f der Bundesverfassung vollumfänglich Rechnung getragen wird.
 - b. Die Zwecke des Gesetzes bezüglich Schutz der Menschenwürde und der Persönlichkeit, Verhinderung der Missbräuche und Qualität erreicht werden.
 - c. Neue Anwendungen der genetischen Untersuchungen nicht verzögert oder verhindert werden.
 - d. Grundsätze und Strafmassnahmen für alle genetischen Untersuchungen und alle Anwendungsbereiche gelten.
 - e. Rechtssicherheit geschaffen wird.
4. Da nicht für alle genetischen Untersuchungen und Anwendungsbereiche die gleichen Anforderungen gelten, sind wie bisher für bestimmte Untersuchungen, Anwendungsbereiche und/oder Zielpublika spezifische Regelungen vorzusehen.
5. Ebenfalls ist vermehrt von der Möglichkeit Gebrauch zu machen, gewisse Vorgaben erst auf Verordnungsstufe zu verankern. Dies hat den Vorteil einer höheren Flexibilität und einer rascheren Anpassung, um neue Entwicklungen je nach Bedarf strengeren oder weniger strengen Anforderungen zu unterstellen.

3.2 Aufkommen neuer Technologien und ihre Implikationen

3.2.1 Ausgangslage

Die erwähnten neuen Sequenzierungs- und Microarray (Chip)-Technologien verändern die medizinisch-genetische Diagnostik tiefgreifend. Einerseits erweitern sie die Möglichkeiten, die genetischen Ursachen von Krankheiten abzuklären, präsymptomatisch den Ausbruch von Krankheiten vorauszusagen, gesunde Träger zu identifizieren, beim Embryo präimplantatorisch und pränatal genetische Krankheiten zu erkennen und auf Grund der Veranlagung die Wahrscheinlichkeit der Entwicklung komplexer Krankheiten abzuschätzen.

Gleichzeitig generieren sie grössere Mengen an genetischer Information (häufig Überschussinformation genannt), welche Ärztinnen und Ärzte bzw. Laborleiterinnen und Laborleiter vor neue Herausforderungen und Aufgaben stellen, mit welchen umzugehen sie lernen müssen:

- Da die technischen Möglichkeiten zur Entschlüsselung des Erbgutes der Interpretation der dadurch geschaffenen riesigen Datenmengen weit voraus sind, werden immer häufiger Mutationen erkannt, für welche keine oder nur eine begrenzte Aussage bezüglich klinischer Relevanz möglich ist. Dieses Missverhältnis zwischen Identifikation und Interpretation ist besonders problematisch in der Pränataldiagnostik und in der Familienplanung, Anwendungsbereiche in welchen auf Grund eines Befundes schwerwiegende Entscheide gefällt werden (z.B. Schwangerschaftsabbruch, Verzicht auf Elternschaft).

- Zufallsbefunde (*Incidental findings*), ein in der Medizin bekanntes aber bisher sporadisches Phänomen, werden mit den neuen Technologien zunehmend häufiger auftreten. Der Umgang mit solchen Zufallsbefunden wird für Ärzte und Ärztinnen, aber auch Patienten und Patientinnen resp. Kunden und Kundinnen zu einer wachsenden Herausforderung. Vor der Untersuchung ist viel gewichtiger als bisher die Möglichkeit eines unerwarteten Untersuchungsergebnisses anzusprechen. Mit den Patientinnen und Patienten ist möglichst eindeutig zu klären, über welche allfälligen Zufallsbefunde (z.B. behandelbar/nicht behandelbar, schwer/nicht schwer) sie informiert werden möchten. Erschwerend ist dabei, dass die klinische Bedeutung des Zufallsbefundes nur bedingt bekannt und die Wahrnehmung des Schweregrades einer Krankheit oder eines Risikos individuell unterschiedlich ist. Zudem können Zufallsbefunde weitere Abklärungen generieren mit zusätzlichen Kosten, Ängsten und Verunsicherungen sowie Nebenwirkungen.
- Die Modalitäten der Aufbewahrung der gewonnenen Information ist zu überdenken. Welche Information gehört in die Krankengeschichte? Welche weiteren Möglichkeiten bestehen, genetische Information aufzubewahren und wieder abzurufen? Kann die untersuchte Person die Information über ihr Erbgut schrittweise zur Kenntnis nehmen? Sollten zum Zeitpunkt der Untersuchung Befunde nicht klarer klinischer Bedeutung vorkommen, die sich zu einem späteren Zeitpunkt besser interpretieren lassen: Wie ist damit umzugehen?
- Anders als bei der Untersuchung der klassischen monogenen Krankheiten mit hoher Penetranz führen die neuen Techniken immer häufiger auch zu unscharfen Aussagen, bei welchen von Wahrscheinlichkeiten und Veranlagungen die Rede ist. Das bedingt bei Fachpersonen ein Umdenken in der Kommunikation mit Patientinnen und Patienten.
- Auch in der Tumordiagnostik führt die Sequenzierung zu Zufallsbefunden, die sich im Grenzbereich des Geltungsbereiches des GUMG befinden, indem eine genetische Untersuchung zur Abklärung somatisch erworbener Eigenschaften des Erbgutes (und somit ausserhalb des Geltungsbereiches des GUMG) zu einem Zufallsbefund führen kann, der angeborene Eigenschaften des Erbgutes betrifft (und somit im Geltungsbereich des GUMG liegt).
- Die forensische DNA-Analyse darf derzeit nur die sog. nicht-codierenden DNA-Bereiche untersuchen. Allerdings hat die Forschung in den letzten Jahren Hinweise ergeben, dass die Unterscheidung codierend/nicht-codierend nicht immer eindeutig gemacht werden kann. Die Entdeckung neuer Polymorphismen mit den neuen Untersuchungstechniken, die Aussagen zu äusserlich erkennbaren Erscheinungsmerkmalen gestatten und damit Befunde, die dem altbekannten Signalement entsprechen, gewinnen in der Kriminalistik an Bedeutung. Es lassen sich damit aber nicht nur Aussagen zum Signalement eines Spurenlegers machen, wie z.B. Hautfarbe, Augenfarbe, Haarfarbe u.a., die ermittlungstechnisch sehr wichtig sein können, sondern weitere Erkenntnisse wie die einer Krankheitsveranlagung könnten erkannt werden. Während ein äusserliches Signalement datenschutzrechtlich unproblematisch sein dürfte, ist dies bei krankheitsrelevanten Befunden zu hinterfragen (zum entsprechenden Revisionsbedarf des DNA-Profilgesetzes siehe Kapitel 4.8).

Die Pränataldiagnostik befindet sich ebenfalls im Umbruch. Gestützt auf die Entdeckung zellfreier fötaler DNA im Mutterblut (*cell-free fetal DNA*, *cell-free fetal nucleic acids*, cffDNA, cffNA) im Jahr 1997, werden zurzeit pränatale Tests entwickelt, die es erlauben, ohne invasive Methoden (Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie) de novo Mutationen und vom Vater ererbte Eigenschaften des Embryos zu untersuchen.

Die Technik ist bereits anwendbar für die genetische Abklärung von Geschlecht, Rhesusfaktor, Punktmutationen und Aneuploidien des Embryos. Bereits absehbar ist die Anwendung für die HLA-Bestimmung und mittelfristig für die Untersuchung des gesamten Genoms.

Der erste nicht-invasive Test mit Untersuchung der zellfreien fötalen DNA im Mutterblut zur Diagnose von Trisomie 21 ist in der Schweiz, in Deutschland und in Österreich seit August 2012 auf dem Markt,

seit Februar 2013 ist die Indikation der Tests auf die Bestimmung der Trisomien 13 und 18 erweitert worden.

Die nichtinvasive Pränataldiagnostik eröffnet neue Möglichkeiten und stellt die Ärzteschaft und ihre Patientinnen vor neue Herausforderungen mit zahlreichen ethischen und gesellschaftlichen Fragen.

Zu den jüngsten Tendenzen in der medizinisch-genetischen Diagnostik gehört schliesslich die „*Companion Diagnostic*“ (*drug-device combination products*), wonach gleichzeitig Medikamente und Gentests auf den Markt gebracht werden, damit diejenigen Patientinnen und Patienten identifiziert werden, bei welchen eine bessere Wirksamkeit und/oder Verträglichkeit zu erwarten ist. Die Regulierung der Zulassung der Tests und der Indikationsbestimmungen für die entsprechenden Medikamente, sowie die Fragen der Kostenübernahme dieser Tests und Medikamente stellen fachliche, rechtliche und ethische Herausforderungen dar.

3.2.2 Revisionsempfehlung

Die erwartete Zunahme der Zufallsbefunde stellt eine Herausforderung an die Ärzteschaft dar, die ihre Patientinnen und Patienten ausführlicher als bisher vor der Untersuchung aufklären muss und häufiger mit unerwarteten Resultaten, teilweise von unbekannter klinischer Bedeutung, konfrontiert ist. Da von quantitativer und nicht qualitativer Natur, bedarf diese neue Realität jedoch keiner Anpassung des Gesetzes, da Artikel 14 die "Möglichkeit eines unerwarteten Ergebnisses" bereits vorsieht.

Gleiches gilt für die neuen Techniken der Pränataldiagnostik (cffDNA-Untersuchungen): Frauenärztinnen und -ärzte haben neu die Beratung ihrer Patientinnen auf diese Tests zu erweitern. Die Regulierung bedarf hingegen keiner Abweichung von derjenigen der übrigen pränatalen genetischen Untersuchungen, die in zahlreichen Artikeln im GUMG sichergestellt ist. Ferner bietet Artikel 8 Absatz 3 GUMG die Möglichkeit, eine strengere oder weniger strenge Regulierung auf Verordnungsebene einzuführen, sollte dies künftig für den einen oder anderen Test angebracht sein.

Als Konsequenz der neuen Techniken sieht die GUMEK hingegen im Zusammenhang mit der Kenntnisnahme und der Aufbewahrung der durch die neuen Tests generierten genetischen Information den Bedarf, gewisse Artikel im Gesetz zu revidieren oder diese auf ihre Kompatibilität mit den neuen Bedürfnissen zu überprüfen.

In Anlehnung an die Empfehlung der Leopoldina in ihrer Stellungnahme zum deutschen Gendiagnostikgesetz [2] empfiehlt die GUMEK, im Rahmen der Revision folgenden Punkten Aufmerksamkeit zu schenken:

1. In mehreren Artikeln im GUMG, namentlich in den Artikeln 14, 16 und 18, ist vom "Untersuchungsergebnis" die Rede. In der Tat wird eine genetische Untersuchung mit den neuen Technologien immer häufiger nicht nur ein "Untersuchungsergebnis", sondern mehrere "Untersuchungsergebnisse" liefern. Der rechtliche Rahmen muss sicherstellen, dass der untersuchten Person die Optionen offen stehen, das oder die Untersuchungsergebnisse in ihrer Gesamtheit zur Kenntnis zu nehmen, in ihrer Gesamtheit nicht zur Kenntnis zu nehmen, nur Teile davon zur Kenntnis zu nehmen oder sie zu verschiedenen Zeitpunkten zur Kenntnis zu nehmen.
2. Im Rahmen der Aufklärung ist es Aufgabe der veranlassenden Ärztinnen oder Ärzte abzuklären, inwiefern die untersuchte Person zu einem späteren Zeitpunkt über allfällige neue Erkenntnisse aus ihrem Erbgut informiert werden möchte. Der rechtliche Rahmen, insbesondere Artikel 14 und 18 GUMG, muss diesem Aspekt Rechnung tragen.
3. Die Kompatibilität zwischen Artikel 18 Absatz 2 GUMG und dem ab dem 1. Januar 2013 in Kraft gesetzten Erwachsenenschutzgesetz ist zu prüfen.
4. Das Gesetz sollte neu die Aufbewahrung der genetischen Information regeln. Dabei ist zwischen Untersuchungsergebnissen und genetischen Rohdaten zu unterscheiden, sowie zwischen primärer Information, die aus dem ursprünglichen Untersuchungsauftrag stammt, der weiteren Information, welche die untersuchte Person zur Kenntnis genommen hat und der übrigen, zum aktuellen

Zeitpunkt überflüssigen genetischen Information, die ebenfalls aus der Untersuchung stammt. Es ist zu prüfen, welche Angaben in der Krankenakte aufbewahrt werden müssen, dürfen bzw. nicht dürfen. Zu berücksichtigen sind dabei auch Versicherungs- und Datenschutzaspekte.

5. Neu ist die Aufbewahrung der genetischen (Überschuss)Information von urteilsunfähigen Personen zu regeln.
6. Es müssen Massnahmen unterstützt werden, damit die Rohdaten sicher und kostengünstig aufbewahrt und wieder abgerufen werden können.

Für eine Präzisierung und Differenzierung zum Begriff "genetische Information" verweisen wir auf Kapitel 3.9.

3.3 Direct-to-consumer genetic tests (DTC GT)

3.3.1 Ausgangslage

Die Fortschritte in der Genetik, insbesondere das *Human Genome Project*, haben zu immer leistungsfähigeren Sequenzieretechniken geführt, welche die Sequenzierung des Erbgutes billiger und schneller machen. Eine der wichtigsten unmittelbaren Konsequenzen daraus ist die Entwicklung eines neuen Forschungsbereichs, desjenigen der genomweiten Assoziationsstudien (GWAS, *Genome-wide association studies*), die anhand grosser Studienpopulationen nach Assoziationen zwischen genotypischen Eigenschaften (Einzelnukleotid-Polymorphismen, *Single Nucleotide Polymorphisms*, SNPs) und häufig vorkommenden phänotypischen Merkmalen (z.B. Bluthochdruck, Diabetes) suchen. Nachdem im Jahr 2005 die erste GWAS veröffentlicht wurde, haben bis 2011 mehrere hunderttausend Individuen weltweit an über 1'000 Studien teilgenommen, die über 200 Krankheiten und Merkmale untersucht und zur Entdeckung von mindestens 4'000 Assoziationen zwischen einem SNP und einem phänotypischen Merkmal geführt haben. Die Erkenntnisse aus diesen Studien eröffneten, ausgehend von den USA, die neue und unerwartete kommerzielle Sparte der Direct-to-Consumer Genetic Tests (DTC GT).

Massgebend zur Verbreitung der DTC GT haben neben den technischen Möglichkeiten, den erschwinglichen Preisen und den neuen Erkenntnissen zum Erbgut, das Internet, der E-Commerce und die *Social Networks* beigetragen.

Mehrere ausländische Firmen, vor allem aus den USA, bieten heute im Internet DTC GT an und versprechen gegen Einsenden einer Speichelprobe Informationen über die verschiedensten Krankheitsrisiken zu liefern und über weitere persönlichen Eigenschaften Auskunft zu geben. Heute ist es möglich, für zirka 100 US \$ hunderttausende SNPs über das ganze Genom verteilt zu typisieren und Auskunft über mehrere Hundert Krankheiten zu erhalten. Für die kommenden Jahre ist zu erwarten, dass nicht nur SNPs, sondern das gesamte Genom zu erschwinglichen Preisen sequenziert werden kann.

Wir nennen hier die Hauptanwendungsgebiete der DTC GT, deren Werbung auch in der Schweiz Einzug gefunden hat, oder die von den Medien thematisiert wurden:

- Gesundheitsrelevante Eigenschaften, Krankheiten: z.B. Zöliakie, Morbus Crohn, Osteoporose, Tourette's Syndrome.
- Gesundheitsrelevante Eigenschaften, Prädisposition für Krankheiten: z.B. Alzheimer Krankheit, Brustkrebs, Gallensteine, Asthma, Hirnarterienaneurisma, bipolare Störungen, Endometriose.
- Gesundheitsrelevante Eigenschaften, Pharmakogenetik/individuelle Reaktion auf Medikamente: z.B. Hypersensibilität auf Abacavir, Ansprechen auf Antidepressiva, Toxizität von Floxacillin.
- Gesundheitsrelevante Eigenschaften, Träger-Status: z.B. zystische Fibrose, Hämochromatose, Sichelzellanämie, Tay-Sachs Disease.

- Nicht-gesundheitsrelevante persönliche Eigenschaften (Körpermerkmale, Aussehen): z.B. Glatze-Prädisposition, Art des Ohrenschmalzes, Haarfarbe, -dicke und -locken, Augenfarbe, Körpergrösse, Sommersprossen.
- Nicht-gesundheitsrelevante persönliche Eigenschaften (Sinneswahrnehmung): z.B. Bitterkeitswahrnehmung, Geruchswahrnehmung.
- Nicht-gesundheitsrelevante kognitive Merkmale: z.B. Lesefähigkeit, Gedächtnis, Lernverhalten, nicht-verbaler IQ.
- Psychologische Eigenschaften/Suchtverhalten: z.B. Rauchverhalten, Koffeinkonsum, Nikotinabhängigkeit.
- Ernährung, Nutrigenomics: z.B. genetisches Ernährungsprofil.
- Sporttalent: z.B. Prädisposition für Team- oder Einzelsportarten, Ausdauer- oder Schnellsportarten.
- Erwarteter Zeitpunkt des Eintritts der Menopause.
- Lebenserwartung durch Messung der Telomerlänge.
- Partnersuche, Genematching. Basierend auf der HLA-Typisierung wird die genetische Kompatibilität zweier Personen bestimmt, die gemäss Anbieter eine grössere Wahrscheinlichkeit bedeuten sollte, eine andauernde und erfolgreiche Partnerschaft zu bilden.

Folgende DTC GT Angebote basieren auf der Erstellung von DNA-Profilen:

- Ahnenforschung/Genealogie-Untersuchungen.
- Geschwistertest (Brüder- und Schwesterntest).
- Treuetest (DNA-Spurentest via Kleider, Zigaretten, usw.).

Mittels Bestimmung der freien fetalen DNA aus dem Mutterblut mit einer Probe Kapillarblut ist es möglich, ab der 10. Schwangerschaftswoche das Geschlecht des Fötus zu bestimmen.

Die genannten Beispiele verdeutlichen die Heterogenität des internationalen Angebots an DTC GT:

- Eine Mischung aus spielerischen Elementen, der sogenannten „*recreational genomics*“, und Informationen über gravierende Krankheiten.
- Angebote für ein einziges Merkmal bis Pakete für mehrere Hundert Merkmale.
- Aussagen mit fundierter wissenschaftlicher Grundlage oder lediglich aus präliminären Studien.
- Monogene und polygene Krankheiten.
- Gene mit hoher und niedriger Penetranz.

Zu den DTC GT haben sich Fachorganisationen, Behörden, die Wirtschaft und die Politik geäussert und verschiedene Massnahmen gefordert oder unternommen. Die Meinungen zu diesen Produkten sind seit ihrer Vermarktung sehr unterschiedlich und reichen von der bedenkenlosen Begeisterung, die beispielsweise einen Marktführer zur „Invention of the Year 2008“ vom amerikanischen Time Magazine gekürt hat, über Skepsis bis zu völliger Ablehnung wegen Gefährdung des Individuums und Belastung für das Gesundheitssystem auf Grund von Folgekosten.

Am 23. September 2010 hat NR Jacques Neiryck die parlamentarische Initiative 10.487 „Änderungen des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen“ [9] eingereicht mit dem Ziel, in der Schweiz genetische Untersuchungen beim Menschen auch ohne konkrete medizinische Gründe zu ermöglichen. Die parlamentarische Initiative ist am 8. März 2012 im Erstrat abgelehnt worden, gleichzeitig hat sie zur inzwischen überwiesenen Motion 11.4037 der WBK-N "Änderung des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen" [1] geführt, welche eine Prüfung des GUMG unter Berücksichtigung des online-Marktes verlangt (Siehe auch Kapitel 2).

Weil Artikel 13 GUMG Absatz 1 vorschreibt, dass genetische Untersuchungen nur von Ärztinnen und Ärzten veranlasst werden dürfen, ist zurzeit der Verkauf von DTC GT in der Schweiz nicht zulässig. Wie bereits im Kapitel 3.1.1 erwähnt, ist unklar, welche Regelung für genetische Untersuchungen beim Menschen gilt, die ausserhalb der im Artikel 1 GUMG genannten Bereichen liegen.

Gesundheitsrelevante Gentests gelten als In-vitro-Diagnostika und sind in der Schweiz, zusätzlich zum GUMG, auch vom Heilmittelgesetz, bzw. von der Medizinprodukteverordnung geregelt, die sich nach der EU-Richtlinie 98/79/EG vom 27. Oktober 1998 über In-Vitro-Diagnostika richtet und die Anforderungen an die Tests festlegt. Weder die europäische noch die Schweizer Norm sehen ein Verbot für die Publikumsabgabe, bzw. für den Verkauf zur Eigenanwendung der DTC GT, vor.

Die EU-Richtlinie 98/79/EG befindet sich zurzeit in Revision. Die europäische Kommission hat am 26. September 2012 einen Revisionsentwurf [10] verabschiedet, der im Bereich der Gentests einige wichtige Änderungen vorsieht:

- Der Zweck-Artikel ist klarer formuliert worden und nennt ausdrücklich die Prädispositionstests und die Software-Programme.
- Eine Risiko-basierte Klassifikation der IVD in 4 Kategorien (*A low risk, D, high risk*). Alle Gentests fallen in die Kategorie C.
- Für IVD der Kategorie C ist die Prüfung der Qualitätssicherungssysteme durch die nationalen Behörden vorgesehen.
- Die klinische Validität erlangt Relevanz neben der analytischen Validität, sie muss nachgewiesen werden und wird von einer unabhängigen Instanz überprüft.

Auf Grund des Revisionsfahrplans der EU-Richtlinie ist es nicht möglich, für die vorliegende Empfehlung die rechtskräftige revidierte Richtlinie zu berücksichtigen: Die Vorlage ist dem europäischen Parlament überwiesen worden, das sie behandeln und voraussichtlich 2014 verabschieden wird. Die neuen Regeln werden stufenweise zwischen 2015 und 2019 zur Anwendung kommen. Auf Grund der Stossrichtung der Revisionsvorlage ist davon auszugehen, dass für gesundheitsrelevante Gentests, und somit auch für DTC GT, innerhalb der EU höhere Anforderungen gelten werden als bisher.

Die Food and Drug Administration (FDA) hat im Juni 2010 ihre Absicht angekündigt, die DTC GT zu regeln und die analytische und klinische Validität sowie ihre Vermarktung einer vorgängigen Zulassung zu unterstellen.

Medizinische Fachkreise, speziell diejenigen der Genetik, stehen den DTC GT skeptisch gegenüber und haben Empfehlungen, Richtlinien und Warnungen an die Konsumentinnen und Konsumenten veröffentlicht [11] - [16].

Auch die GUMEK hat bereits im Jahr 2009 das Informationsblatt „Gentests aus dem Internet“ veröffentlicht und dieses über zahlreiche Kanäle verteilt, um die Schweizer Bevölkerung auf die Gefahren im Zusammenhang mit DTC GT zu warnen [17].

3.3.2 Problembereiche

Nota bene:

Der Klarheit halber werden wir nachfolgend von Patientinnen und Patienten sprechen, wenn die genetischen Untersuchungen innerhalb eines medizinischen Rahmens veranlasst und durchgeführt werden und von Konsumentinnen und Konsumenten oder Kundinnen und Kunden, wenn die genetischen Untersuchungen ausserhalb eines medizinischen Rahmens durchgeführt werden.

Wir nennen hier wichtige Problemkreise im Zusammenhang mit den DTC GT, die zum Teil auf alle und zum Teil nur auf ausgewählte Tests, Anbieter oder Zielpublika anwendbar sind.

1. Problemkreise mit Auswirkungen hauptsächlich für die getestete Person

Umgang mit Risikoangaben

Die Gentests geben Auskunft über das Risiko eines Individuums für die Entwicklung zahlreicher chronischer Krankheiten (z.B. Diabetes, Alzheimer Krankheit, Multiple Sklerose, Parkinsonsche Krankheit), indem das individuelle Risiko im Vergleich zu demjenigen der Allgemeinbevölkerung angegeben wird (z.B. individuelles Risiko für Multiple Sklerose 0.5% vs. 0.3% in der Allgemeinbevölkerung, individuelles Risiko für Diabetes Typ 2 19% vs. 24% in der Allgemeinbevölkerung). Der Umgang mit Wahrscheinlichkeiten und Risikoangaben ist für Laien keine Selbstverständlichkeit.

Angst und Unsicherheit

Ungenügend verstandene Resultate führen zu Angst und Verunsicherung: Ein Laborergebnis kann bei Laien beispielsweise die Angst auslösen, ernsthaft zu erkranken, auch wenn die Eintrittswahrscheinlichkeit dafür sehr klein ist.

Falsche Sicherheiten

Missinterpretationen können auch zu einer falschen Sicherheit führen. Die Tatsache, dass das individuelle Risiko niedriger ist als dasjenige der Allgemeinbevölkerung soll keinen Anlass geben für ein Risikoverhalten (z.B. Rauchen und Veranlagung für Lungenkrebs; Sonnenexposition und Veranlagung für Hautkrebs; Ernährung und Veranlagung für Übergewicht).

Unbekannte Auswirkungen auf die getesteten Personen

Weil diese Angebote erst seit wenigen Jahren bestehen, liegen zurzeit kaum Informationen darüber vor, welche Auswirkungen diese Tests kurz- und längerfristig auf die getesteten Personen haben, sei es psychisch (z.B. Angst) oder bezüglich Änderung des Lebensstils (z.B. Ernährung, Rauchen).

Risiko eines Hindernisses beim Abschliessen einer Versicherung

Versicherungseinrichtungen dürfen gemäss Artikel 38 GUMG vor dem Abschluss einer Privatversicherung oberhalb eines gewissen Betrages von der antragstellenden Person die Offenlegung von Ergebnissen aus früheren präsymptomatischen genetischen Untersuchungen verlangen, wenn die betreffende Untersuchung technisch und in der medizinischen Praxis zuverlässige Ergebnisse liefert und der wissenschaftliche Wert der Untersuchung für die Prämienberechnung nachgewiesen ist.

Es ist zum jetzigen Zeitpunkt nicht möglich vorauszusagen, ob in den kommenden Jahren Versicherungseinrichtungen versuchen werden, die heute noch als nicht relevant betrachteten Ergebnisse aus Internet-basierten Gentests für die Risikoberechnung zu verwerten.

Risiko eines Hindernisses im Berufsleben

Arbeitgeber dürfen gemäss Artikel 21 GUMG bei der Begründung oder während der Dauer des Arbeitsverhältnisses keine präsymptomatischen genetischen Untersuchungen verlangen, weder die Offenlegung von Ergebnissen aus früheren präsymptomatischen genetischen Untersuchungen verlangen noch solche Ergebnisse verwerten, und keine genetischen Untersuchungen verlangen, mit denen persönliche Eigenschaften einer Arbeitnehmerin oder eines Arbeitnehmers erkannt werden sollen, die nicht die Gesundheit betreffen.

Diese Regelung wird leider wenig hilfreich sein, wenn getestete Personen, insbesondere Jugendliche, Freunde und Bekannte über die entdeckte Veranlagung für Heroin- und Alkoholabhängigkeit, Hirnschlag und Brustkrebs, Schizophrenie, manisch-depressive Erkrankung, Alzheimer und Übergewicht informieren.

Risiko weiterer Hindernisse

Die gleichen Überlegungen gelten für weitere Lebensbereiche, beispielsweise die politische Karriere oder die Partnerwahl.

2. Problemkreise mit Auswirkungen hauptsächlich für den engen Familienkreis der getesteten Person

Für die Familienplanung relevante Informationen

Die Internetangebote geben Auskunft über den Trägerstatus für zahlreiche z.T. sehr schwere Krankheiten (z.B. Zystische Fibrose, Sichelzellanämie). Auf seinem Internetauftritt wirbt ein Anbieter: "Find if your child may be at risk for 24 inherited conditions".

In der Schweiz sieht das GUMG vor, dass Untersuchungen zur Familienplanung (und die Abklärung des Trägerstatus gehört dazu) nur von Ärztinnen und Ärzten veranlasst werden dürfen, die über eine entsprechende Weiterbildung verfügen. Sie müssen vor und nach ihrer Durchführung von einer nichtdirektiven, fachkundigen genetischen Beratung begleitet sein.

Urteilsfähigkeit

Die Urteilsfähigkeit in medizinischen Fragen ist nicht mit einem bestimmten Alter assoziiert, sondern ist von Fall zu Fall zu definieren, dies in Abhängigkeit von der Komplexität der Fragestellung und den momentanen Fähigkeiten der betroffenen Person. Dies bedeutet, dass auch Minderjährige für gewisse medizinische Fragestellungen durchaus urteilsfähig sind und sich für oder gegen eine genetische Untersuchung entscheiden können. Es ist hingegen kaum möglich, dass Jugendliche sich über die Tragweite eines Tests bewusst sind, der Auskunft gibt über die Veranlagung für 200 verschiedene Krankheiten, die die eigene Gesundheit oder erst diejenige der eigenen Kinder betreffen, die harmlos oder sehr schwer sind, für welche Behandlungs- und präventive Massnahmen verfügbar sind oder nicht, die im jungen Alter oder sehr spät im Leben auftreten, die das private und berufliche Leben beeinflussen können, die ein Hindernis darstellen könnten, um künftig eine Versicherung abzuschliessen, usw.

3. Problemkreise mit gesellschaftlichen Auswirkungen

Nutzen für Forschung und Diagnostik

Für die Forschung sind die Erkenntnisse über diese Veranlagungen sehr wichtig, da sie helfen, Krankheitsprozesse besser zu verstehen und neuartige Therapien zu entwickeln. Für die einzelne Person hingegen ist die Aussagekraft der Tests zu gering.

Nach heutigem Stand des Wissens lassen sich aus den Resultaten dieser Tests weder das Krankheitsrisiko einer Person noch individuelle Empfehlungen (z.B. Ernährung) ableiten.

Auswirkungen auf das Gesundheitssystem und auf die Gesundheitskosten

Es gibt noch nicht ausreichend Information über das Verhalten der Konsumentinnen und Konsumenten von DTC GT. Denkbar ist sowohl eine Belastung des sozial finanzierten Systems durch Zusatzabklärungen für verunsicherte Menschen, wie eine Abnahme auf Grund eines gesünderen Lebensstils. Tatsache ist, dass die DTC GT Anbieter selbst ihre Kundschaft dazu auffordern, die Untersuchungsergebnisse mit ihrer Hausärztin oder ihrem Hausarzt zu besprechen und davon abzuraten, ihren Lebensstil und Gesundheitsverhalten auf Grund der DTC GT zu ändern ohne Rücksprache mit einer Medizinalperson.

4. Problemkreise im Zusammenhang mit Qualitätsaspekten

Zuverlässigkeit der Aussagen

Es sind bisher mehr als 1000 genetische Varianten bekannt, die mit der Entstehung von komplexen Krankheiten assoziiert sind (z.B. Diabetes, Alzheimer, Parkinson, Herz-Kreislaufkrankheiten). Da es sich um Krankheiten handelt, die von mehreren Genen und von zahlreichen weiteren Faktoren abhängig sind (Ernährung, Rauchen, Gewicht, usw.) ist der Einfluss jeder einzelnen Genvariante häufig sehr gering (0-2%). Weil die Zahl der bekannten Varianten zurzeit exponentiell zunimmt und jeder Anbieter nur eine Auswahl davon untersucht und auswertet, unterscheiden sich die Ergebnisse für ein Individuum z.T. massiv, in Abhängigkeit davon, an welche Firma man die Probe schickt.

Mehrere Behörden und Organisationen haben entsprechende Vergleichstests durchgeführt [18].

Keine Auswahl und gezielte Untersuchung

Die Internet-basierten Angebote erlauben es nicht, innerhalb der untersuchten Palette eine Auswahl zu treffen (z.B. nur Krankheiten, für welche eine Behandlungsmöglichkeit besteht). Jede Konsumentin und jeder Konsument muss die Resultate aller im Kit angebotenen Merkmale zur Kenntnis nehmen.

Ethnische Herkunft

Genetests stützen sich zum grössten Teil auf Studien, die ausschliesslich mit Personen europäischer Abstammung durchgeführt wurden. Obwohl die Testanbieter nicht darauf hinweisen, sind für Individuen aus Afrika und Asien die Risikoberechnungen häufig nicht anwendbar.

Vermischung von Spielerischem und Ernsthaftigkeit

Die Internetangebote locken mit spielerischen Komponenten und setzen damit die Hemmschwelle herunter (z.B. Auskunft über Ohrenschmalz, Haardicke und -farbe, Augenfarbe, Fähigkeit den Spargelgeruch zu erkennen), liefern aber auch Informationen über die Veranlagung für schwere Krankheiten (z.B. Brustkrebs, Alzheimer).

Nutzlose Aussagen

Unter den Aussagen vieler Angebote gibt es zahlreiche, die nichtssagend bis absolut verwirrend sind, z.B. das Risiko für eine Gaumenspalte oder Neuralrohrdefekte. Was nützt es einem gesunden Individuum zu erfahren, dass es als Embryo ein 0.5% Risiko gehabt hat, mit einer Gaumenspalte oder einem Neuralrohrdefekt auf die Welt zu kommen?

Falsche Versprechungen bzgl. Massnahmen, die man treffen kann

Trotz vielen Versprechungen kann man nur in Ausnahmefällen auf Grund der erhaltenen Information vorbeugend etwas unternehmen, das nicht zu den bekannten und allgemein gültigen Regeln eines gesunden Lebensstils gehört (Bewegung, gesunde Ernährung, Alkohol und Rauchen vermeiden).

Datenschutz

Alle EU-Staaten gewährleisten einen mit schweizerischem Recht vergleichbaren, angemessenen Datenschutz. In vielen anderen Ländern hingegen, auch in Staaten aus welchen zahlreiche Internet-Angebote stammen (z.B. USA), entspricht der Datenschutz nicht den Schweizer Anforderungen.

Sicherheit und Missbrauch

In der Schweiz dürfen Labors am Erbgut nur diejenigen Analysen durchführen, die eine Ärztin oder ein Arzt veranlasst hat und welchen die betroffene Person zugestimmt hat. Nur diese Person und ihre Ärztin oder ihr Arzt werden das Testergebnis kennen. Der Internet-Anbieter hingegen kann mit einer Probe weitere Gene untersuchen. Damit verfügt er über mehr Informationen als die Ärztin oder der Arzt, ohne der Schweigepflicht zu unterstehen. Die getestete Person hat keine

Möglichkeit sicherzustellen, dass unmittelbar oder später keine anderen Merkmale als die im Internet angepriesenen untersucht werden.

Qualität

Die Qualität der Durchführung der Analyse ist nicht garantiert. Das Durchführen und Interpretieren von Gentests ist sehr anspruchsvoll. Darum gelten in der Schweiz und vielen weiteren Ländern für genetische Untersuchungen strenge Vorschriften, z.B. über die Qualifikation der veranlassenden Ärztinnen und Ärzte, die Qualitätsanforderungen an die Labors und die genetische Beratung. Die im Internet angebotenen Gentests hingegen werden von keiner Behörde kontrolliert, weder im Land, wo die Firma ihren Sitz hat, noch im Land, aus dem sie die Aufträge erhält.

3.3.3 Revisionsempfehlung

In ihren Überlegungen zur künftigen Regelung der DTC GT in der Schweiz hat die GUMEK der Realität Rechnung getragen, dass die Schweizer Konsumentinnen und Konsumenten einem globalisierten Markt und einer globalisierten Informationsgesellschaft ausgesetzt sind.

Betreffend Angebot an DTC GT aus dem Ausland stellt die GUMEK fest:

- Es handelt sich nicht um ein auf einzelne Länder oder Weltregionen begrenztes, sondern um ein globales Phänomen.
- Es handelt sich um ein Phänomen mit Wachstumspotential bezüglich Breite der Produktpalette (neue Erkenntnisse aus der Forschung) sowie bezüglich Verkaufsvolumen (wegen der sinkenden Preise, des Heranwachsens der Generation der *digital natives als* potentielle Kundschaft und des zunehmenden Gesundheitsbewusstseins in der Bevölkerung).
- Es besteht keine Möglichkeit, mit einem Schweizer Gesetz zu verhindern, dass Kundinnen und Kunden aus der Schweiz DTC GT von ausländischen Anbietern über das Internet beziehen. Die Einfuhr der Test-Kits für das Sammeln der Proben (ein Plastikbecher oder ein Wattestäbchen zur Gewinnung von Speichel oder einiger Zellen aus der Mundschleimhaut) lässt sich nicht kontrollieren und das Produkt nicht beschlagnahmen. Die Erfahrungen von Swissmedic, der Schweizer Heilmittelbehörde, mit der Überwachung der Einfuhr von Medikamenten aus dem Ausland zeigen, dass nur ein Bruchteil der zum privaten Gebrauch importierten Medikamente am Zoll identifiziert werden kann. Darum führt Swissmedic regelmässig Informationsaktionen zur Sensibilisierung der Bevölkerung auf die Gefahren der importierten Medikamente durch, die puncto Qualität, Toxizität, Dosierungsgenauigkeit, usw. häufig nicht einwandfrei sind und eine reelle Gefahr für die Gesundheit darstellen (Stichwort Medikamenten *piracy*).
- Eine allfällige strenge Regulierung bis zu einem Verbot in den westlichen Ländern (z.B. EU, USA), würde das Problem entschärfen aber nicht lösen, denn andere Länder, z.B. die Schwellenländer, würden schnell in den Markt einsteigen.

Die Kommission stellt eine paradoxe Situation fest zwischen den Bestrebungen zum Schutz des Individuums bezüglich persönlicher Daten und gleichzeitiger Bereitschaft, vor allem der jüngeren Generationen, von sich aus unbegrenzt sehr persönliche Informationen preiszugeben (Facebook).

Aus diesen Gründen erkennt die GUMEK einen dringenden Handlungsbedarf bezüglich Information und Sensibilisierung der Bevölkerung rund um die DTC GT und dies unabhängig vom bestehenden hiesigen Verbot der Vermarktung von DTC GT.

Sie formuliert folgende Empfehlung:

- Fachorganisationen sind aufgefordert, die Bevölkerung zu informieren und sie zu Gefahren und Risiken der über das Internet bezogenen DTC GT zu sensibilisieren (Siehe Kapitel 4.5).
- Fachpersonen müssen vorbereitet sein, auf Fragen ihrer Patientinnen und Patienten, die einen DTC GT durchzuführen beabsichtigen oder durchgeführt haben, einzugehen (Siehe Kapitel 4.1).

- Fachpersonen und Organisationen müssen vorbereitet sein, auf Fragen der Medien zu den DTC GT Auskunft zu geben.
- Fachorganisationen sind aufgefordert, in den Aus-, Fort- und Weiterbildungsangeboten der betroffenen Fachrichtungen, insbesondere der Grundversorger, die DTC GT zu berücksichtigen (Siehe Kapitel 4.1).
- Die Begleitforschung ist zu fördern, welche die Auswirkungen der DTC GT auf die Bevölkerung untersucht, z.B. bezüglich Gesundheitsverhalten und Inanspruchnahme des Gesundheitssystems (Siehe Kapitel 4.6).

Bezüglich Zulassung der DTC GT in der Schweiz hat die GUMEK die Stärken und Schwächen verschiedener Varianten geprüft. Sie nennt hier die Pro- und Contra-Argumente und formuliert anschliessend ihre Empfehlung.

Für eine Zulassung der DTC GT in der Schweiz sprechen folgende Argumente:

- Es entspricht dem Autonomieverständnis der heutigen Gesellschaft, jedem Individuum das Recht zuzugestehen, über die eigene Gesundheit, die Zustimmung zu therapeutischen Massnahmen oder deren Ablehnung und schliesslich über das eigene Leben und Sterben zu entscheiden. Das am 1. Januar 2013 in Kraft getretene Erwachsenenschutzrecht, das unter anderem der Patientenverfügung Rechtskraft verleiht, stellt in dieser Hinsicht einen wichtigen Meilenstein dar.
- Das anerkannte Recht auf informationelle Selbstbestimmung bezieht das Recht auf Wissen über das eigene Erbgut mit ein.
- In der globalisierten Welt kann weder der Zugang zur Information und zur Werbung noch zu den entsprechenden Produkten aus dem Ausland verhindert werden.
- Ein geregeltes begrenztes Schweizer Angebot würde eine Alternative zu den ausländischen Angeboten darstellen.
- Nicht-Fachpersonen haben vermehrt die Möglichkeit, sich unabhängig von einer Medizinalperson über Gesundheitsanliegen zu informieren und Massnahmen zu treffen, um Symptome zu erkennen oder diese zu behandeln (z.B. Blutdruckmesser, Blutzuckermessgeräte, nichtrezeptpflichtige Medikamente, Alternativmedizin).
- Bei den Prädispositionstests kann man nach Feststellung eines gewissen Risikos eine erhöhte Motivation zur Ergreifung präventiver Massnahmen erreichen, die nicht zwingend eine ärztliche Betreuung voraussetzen (z.B. Diät, Bewegung, Rauchen, Kontrolle des Körpergewichtes, des Blutdruckes).
- Einzelne Umfragen zeigen, dass ein reelles Interesse besteht, über sein Erbgut Auskunft zu bekommen [19].

Für die Beibehaltung des Verbotes sprechen folgende Argumente:

- Das Recht auf Wissen über das eigene Erbgut ist gegen andere Interessen abzuwägen, z.B. gegen den Schutz vor nicht erkannten negativen Folgen für die getestete Person oder ihre Familienangehörigen, sowie gegen kollektiv getragene Folgekosten im Gesundheitswesen.
- Es soll das Vorsorgeprinzip gelten, nachdem im medizinischen Bereich, und insbesondere in neuen Bereichen, der Nachweis eines günstigen Risiko/Nutzen-Verhältnisses zu erbringen ist als Voraussetzung zur Zulassung/Vermarktung. Dies gilt umso mehr, wenn keine Fachpersonen involviert sind.
- Die Untersuchung von schwerwiegenden Krankheiten mit hoher Penetranz bedarf zwingend einer ärztlichen Begleitung, um allfällige Massnahmen einzuleiten.

- Bei den Prädispositionstests werden Begriffe verwendet, welche die meisten Laien nicht kennen und ohne eine persönliche fachliche Betreuung kaum einordnen können (z.B. Veranlagung, Eintrittswahrscheinlichkeit, relatives und absolutes Risiko).
- Das notwendige Fachverständnis kann bei Trägerabklärungen in der Regel nicht vorausgesetzt werden.
- Das notwendige Fachverständnis kann bei pharmakogenetischen Abklärungen in der Regel nicht vorausgesetzt werden.
- Ein Schweizer Angebot würde nicht unbedingt als Alternative zu den bestehenden Konkurrenzprodukten aus dem Ausland gelten, sondern eine zusätzliche Option darstellen, die zu einer Zunahme der gesamten Inanspruchnahme der DTC GT führen würde.

Da es sich um ein junges Phänomen handelt, liegen nur sehr wenige Studien zu den Auswirkungen der DTC GT auf Individuen und Gesellschaft vor. Bei Berichten über deren Nutzen handelt es sich eher um anekdotenhafte Einzelmeldungen als um verallgemeinerbare Aussagen. Sogar Zahlen über die Inanspruchnahme der DTC GT sind nicht bekannt.

Auf Grund einer Güterabwägung zwischen einem angemessenen Schutz der Konsumentinnen und Konsumenten und dem Respekt der individuellen Autonomie und des Rechtes auf Wissen, sowie auf Grund des Bewusstseins, dass im Ausland DTC GT von der Schweiz aus in Anspruch genommen werden, die in vielerlei Hinsicht die Schweizer Anforderungen bzgl. Datenschutz, Qualität, Qualifikation und Testauswahl nicht erfüllen, erachtet die GUMEK, trotz Vorbehalten, eine vorsichtige Öffnung des DTC GT Marktes nach einem risikobasierten Ansatz und unter restriktiven Bedingungen als die zurzeit beste Option für die Schweizer Bevölkerung.

Im Bereich der DTC GT, wo mit einer Schweizer Regulierung die Situation nur begrenzt gesteuert werden kann, appelliert die GUMEK an die Verantwortung des Einzelnen, um Entscheide reflektiert zu treffen und auf kritische Stimmen zu gewissen Produkten zu hören.

In Analogie zu weiteren Fachorganisationen (z.B. ESHG und easac) wird die GUMEK weiterhin vom Gebrauch der DTC GT abraten, solange keine Evidenz für deren Nutzen vorliegt.

Sie empfiehlt:

1. Es bleibt nach wie vor verboten und strafbar, DTC GT an das Publikum abzugeben, welche zur Abklärung genetischer Eigenschaften in folgenden Situationen dienen:
 - a. Zur Untersuchung von Minderjährigen oder urteilsunfähigen Personen.
 - b. Zur Untersuchung von Embryonen und Föten im Rahmen von pränatalen Abklärungen.
 - c. Zur Untersuchung von Dritten ohne deren informierte Zustimmung.
2. Es soll neu jede Person strafbar sein, die DTC GT anwendet zur Abklärung von genetischen Eigenschaften im Sinne der obgenannten Punkt 1 a.-c.
3. Für die Untersuchung von Minderjährigen oder urteilsunfähigen Personen sowie von Embryonen und Föten im Rahmen von pränatalen Abklärungen gelten nach wie vor die Bestimmungen des GUMG.
4. Es werden neu DTC GT zugelassen für die Abklärung nichtgesundheitsrelevanter Merkmale (z.B. Genealogie-Abklärungen, Haar- und Augenfarbe, Ohrenschmalz).
5. Es werden neu DTC GT zugelassen für die Abklärung gesundheitsrelevanter Merkmale, solange sie die gesetzlichen Vorgaben des Heilmittelgesetzes bzw. der Medizinalprodukteverordnung erfüllen. Ausgenommen sind:
 - a. Tests zur Abklärung des Trägerstatus für eine rezessive Krankheit.

- b. Tests zur Abklärung einer monogenen Krankheit.
 - c. Tests zur Abklärung einer Prädisposition für eine Krankheit mit einer relevanten Penetranz.
 - d. Tests zur Abklärung struktureller chromosomaler Aberrationen.
6. Für DTC GT zur Abklärung gesundheitsrelevanter Merkmale ist neben der analytischen auch die klinische Validität des Tests nachzuweisen. Werbung und Produktangebote müssen Eigenschaften und Grenzen der Tests sorgfältig beschreiben. Es darf nicht der Kundin oder dem Kunden überlassen werden, sich zwischen Angaben mit starker und schwächerer Evidenz zu orientieren.
 7. Für alle DTC GT gilt das Vorsorgeprinzip, nach welchem im Falle von Zweifeln über die Harmlosigkeit der Publikumsabgabe eines DTC GT, der Entscheid gegen deren Freigabe zu fällen ist. Dies gilt für Risiken, welche die getestete Person, Dritte oder die Gesellschaft betreffen.
 8. Das Gesetz räumt neu dem Bundesrat, dem zuständigen Departement oder der Vollzugsbehörde die Möglichkeit ein, eine Liste der genetischen Untersuchungen bzw. der Merkmale des Erbgutes, welche nicht direkt als DTC GT ans Publikum abgegeben werden dürfen (Negativliste) zu erstellen.
 9. Anbieter von DTC GT bedürfen einer Bewilligung zur Durchführung genetischer Untersuchungen gemäss Artikel 8 GUMG.
 10. Anbieter von DTC GT müssen folgende Bedingungen erfüllen:
 - a. Vor dem Kauf eines DTC GT ist die Kundin oder der Kunde ausführlich über den Test und seine Implikationen zu informieren. Es sind namentlich in einer allgemeinverständlichen Sprache folgende Informationen zu liefern:
 - i. Umfassende Information über das Produkt.
 - ii. Aussagekraft des Tests.
 - iii. Mögliche psychische und soziale Auswirkungen der Ergebnisse.
 - iv. Konsequenzen für den Abschluss einer Versicherung.
 - v. Hinweis auf andere Faktoren neben der Genetik, die für die Entstehung von Krankheiten massgebend sein können.
 - vi. Vorbehalte zur Aussagekraft und Zuverlässigkeit des Tests in Abhängigkeit von der ethnischen Zugehörigkeit der getesteten Person.
 - vii. Hinweis, dass die Kenntnisse über den Zusammenhang zwischen Erbgut, Gesundheit und Krankheit sich mit der Zeit erweitern und verändern. Kundinnen und Kunden müssen beim Kauf bestimmen können, in wiefern sie an einer Aktualisierung der Information interessiert sind.
 - viii. Hinweis, dass das Recht der Familienangehörigen auf Nichtwissen zu respektieren ist.
 - ix. Auskunft über in der Schweiz nicht erlaubte Anwendungen der DTC GT und Strafmassnahmen.
 - x. Auskunft zur korrekten Gewinnung der Probe.
 - b. Es besteht eine klare Abgrenzung zwischen der Zustimmung zum Test und derjenigen zum Einsatz der Probe und der Information zur getesteten Person in der Forschung.
 - c. Der Einsatz der Probe und der Information zur getesteten Person in der Forschung entspricht der geltenden Gesetzgebung zur Forschung am Menschen.
 - d. Die Beratung der getesteten Person durch eine Fachperson ist sichergestellt. Sie kann gegen ein angemessenes Entgelt erfolgen.

11. Analog zu Artikel 8 Absatz 3 GUMG soll auch für die Zulassung der DTC GT die Option bestehen, nach Anhörung der GUMEK für einzelne Marker in begründeten Fällen eine Ausnahme zur allgemeinen Regel vorzusehen.
12. Es wird darauf verzichtet, die Modalitäten zum Bezug des DTC GT so zu regeln, dass im Einzelfall der Missbrauch ausgeschlossen werden kann (d.h. Gewinnung der Probe unter Aufsicht). Dem Missbrauch soll mit den neuen Strafbestimmungen gegen Einzelpersonen (Siehe Kapitel 3.8), mit der obligatorischen Information seitens der DTC GT Anbieter sowie mit einer entsprechenden Information der Öffentlichkeit vorgebeugt werden.
13. Das vorhandene (und möglicherweise zunehmende) Interesse vieler Personen an Informationen zu ihrem Erbgut ist zur Kenntnis zu nehmen und im Versorgungssystem zu berücksichtigen. Personen, die ein solches Interesse haben und die Abklärung mit einem DTC GT nicht durchführen können oder wollen, sollten vermehrt die Möglichkeit haben, dies als Selbstzahler über die bestehenden Strukturen (Ärztin/Arzt-Labor) erreichen zu können. Dies würde das sozial finanzierte Gesundheitssystem nicht belasten, auch wenn die Kriterien der Zweckmäßigkeit und Wirtschaftlichkeit nicht erfüllt sind. In anderen medizinischen Bereichen ist ein solches Vorgehen bekannt und hat sich bewährt (z.B. Sterilisationen, fortpflanzungsmedizinische Verfahren, Schönheitschirurgie).

3.4 Neue Techniken und Erkenntnisse in der Erstellung von DNA-Profilen

3.4.1 Ausgangslage

Artikel 3 Buchstabe k GUMG definiert ein DNA-Profil als die für ein Individuum spezifische Information, die mit Hilfe molekulargenetischer Techniken aus den nicht-codierenden Abschnitten der DNA gewonnen wird.

Artikel 31 Absatz 1 GUMG legt fest, dass bei der Erstellung von DNA-Profilen zur Klärung der Abstammung oder zur Identifizierung nach dem Gesundheitszustand oder anderen persönlichen Eigenschaften der betroffenen Personen mit Ausnahme des Geschlechts nicht geforscht werden darf.

Die Botschaft zum GUMG erläutert diesbezüglich: „Bei der Erstellung eines DNA-Profiles zur Klärung der Abstammung oder zur Identifikation wird gleich wie im Strafrechtsbereich auf unverwechselbare genetische Merkmale der nichtcodierenden DNA zugegriffen. In den codierenden Teil der DNA mit den Genen (...) wird nicht eingegriffen. Eine wechselseitige Beeinflussung der beiden DNA-Bereiche ist mindestens zurzeit nicht nachweisbar und auch nicht wahrscheinlich. Die Erstellung eines DNA-Profiles ist deshalb bedeutend weniger problematisch als die übrigen genetischen Untersuchungen.“

Inzwischen weiss man, dass die Dichotomie codierende Abschnitte = gesundheitsrelevant versus nicht-codierende Abschnitte = nicht gesundheitsrelevant ihre generelle Gültigkeit verloren hat. Das Encode Projekt [20] hat im September 2012 gezeigt, dass 80% der nicht-codierenden DNA des menschlichen Genoms, früher als *junk*-DNA bezeichnet, wichtige Funktionen haben.

Als Beispiele für die Gesundheitsrelevanz der nicht-codierenden Abschnitte nennen wir epigenetische Veränderungen und *Splicing*-Defekte dieser DNA-Regionen, die eine Auswirkung auf die Funktionalität der codierenden Abschnitte und somit auf die Proteinsynthese haben können.

3.4.2 Revisionsempfehlung

Die GUMEK empfiehlt im Zusammenhang mit der Erstellung von DNA-Profilen:

1. Die Abgrenzung codierend/nicht-codierend ist aufzuheben, da es sich nicht mehr um eine reelle sondern um eine künstliche Abgrenzung handelt.
2. Es ist neu die Auflage aufzunehmen, dass die DNA-Profile nach internationalen Richtlinien erstellt werden müssen.

3. Weiter empfiehlt in diesem Zusammenhang die GUMEK, auch das DNA-Profile Gesetz zu revidieren (siehe Kapitel 4.8)

3.5 Neue Laborlandschaft und Neugestaltung des Bewilligungswesens

3.5.1 Ausgangslage

Artikel 8 GUMG schreibt vor, dass wer zytogenetische oder molekulargenetische Untersuchungen durchführen will, eine Bewilligung der zuständigen Bundestelle benötigt.

Zur Zeit der Erarbeitung dieses Gesetzesartikels wurden die Untersuchungen in aller Regel in einem Laboratorium durchgeführt, das den gesamten Prozess der Untersuchung sicherstellte, von der Entgegennahme der Probe samt dem Untersuchungsauftrag der veranlassenden Ärztin oder des veranlassenden Arztes über die Präanalytik, die eigentliche genetische Untersuchung, die Erarbeitung des Untersuchungsberichtes und die Erteilung allfälliger Auskünfte bei Nachfragen.

Wie in vielen anderen Bereichen des Produktions- und des Dienstleistungssektors, lässt sich seither eine zunehmende Zersplitterung des Untersuchungs- und Interpretationsverfahrens mit Beteiligung mehrerer Auftragnehmerinnen und Auftragnehmer im In- und Ausland beobachten.

Das Untersuchungsverfahren kann beispielsweise in folgende Arbeitsschritte aufgeteilt werden: Probeentnahme, Etikettierung, Präanalytik, genetische Untersuchung, Interpretation, Verfassen des Untersuchungsberichtes, Auskunft an die veranlassende Ärztin oder den veranlassenden Arzt.

Kernaufgaben einer genetischen Untersuchung, wie die Interpretation einer Gesamtgenomanalyse, finden bereits heute ausserhalb eines Laboratoriums im engeren Sinn statt.

Eine solche Entwicklung hat zur Folge, dass der ganze Prozess weniger transparent und die Aufsicht erschwert wird. Auch wird unter solchen Rahmenbedingungen nicht deutlich, welcher der vielen Beteiligten die Federführung hat und wer die Voraussetzungen erfüllt, um als Laboratorium anerkannt zu werden. Besonders kritisch ist dabei die Klärung der Zuständigkeiten, der Verantwortlichkeiten, der Rechte und Pflichten aller Beteiligten, insbesondere wenn ein Teil des Verfahrens im Ausland stattfindet.

Die geltenden Vorgaben vom Artikel 8 GUMG zur Bewilligung bzw. Anerkennung von Laboratorien, die zyto- und genetischen Untersuchungen durchführen, bzw. DNA-Profile erstellen, tragen dieser Realität nicht Rechnung.

Das BAG als Vollzugsbehörde hat das Problem erkannt und ein Merkblatt erarbeitet, wo zwischen Weiterleiten, technischer Dienstleistung, Unterauftragnehmer u.a.m. unterschieden wird. Da keine Möglichkeit besteht, eine Teilbewilligung zu erteilen, ist zurzeit der Bewilligungsinhaber verantwortlich für die Qualität der Dienstleistungen seiner Teilauftragnehmer.

3.5.2 Revisionsempfehlung

Die GUMEK empfiehlt im Zusammenhang mit dem Bewilligungswesen:

1. Das Bewilligungswesen ist so zu gestalten, dass der neuen Laborlandschaft mit einer Zersplitterung des Untersuchungsprozesses unter mehreren Auftragnehmern Rechnung getragen wird.
2. Die Option der Teilbewilligungen für Teilaufgaben (z.B. Interpretation der Resultate) im Untersuchungsprozess ist zu prüfen, damit die Vollzugsbehörde die ganze Arbeitskette direkt beaufsichtigen kann, anstatt wie heute indirekt über den Bewilligungsinhaber.
3. Bei DTC GT soll die Promotion des Produktes (Werbung) als Bestandteil der genetischen Untersuchung betrachtet und somit der Aufsicht der Bewilligungsbehörde unterstellt werden.

3.6 Ansprechpartner des Laboratoriums bei der Mitteilung genetischer Daten

3.6.1 Ausgangslage

Bezüglich Mitteilung genetischer Daten schreibt Artikel 19 GUMG vor, wem und unter welchen Bedingungen die Ärztin oder der Arzt das Ergebnis der genetischen Untersuchung mitteilen darf. In erster Linie geht die Information an die untersuchte Person, bzw. an den gesetzlichen Vertreter, falls die untersuchte Person urteilsunfähig ist. Mit ausdrücklicher Zustimmung der untersuchten Person können auch Verwandte, die Ehegattin oder der Ehegatte, die Partnerin oder der Partner informiert werden. Schliesslich besteht die Möglichkeit der Entbindung vom Berufsgeheimnis, um Verwandte, die Ehegattin oder den Ehegatten, die Partnerin oder den Partner ohne Zustimmung der untersuchten Person zu informieren, falls dies zur Wahrung überwiegender Interessen notwendig ist. Ferner gewährt Artikel 18 Absatz 1 Buchstabe b GUMG der untersuchten Person das Recht, auch nach erfolgter Untersuchung das Untersuchungsergebnis nicht zur Kenntnis zu nehmen.

Das Gesetz geht hingegen auf die Frage nicht ausdrücklich ein, ob das Labor berechtigt ist, die untersuchte Person über die Untersuchungsergebnisse direkt zu informieren oder ihr Auskunft zu geben, sei es mündlich oder schriftlich.

Die übliche Praxis sieht vor, dass die Ärztin oder der Arzt mit Zustimmung der zu untersuchenden Person eine Untersuchung veranlasst, vom Labor den Untersuchungsbericht erhält und anschliessend die untersuchte Person darüber informiert. Im Rahmen eines Gesprächs werden Bedeutung und Konsequenzen der Befunde für die untersuchte Person und, je nach Situation, auch für Familienangehörige, das ungeborene Kind oder für die Familienplanung besprochen.

Einige Laboratorien haben den Wunsch geäussert, neben den veranlassenden Ärztinnen und Ärzten auch die untersuchte Person mit einer Kopie des Untersuchungsberichtes zu bedienen.

Da das GUMG diese Prozedur nicht ausdrücklich nennt, weder um sie zuzulassen noch um sie zu verbieten, ist es zurzeit unklar, ob sie gesetzeskonform ist.

Die genannten Laboratorien begründen ihr Anliegen mit der gemachten Erfahrung, dass die veranlassenden Ärztinnen und Ärzte der untersuchten Person nicht immer den Originalbericht des Laboratoriums, sondern ein abgeändertes Dokument übermitteln, das gekürzt und/oder neu formuliert wurde und zum Teil den Inhalt des Originalberichtes nicht mehr korrekt wiedergibt. Sie befürchten daraus negative Konsequenzen für die untersuchte Person und für den Ruf des Labors. Oft erhält die untersuchte Person überhaupt kein schriftliches Dokument, sondern wird lediglich mündlich informiert.

Die GUMEK nimmt diese Argumente zur Kenntnis, sie sieht jedoch zahlreiche andere Argumente, die gegen eine Praxisänderung sprechen:

- Laboratorien bzw. Laborleiterinnen und Laborleiter sind nicht direkte Ansprechpartnerinnen und -partner der untersuchten Personen.
- Auch in anderen Bereichen der Medizin ist es üblich, dass die Mitteilung der Ergebnisse im Rahmen einer ärztlichen Konsultation erfolgt (z.B. radiologische, histologische Untersuchungen, Labormedizin). Dies nicht zuletzt, weil das Resultat der Untersuchung häufig massgebend ist für das weitere Prozedere.
- Die Untersuchungsberichte sind nicht in Laiensprache, sondern in einer Sprache für medizinisch ausgebildete Fachpersonen verfasst. In vielen Fällen, vor allem dann, wenn Abweichungen von der Norm gefunden wurden, ist zu befürchten, dass die untersuchten Personen die Aussagen des Berichts nicht vollständig verstehen oder sogar missverstehen.
- Die Untersuchungsberichte übermitteln auch ungünstige Befunde (Diagnosen mit schlechter Prognose, prädiktive Aussagen über schwerwiegende Krankheiten während der präsymptomatischen Phase, genetische Defekte des Ungeborenen). Wenn der Untersuchungsbericht nach Hau-

se zugestellt wird, wird die untersuchte Person bis zur (geplanten) Arztkonsultation mit dieser Information auf sich alleine gestellt sein.

- Vor allem bei "schlechten Nachrichten" muss zum Wohle der Patientinnen und Patienten die Mitteilung des Ergebnisses zwingend mit einer genetischen Beratung verbunden werden. Diese darf auf keinen Fall zeitlich verzögert erfolgen.
- Der Untersuchungsbericht enthält z.T. Informationen, die es im Ermessen der Ärztin oder des Arztes lassen, ob sie weitergegeben werden sollen (z.B. *Non-paternity* Situationen, Zufallsbefunde unbekannter klinischer Relevanz).
- Wenn das Untersuchungsergebnis im Rahmen einer genetischen Beratung mitgeteilt wird, dann kann die Sprache situativ den Bedürfnissen der untersuchten Person und/oder der Begleitpersonen angepasst werden. Ihre Fragen, Zweifel und Ängste können unmittelbar besprochen und, falls notwendig, dringende Massnahmen getroffen werden (z.B. bei Suizidgefahr). In seltenen Fällen könnte die Ärztin oder der Arzt vom therapeutischen Privileg Gebrauch machen.
- Artikel 18 Absatz 1 Buchstabe b lässt sich nicht umsetzen, falls die untersuchte Person die Resultate direkt nach Hause bekommt. Patientinnen und Patienten wissen in der Regel nicht, welches Labor mit der Untersuchung ihrer Proben beauftragt wurde. Es muss davon ausgegangen werden, dass die untersuchte Person die Verbindung zwischen ihrer Untersuchung und dem Briefumschlag nicht macht und beschliesst, diesen nicht aufzumachen (insbesondere wenn durch das Umschlagfenster ein Einzahlungsschein zu erkennen ist).
- Die Vertraulichkeit ist im Falle von Mehrpersonenhaushalten nicht sichergestellt. Es besteht das Risiko, dass andere Personen den Umschlag öffnen (z.B. Partner/innen).

3.6.2 Revisionsempfehlung

Nach Prüfung der verschiedenen Argumente kommt die GUMEK zum Schluss, dass keine triftigen Gründe für die Änderung einer sich bewährten Praxis sprechen, nach welcher die Laboratorien ausschliesslich Ärztinnen und Ärzten berichten. Ungereimtheiten in Einzelfällen rechtfertigen eine allgemeine Zulassung einer anderen Vorgehensweise nicht.

Die GUMEK ist aber der Ansicht, dass Klärungsbedarf besteht, damit die Laboratorien, die Ärzteschaft und die Vollzugsbehörde ihre jeweiligen Rechte und Pflichten kennen und gesetzeskonform handeln können.

Die GUMEK empfiehlt deshalb:

1. Die Bestimmung des Adressaten für die Zustellung des Untersuchungsberichtes seitens des Labors bedarf einer Klärung im Gesetz.
2. Auftraggeber und Ansprechpersonen für das Labor sind die veranlassenden Ärztinnen und Ärzte und nicht die untersuchten Personen. Sie sind direkte Ansprechpersonen für die untersuchten Personen und somit verantwortlich für die Mitteilung des Untersuchungsergebnisses.
3. Die Laboratorien stellen den Untersuchungsbericht ausschliesslich den veranlassenden Ärztinnen und Ärzten zu.
4. Es obliegt den veranlassenden Ärztinnen und Ärzten, in welcher Form das Untersuchungsergebnis mitgeteilt wird. Die veranlassenden Ärztinnen und Ärzte sind verantwortlich für die korrekte, adäquate und fallgerechte Mitteilung des Untersuchungsergebnisses.
5. Ausnahmen von der Praxis gemäss Punkt 2 sind im Einzelfall zulässig, solange sie zwischen den veranlassenden Ärztinnen und Ärzten, den untersuchten Personen und den Laborleiterinnen oder -leitern ausdrücklich vereinbart werden.

3.7 Genetische Untersuchungen bei urteilsunfähigen oder unmündigen Personen und bei Föten und Embryonen im Vorfeld einer Transplantation

3.7.1 Ausgangslage

Zum Zweck des Persönlichkeitsschutzes und des informationellen Selbstbestimmungsrechts erlaubt das GUMG gemäss Artikel 10 Absatz 2 bei urteilsunfähigen Personen, namentlich bei Kindern, die Durchführung von genetischen Untersuchungen nur dann, wenn sie zum Schutz ihrer Gesundheit notwendig sind. Abklärungen von nicht gesundheitsrelevanten Merkmalen (z.B. die Eignung für gewisse Sportarten), Abklärungen des Träger-Status von gesunden Individuen für rezessive Krankheiten (z.B. Thalassämie) sowie Abklärungen von gesundheitsrelevanten Merkmalen, die zu keiner präventiven oder therapeutischen Massnahme im Kindesalter führen (z.B. Chorea Huntington), dürfen hingegen nicht vorgenommen werden.

Auch im Rahmen von pränatalen Untersuchungen schreibt das GUMG vor, welche Eigenschaften nicht untersucht werden dürfen, um eine Selektion nach Wunsch der Eltern zu verhindern. Es ist gemäss Artikel 11 GUMG verboten, pränatale Untersuchungen durchzuführen, die darauf abzielen, Eigenschaften des Embryos oder des Fötus, welche dessen Gesundheit nicht direkt beeinträchtigen, zu ermitteln, oder das Geschlecht des Embryos oder des Fötus zu einem anderen Zweck als der Diagnose einer Krankheit festzustellen.

Die im GUMG vorgesehene Regelung zum Schutz von urteilsunfähigen Personen (Artikel 10 Absatz 2) bzw. von Föten und Embryonen (Artikel 11) kennt eine einzige Ausnahme (Artikel 10 Absatz 2, 2. Satz), nämlich die Untersuchung von Urteilsunfähigen, wenn sich eine schwere Erbkrankheit in der Familie oder eine entsprechende Anlageträgerschaft auf andere Weise nicht abklären lässt und die Belastung der betroffenen Person geringfügig ist. Laut Botschaft [6] berücksichtigt diese Lösung die Interessen der Familienmitglieder und stützt sich auf ihre Verpflichtung gemäss Artikel 272 des Zivilgesetzbuchs, einander beizustehen.

Eine weitere klinisch relevante Anwendung der genetischen Untersuchungen im Interesse von Familienmitgliedern ist hingegen im GUMG nicht berücksichtigt, nämlich die Typisierung von Blut- und Gewebemerkmale im Vorfeld einer Transplantation zur Abklärung der Histokompatibilität zwischen einer urteilsunfähigen Person als potentielle Spenderin und einem Familienangehörigen.

Das Bundesgesetz über die Transplantation von Organen, Geweben und Zellen (Transplantationsgesetz, SR 810.21) verbietet die Entnahme von Organen, Geweben und Zellen von urteilsunfähigen oder unmündigen Personen (Artikel 13 Absatz 1). In Ausnahmefällen und unter strengen Voraussetzungen ist jedoch die Entnahme regenerierbarer Gewebe oder Zellen zulässig, wenn die Empfängerin oder der Empfänger ein Elternteil, ein Kind oder ein Geschwister der spendenden Person ist (Artikel 13 Absatz 2). Zurzeit kommen als regenerierbare Gewebe oder Zellen praktisch nur die Blutstammzellen in Frage, die entweder aus dem peripheren Blut oder aus dem Knochenmark gewonnen werden. Es handelt sich dabei um ein etabliertes Verfahren, dessen Hauptindikationen genetisch vererbte Krankheiten des blutbildenden Systems, z.B. Hämoglobinopathien (Thalassämien, Sichelzellanämie) und des Immunsystems (Severe Combined Immunodeficiency X-SCID und Wiskott-Aldrich-Syndrom WAS) sowie Tumorkrankheiten, z.B. Leukämien und Lymphome, sind.

Weil jeder Transplantation ausnahmslos eine Abklärung der Histokompatibilität zwischen spendender und empfangender Person vorausgeht, ist die Typisierung der Blut- und Gewebemerkmale der spendenden urteilsunfähigen oder unmündigen Person unumgänglich.

Daraus ergibt sich eine paradoxe Situation zwischen Transplantationsgesetz und GUMG: Artikel 13 Absatz 2 des Transplantationsgesetzes lässt in Ausnahmesituationen urteilsunfähige Personen als Spenderinnen zu, Artikel 10 Absatz 2 GUMG erlaubt es aber nicht, ihre Eignung als Spenderinnen zu prüfen. Artikel 13 des Transplantationsgesetzes ist somit nicht anwendbar, ohne gegen das GUMG zu verstossen.

Weil für die betroffene Person die Risiken und die Belastung einer Probeentnahme zwecks genetischer Untersuchung kleiner sind als diejenigen einer Zell- oder Gewebeentnahme zwecks Transplantation, ist dieser Widerspruch in unseren Augen nur durch ein Versehen im Laufe der Erarbeitung des GUMG erklärbar.

Eine besondere Form der Stammzelltransplantation stellt die Verwendung von Nabelschnurblut dar, das direkt nach der Geburt aus der abgeklemmten Nabelschnur gewonnen wird. Da eine Stammzelltransplantation zwischen Familienangehörigen eine bessere Erfolgsrate aufweist als unter nichtverwandten Personen und das Nabelschnurblut ohne Risiken für Mutter und Kind gewonnen werden kann, bietet die allogene familiär-gerichtete Nabelschnurblutspende bei Histokompatibilität zwischen dem Neugeborenen und der Empfängerin oder dem Empfänger die besten Heilungschancen. Häufig erfolgt eine solche Transplantation zu Gunsten eines erkrankten und auf eine Stammzelltransplantation angewiesenen Geschwisters des Neugeborenen. Für die Empfängerinnen und Empfänger liegen dabei die besten Erfolgschancen vor, und für die Spenderinnen und Spender, im Unterschied zu einer Gewinnung aus dem peripheren Blut oder aus dem Rückenmark, ist mit keinen negativen Auswirkungen zu rechnen.

Im Vorfeld einer Transplantation des Nabelschnurblutes muss selbstverständlich, wie bei jeder Transplantation, die Histokompatibilität geprüft werden. Die Wahrscheinlichkeit, dass zwei Geschwister histokompatibel sind, liegt dabei bei 25 Prozent. Unter nicht verwandten Personen erweist sich die Suche nach einer kompatiblen Spenderin oder einem kompatiblen Spender trotz weltweiten Spendenregistern als sehr schwierig.

Im Fall einer Transplantation mit Nabelschnurblut kommt Artikel 13 Absatz 2 des Transplantationsgesetzes nicht zur Anwendung, weil keine Entnahme von Zellen oder Gewebe beim Kind notwendig ist. Da eine Gewebetypisierung des Kindes, dessen Nabelschnurblut transplantiert werden soll, Bedingung ist, kommt dafür das GUMG zur Anwendung. Die genetische Untersuchung zur Typisierung des Neugeborenen als potentieller Spender des Nabelschnurblutes ist jedoch durch Artikel 10 Absatz 2 GUMG verboten.

Ebenfalls nicht erlaubt ist eine pränatale Gewebetypisierung, da gemäss Artikel 11 Buchstabe a GUMG verboten ist, pränatale Untersuchungen durchzuführen, die darauf abzielen, Eigenschaften des Embryos oder des Fötus zu ermitteln, welche dessen Gesundheit nicht direkt beeinträchtigen.

Im Falle einer Transplantation von Nabelschnurblut kommen sowohl prä- wie auch postnatale Untersuchungen in Frage, wobei die Gewebetypisierung während der Schwangerschaft einige Vorteile hat:

- Im Falle einer Kompatibilität zwischen dem ungeborenen Kind und der empfangenden Person (meist ein krankes Geschwister) kann die Suche nach einer geeigneten Spenderin oder einem geeigneten Spender über die internationalen Spendenregister rechtzeitig beendet werden, ohne mehrere Monate bis zum Geburtstermin abzuwarten, und alles vorbereitet werden, damit die Transplantation unter optimalen Bedingungen unmittelbar nach der Geburt erfolgen kann.
- Da die Stammzellen kurzlebig sind, müssen sie innerhalb von 48-72 Stunden transplantiert oder vorübergehend kryokonserviert werden. Wenn die Histokompatibilität erst zum Zeitpunkt der Geburt ermittelt wird, müssen das Nabelschnurblut vorübergehend kryokonserviert und zahlreiche aufwendige Untersuchungen (z.B. Typisierung, mikrobiologische Untersuchungen, Zellzählung) veranlasst werden, obwohl nur in 25% der Fälle eine Transplantation zu Stande kommen wird.

Der aktuell grösste Nachteil der pränatalen Abklärung ist die Tatsache, dass eine invasive Untersuchung (Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie) notwendig ist. Da in vielen Fällen unabhängig von der Typisierung sowieso eine invasive Untersuchung stattfindet, kommt dieser Aspekt häufig nicht zum Tragen. Sollte in Zukunft die Typisierung dank der Untersuchung der zellfreien fötalen DNA aus dem Mutterblut nicht invasiv erfolgen, würde dieser Nachteil hinfällig werden. Die ethischen Überlegungen würden hingegen bestehen bleiben.

3.7.2 Revisionsempfehlung

Die GUMEK empfiehlt eine Anpassung von Artikel 10 und Artikel 11 GUMG, damit die Typisierung der Blut- und Gewebemerkmale bei urteilsunfähigen Personen und bei Föten und Embryonen im Vorfeld einer Transplantation von regenerierbarem Gewebe oder Zellen und von Nabelschnurblut unter bestimmten Voraussetzungen zugelassen wird.

Sie empfiehlt:

1. Die Ausnahmeregelung von Artikel 10 Absatz 2 ist im Falle einer Transplantation nach Entnahme regenerierbarer Gewebe oder Zellen bei einer urteilsunfähigen Person auf alle medizinisch indizierten genetischen Untersuchungen im Hinblick auf die Überprüfung der Histokompatibilität zwischen einer urteilsunfähigen potentiellen spendenden Person und einer empfangenden Person zu erweitern, falls die Voraussetzungen nach Artikel 13 Absatz 2 des Transplantationsgesetzes erfüllt sind.
2. Die Ausnahmeregelung von Artikel 10 Absatz 2 ist im Falle einer Transplantation von Nabelschnurblut einer urteilsunfähigen Person analog zu obengenanntem Punkt 1 auf alle medizinisch indizierten genetischen Untersuchungen im Hinblick auf die Überprüfung der Histokompatibilität zwischen spendender und empfangender Person zu erweitern, falls die Voraussetzungen in Anlehnung zu Artikel 13 Absatz 2 Buchstaben a. bis c. und f. bis h. des Transplantationsgesetzes erfüllt sind.
3. Artikel 11 GUMG ist im Falle einer unmittelbar nach der Geburt geplanten Transplantation von Nabelschnurblut anzupassen damit:
 - a. alle medizinisch indizierten nicht-invasiven genetischen Untersuchungen in Hinblick auf die Überprüfung der Histokompatibilität zwischen dem Nabelschnurblut eines Embryos oder Fötus als potentieller Spender und einer empfangenden Person zugelassen werden, falls die Voraussetzungen in Anlehnung zu Artikel 13 Absatz 2 Buchstaben a. bis c. und f. bis h. des Transplantationsgesetzes erfüllt sind.
 - b. alle medizinisch indizierten invasiven genetischen Untersuchungen in Hinblick auf die Überprüfung der Histokompatibilität zwischen dem Nabelschnurblut eines Embryos oder Fötus als potentieller Spender und einer empfangenden Person zugelassen werden, falls die invasive Untersuchung unabhängig von der Typisierung stattfindet und solange die Voraussetzungen in Anlehnung an Artikel 13 Absatz 2 Buchstaben a. bis c. und f. bis h. des Transplantationsgesetzes erfüllt sind.
 - c. alle medizinisch indizierten invasiven genetischen Untersuchungen im Hinblick auf die Überprüfung der Histokompatibilität zwischen dem Nabelschnurblut eines Embryos oder Fötus als potentieller Spender und einer empfangenden Person zugelassen werden, falls die pränatale Abklärung im Vergleich zur postnatalen Abklärung signifikante Vorteile aufweist, für die schwangere Frau sowie für den Embryo oder den Fötus ein minimales Risiko und eine minimale Belastung bedeutet und die Voraussetzungen in Anlehnung an Artikel 13 Absatz 2 des Transplantationsgesetzes erfüllt sind.

3.8 Strafbestimmungen

3.8.1 Ausgangslage

Das GUMG sieht Strafbestimmungen grundsätzlich nur für Fachpersonen vor: Für die veranlassenden Ärztinnen und Ärzte, die Laboratorien, die Arbeitgeberinnen und Arbeitgeber sowie die Versicherungsgesellschaften.

Die sinkenden Preise, die zunehmende Auswahl an DTC GT über das Internet und erleichterte Gewinnung der notwendigen Probe schaffen Gelegenheiten, um ohne die Zustimmung der getesteten Person und mit den unterschiedlichsten Absichten einen missbräuchlichen Gentest durchzuführen.

Neben den bereits im GUMG vorgesehenen Straftaten erscheinen folgende gesetzeswidrige Taten auch für Privatpersonen einfach realisierbar zu sein:

- DNA-Diebstahl (*non-consensual DNA-collection*).
- Genetische Untersuchung von Dritten, z.B. zwecks Erpressung, Neugier, finanzieller Vorteile (*non-consensual DNA-analysis*).
- Verbreitung von genetischen Informationen über Dritte ohne ihre Einwilligung.
- Testen von Kindern ausserhalb eines medizinischen Kontextes und ohne Einhaltung der Vorgaben von Artikel 10 GUMG.
- Aussergerichtliche Abklärung der biologischen Elternschaft unmündiger direkter Nachkommen sowie durch unmündige Nachkommen ohne Zustimmung beider Eltern.

Der GAO Bericht [18] hat gezeigt, dass einige Anbieter von DTC GT ihre Kundinnen und Kunden sogar ausdrücklich darauf hinweisen, wie man die DNA von Dritten (Partnerin oder Partner, Freundinnen oder Freunde) ohne Schwierigkeit gewinnen kann.

Im Lichte der Einfachheit der Probengewinnung und des möglichen Schadens für das Opfer einer solchen Handlung, haben einige Länder bereits reagiert und für missbräuchliche Handlungen mit DNA durch Privatpersonen Strafmassnahmen vorgesehen:

- In England ist gemäss dem *Human Tissue Act* [21] die Gewinnung von biologischem Material einer Person ohne ihre Zustimmung zwecks genetischer Untersuchung verboten und gilt als Straftat.
- In Deutschland macht sich der Vater strafbar, der ohne Einwilligung der Mutter einen Vaterschaftstest veranlasst [3].

3.8.2 Revisionsempfehlung

Die GUMEK empfiehlt, die vorhandenen Strafmassnahmen beizubehalten und sie in folgenden Punkten zu ergänzen:

1. Strafbestimmungen sollen nicht mehr wie bisher ausschliesslich auf Fachpersonen anwendbar sein (veranlassende Ärztinnen und Ärzte sowie durchführende Laboratorien), sondern auf alle Personen.
2. Der missbräuchliche Einsatz von Gentests ist zu sanktionieren unabhängig davon, ob die Untersuchungen im In- oder Ausland durchgeführt werden.
3. Folgende Handlungen gelten als verboten und sind neu als Straftaten zu regeln:
 - a. DNA-Diebstahl (*non-consensual DNA-collection*).
 - b. Genetische Untersuchung von Dritten, z.B. zwecks Erpressung, Neugier, finanzieller Vorteile (*non-consensual DNA-analysis*).
 - c. Verbreitung von genetischen Informationen über Dritte ohne ihre Einwilligung.
 - d. Testen von Kindern ausserhalb eines medizinischen Kontextes und ohne Einhaltung der Vorgaben von Artikel 10 GUMG.
 - e. Aussergerichtliche Abklärung der biologischen Elternschaft unmündiger direkter Nachkommen ohne Zustimmung der Mutter und des Vaters.
 - f. Aussergerichtliche Abklärung der biologischen Elternschaft durch unmündige direkte Nachkommen ohne Zustimmung der Mutter und des Vaters.
 - g. Pränatale Abklärungen ausserhalb eines medizinischen Kontextes.
 - h. Betrug bzgl. Identität, um für Dritte einen Test durchführen zu lassen.

- i. Kaufen und Verkaufen genetischer Information Dritter.

3.9 Begriffe

3.9.1 Ausgangslage

Einige im GUMG verwendete Begriffe entsprechen nicht oder nicht mehr den aktuellen Kenntnissen oder der aktuellen Praxis der genetischen Untersuchungen. Andere sind neu aufzunehmen.

3.9.2 Revisionsempfehlung

Die GUMEK empfiehlt, folgende Begriffe neu aufzunehmen, sie zu überprüfen oder zu präzisieren:

1. Zu überprüfen und zu präzisieren: Die Begriffe "Information über das Erbgut" (Artikel 3 Buchstabe a GUMG) und „Genetische Daten“ (Artikel 3 Buchstabe I GUMG) sind zu vage. Die Information über das Erbgut und die genetischen Daten können von der DNA-Sequenz bis zur deren Interpretation reichen. Es soll die Aufnahme folgender Begriffe geprüft werden: Rohdaten, DNA-Sequenz, Untersuchungsergebnis/Resultat, Befund.
2. Zu überprüfen: Die Abgrenzung zwischen zyto- und molekulargenetischen Untersuchungen (Artikel 3 Buchstaben b und c GUMG). Die pränatalen genetischen Untersuchungen mit der cffDNA passen in keine der beiden Kategorien. Mit dieser Technik werden sowohl Eigenschaften untersucht, die gemäss Definition GUMG der Zytogenetik zuzuordnen sind (z. B. Trisomien, Geschlecht), wie auch Eigenschaften, die gemäss Definition GUMG der Molekulargenetik zuzuordnen sind (z.B. Rhesus-Faktor, Punktmutationen).
3. Zu überprüfen und zu präzisieren: genetische in-vitro-Diagnostika (Artikel 3 Buchstabe j GUMG).
 - a. Der Begriff „In-vitro-Diagnostika“ wird im GUMG mit einer anderen, restriktiveren Bedeutung verwendet als im Bundesgesetz über Arzneimittel und Medizinprodukte (Heilmittelgesetz, SR 812.21) bzw. in der Medizinprodukteverordnung (SR 812.213) sowie in der EU-Richtlinie 98/79/EG über In-Vitro-Diagnostika. Dort sind IVD nicht nur „verwendungsfertige Erzeugnisse“ sondern sie decken ein breites Spektrum an Produkten ab: Reagenzien, Kalibriermaterial, Kontrollmaterial, Kit, Instrumente, Apparate, Geräte, usw. Die In-vitro-Diagnostika nach der GUMG Definition heissen in der EU-Richtlinie „Produkte zur Eigenanwendung“.
 - b. Der Begriff „Diagnostikum“ eignet sich nicht, um alle Anwendungsbereiche der genetischen Untersuchungen abzudecken. Die DNA-Profile und die Abklärung nicht-gesundheitsrelevanter Eigenschaften werden dadurch nicht erfasst.
4. Neu aufzunehmen: Klinische Validität. Der Begriff wird im Zusammenhang mit der Zulassung der DTC GT verwendet. Die klinische Validität beschreibt die Eignung der Untersuchung einer genetischen Variante, um das Vorhandensein einer Krankheit zu diagnostizieren oder das Risiko für das Auftreten einer Krankheit vorherzusagen.

3.10 Aufgaben der GUMEK

3.10.1 Ausgangslage

Die Aufgaben der GUMEK sind im Artikel 35 GUMG beschrieben.

In den 5 Jahren ihres Bestehens hat die GUMEK auch eine wichtige Rolle in der Information der Öffentlichkeit wahrgenommen mit der Informationskampagne zu den Gentests aus dem Internet.

3.10.2 Revisionsempfehlung

Im Lichte dieser Erfahrung empfiehlt die GUMEK, ihre Aufgaben auf die Information der Öffentlichkeit zu erweitern.

3.11 Versicherungsbereich

3.11.1 Ausgangslage

Artikel 27 GUMG verankert im Gesetz die Beträge von 400'000 bzw. 40'000 Franken, unterhalb welcher Versicherungseinrichtungen weder die Offenlegung von Ergebnissen aus früheren präsymptomatischen oder pränatalen genetischen Untersuchungen oder Untersuchungen zur Familienplanung verlangen noch solche Ergebnisse verwerten dürfen.

Diese Beträge wurden gemäss Botschaft (S. 7441) so festgelegt, damit nur ein geringer Anteil der Versicherungsverträge darüber liegt. Die Teuerung führt aber dazu, dass mit der Zeit ein zunehmender Anteil der Verträge oberhalb dieser Grenze zu liegen kommt.

Seit Annahme des Gesetzes im September 2004 bis November 2012 hat gemäss Teuerungsrechner des Bundesamtes für Statistik die Teuerung 5.1% betragen, seit der Überweisung der Botschaft im September 2002 bis November 2012 6.6%.

3.11.2 Revisionsempfehlung

Die GUMEK empfiehlt, im Gesetz die Möglichkeit einer Indexierung der maximalen Versicherungssummen an die Teuerung aufzunehmen.

3.12 Schlusswort zur Empfehlung zur Revision des GUMG

Mit der vorliegenden Empfehlung hat die GUMEK gemäss Anfrage des BAG vom 31. Oktober 2012 die aus ihrer Sicht problematischen Aspekte im Gesetz aufgezeigt und entsprechende Lösungsvorschläge unterbreitet.

Sie schlägt auch Änderungen vor, die dem GUMG den Charakter eines Rahmengesetzes vermitteln, namentlich im Zusammenhang mit dem Geltungsbereich und der Regelung der DTC GT. In einer sich schnell verändernden und entwickelnden Realität erachtet sie diesen Ansatz als besonders geeignet, um rasch auf Veränderungen reagieren zu können.

Schliesslich ist der GUMEK ein Anliegen, die Notwendigkeit und die Aktualität des GUMG zu betonen: Die jüngsten Entwicklungen im genetischen Bereich, welche Möglichkeiten und Angebot stark erweitert haben im Vergleich zur Zeit, als das GUMG erarbeitet wurde, verlangen sicherlich gewisse Anpassungen des Gesetzes. Die Mehrheit der Artikel sind hingegen unverändert beizubehalten, weil nach wie vor geeignet und notwendig, um die in Artikel 119 Absatz 2 Buchstabe f der Bundesverfassung und in Artikel 2 GUMG festgehaltenen Ziele sicherzustellen.

4 Weitere Problembereiche mit Empfehlungen an verschiedene Adressaten

In diesem Kapitel werden Problemkreise im Zusammenhang mit genetischen Untersuchungen beim Menschen und deren Anwendung angesprochen, die nicht eine Änderung im GUMG erfordern, sondern Massnahmen in verschiedenen Bereichen des Gesundheitswesens und die Beteiligung zusätzlicher Akteure. Hinzu kommt ein Hinweis auf das DNA-Profil-Gesetz, das analog wie das GUMG von den Entwicklungen im genetischen Bereich betroffen ist.

4.1 Genetische Kompetenz in der Aus-, Weiter- und Fortbildung der Ärztinnen und Ärzte

Wie mehrfach erwähnt, nehmen Stellenwert und Relevanz der medizinischen Genetik parallel zu den Erkenntnissen über die genetischen Grundlagen vieler Krankheiten stetig zu. Mit genetischen Fragestellungen sind inzwischen neben Spezialistinnen und Spezialisten in Humangenetik auch Ärztinnen und Ärzte aller medizinischen Fachrichtungen konfrontiert.

Aus diesen Gründen empfiehlt die GUMEK eine Stärkung des Bereichs der genetischen Kompetenz in der Aus-, Weiter- und Fortbildung der Ärztinnen und Ärzte. Die jüngsten Entwicklungen (DTC GT, personalisierte Medizin, Genetik der komplexen Krankheiten) verlangen neben fundierten biologisch-medizinischen Kenntnissen zusätzliche Kompetenzen, z.B. in Epidemiologie, Statistik und Kommunikation.

Da die Tendenz erkennbar ist, dass in zahlreichen Fachbereichen sich einzelne Ärztinnen und Ärzte in genetischen Fragestellungen spezialisieren, empfiehlt die GUMEK die Schaffung von entsprechenden Fähigkeitsausweisen und Schwerpunktfachtiteln. Damit würde man innerhalb weniger Jahre dem wachsenden Bedarf an Fachpersonen begegnen.

4.2 Genetische Kompetenz in der Aus-, Weiter- und Fortbildung weiterer Fachpersonen im Gesundheitswesen

Neben Ärztinnen und Ärzten benötigt das Gesundheitswesens weitere Personen mit fundierten Kenntnissen in Humangenetik.

Die GUMEK empfiehlt eine Verstärkung der Aus-, Weiter- und Fortbildung in Humangenetik der Gesundheitsberufe, namentlich:

- Laborleiterinnen und -leiter aller Fachrichtungen.
- Pflegefachpersonen.
- Hebammen.
- Apothekerinnen und Apotheker.

4.3 Schaffung eines neuen Studienganges "Genetic Counselor"

In vielen Ländern hat sich das Berufsbild des "*Genetic counselor*" etabliert, der im Auftrag der veranlassenden Ärztinnen und Ärzte die genetische Beratung übernimmt. Neben den USA, Kanada und Australien, bieten auch mehrere europäische Länder (z.B. England, Frankreich, Norwegen, Schweden und Spanien) entsprechende Lehrgänge an [22].

Die GUMEK empfiehlt, den Bedarf nach *genetic counselors* in der Schweiz zu prüfen und gegebenenfalls die notwendigen Schritte zum Aufbau des Lehrganges und zur Anerkennung der neuen Berufsgattung zu unternehmen.

4.4 Lehrpersonen

Da genetische Untersuchungen nicht mehr ausschliesslich im medizinischen Kontext zur Anwendung kommen, sondern vermehrt auch als kommerzielle Produkte angeboten werden, drängt sich das Bedürfnis nach einer rechtzeitigen Information der jüngeren Generationen über die Implikationen solcher Angebote.

Demzufolge ist die Kompetenz in Humangenetik und die Kenntnis über Möglichkeiten und Risiken dieser Produkte bei den Lehrkräften zunehmend wichtig.

Die GUMEK empfiehlt eine Information und Sensibilisierung der Lehrkräfte im Rahmen ihrer Aus-, Weiter- und Fortbildung über diese neue Realität.

4.5 Aufklärung der Bevölkerung

Die vermehrte Inanspruchnahme von DTC GT durch die Bevölkerung und die Erweiterung genetischer Untersuchungen weg von der streng medizinischen Indikation zum Konsumgut (*Consumer Genomics*) können zu tiefgreifenden Veränderungen in der Medizin und in der Gesellschaft führen.

Unabhängig von ihrer Zulassung in der Schweiz drängt sich eine fundierte und ausgewogene Information der Bevölkerung über die DTC GT auf, die weit über die medizinische Evidenz hinaus geht und auch gesellschaftliche, juristische, psychologische und ethische Aspekte einbeziehen soll.

4.6 Begleitforschung

Über die Auswirkungen der DTC GT stehen auch international sehr wenige Daten zur Verfügung. Die Auswirkungen auf die Kundinnen und Kunden, auf das Gesundheitswesen und auf die Gesellschaft sind zurzeit kaum erforscht und sowohl Befürworter wie Gegner der DTC GT stützen ihre Aussagen mehr auf Hypothesen und anekdotische Einzelfälle als auf fundierte Daten und repräsentative Erhebungen.

Die GUMEK ist der Überzeugung, dass diese Lücke dringend zu füllen ist. Weil auch das internationale Angebot Konsequenzen für die Schweiz hat, ist die Begleitforschung im Bereich der DTC GT unabhängig von der Zulassung der DTC GT in der Schweiz zu fördern.

Daten fehlen insbesondere bezüglich:

- Volumen der Inanspruchnahme der DTC GT.
- Auswirkungen auf die Kundinnen und Kunden.
 - Kurz- und langfristige Veränderungen des Lebensstils als Folge der Inanspruchnahme von DTC GT.
 - Veränderung in der Inanspruchnahme von medizinischen Leistungen (z.B. Arztkonsultationen, Bestätigungsdiagnose) als Folge der Inanspruchnahme von DTC GT.
 - Weitere Konsequenzen (z.B. Beruf, Versicherungen, Risikoverhalten, psychische Gesundheit, Information der Angehörigen, Familien- und Lebensplanung).
- Auswirkungen auf die Kosten im Gesundheitswesen (z.B. Einsparungen dank Präventionsmassnahmen, Veränderungen des Lebensstils *versus* zusätzliche Kosten wegen vermehrter Inanspruchnahme von medizinischen Leistungen).
- Auswirkungen auf das Arzt-Patientenverhältnis.
- Auswirkungen auf die Forschung:
 - Folgen und Bedeutung der Patientendatenbanken für die Forschung.

- Veränderungen in der Einstellung der Bevölkerung der Forschung gegenüber (z.B. Bereitschaft, an Forschungsprojekten mitzumachen).

4.7 Versicherungswesen

Die vermehrte Inanspruchnahme von Internet-basierten Gentests durch die Bevölkerung kann Auswirkungen im Versicherungswesen haben: die klassischen genetischen Abklärungen geben Auskunft über wenige Versicherte mit grösseren Risiken als die Durchschnittsbevölkerung, künftig aber werden sehr viele Versicherte sehr kleine, aber erhöhte genetische Risiken aufweisen.

Die Versicherungsgesellschaften stehen vor der Herausforderung, Methoden zu entwickeln, um Verzerrungen zu vermeiden. Ferner ist es ihre Aufgabe, ihre Versicherten darüber zu informieren, welche genetischen Informationen für die Risikoberechnung relevant sein werden.

4.8 Forensik

Die forensische DNA-Analyse darf derzeit nur die sog. nicht-codierenden DNA-Bereiche untersuchen. Allerdings hat die Forschung in den letzten Jahren Hinweise ergeben, dass die Unterscheidung codierend/nicht-codierend nicht immer eindeutig gemacht werden kann. Die Entdeckung neuer Polymorphismen mit den neuen Untersuchungstechniken, die Aussagen zu äusserlich erkennbaren Erscheinungsmerkmalen gestatten und damit Befunde ergeben, die dem altbekannten Signalement entsprechen, gewinnen in der Kriminalistik an Bedeutung. Es lassen sich damit aber nicht nur Aussagen zum Signalement eines Spurenlegers machen, wie z.B. Hautfarbe, Augenfarbe, Haarfarbe u.a., die ermittlungstechnisch sehr wichtig sein können, sondern weitere Erkenntnisse wie die einer Krankheitsveranlagung könnten offengelegt werden. Während ein äusserliches Signalement datenschutzrechtlich eher unproblematisch sein dürfte, ist dies bei krankheitsrelevanten Befunden zu hinterfragen.

Die GUMEK empfiehlt eine einsprechende Überprüfung der gesetzlichen Vorgaben im Bereich der forensischen DNA-Analyse.

5 Literatur

- [1] Kommission für Wissenschaft und Bildung des Nationalrates, Motion 11.4037 "Änderung des Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen", 28. Oktober 2011, Curia Vista - Geschäftsdatenbank, abgerufen am 6. Februar 2013.
- [2] Nationale Akademie der Wissenschaften Leopoldina, Deutsche Akademie der Technikwissenschaften acatech, Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften (für die Union der deutschen Akademien der Wissenschaften), Stellungnahme Prädiktive genetische Diagnostik als Instrument der Krankheitsprävention, Berlin, 2010.
- [3] Deutsches Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz, GenDG), 31. Juli 2009.
- [4] Bundesministerium für Gesundheit, Hochdurchsatzsequenzierung und weitere genomweite Untersuchungstechniken im Zusammenhang mit prädiktiven genetischen Analysen, Wien, 2012.
- [5] 02.065 Genetische Untersuchungen beim Menschen. Bundesgesetz, Amtliches Bulletin - Die Wortprotokolle von Nationalrat und Ständerat, 11. März 2004, 18. März 2004, 16. März 2004, 20. September 2004, 4. Oktober 2004, 5. Oktober 2004, 8. Oktober 2004, abgerufen am 11. Juli 2007.
- [6] Der schweizerische Bundesrat, 02.065, Botschaft zum Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen, 11. September 2002, Bundesblatt 2002 7361.
- [7] M. Schrott, Gutachten zur Zulässigkeit von genetischen Untersuchungen ausserhalb der Anwendungsbereiche des Bundesgesetzes über die genetischen Untersuchungen beim Menschen und des DNA-Profil-Gesetzes, Zürich, 2011.
- [8] Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen, Empfehlung 3/2008 der GUMEK zur Erstellung von und zum Umgang mit DNA-Profilen zweckes Genealogie-Abklärungen, 4. Dezember 2008.
- [9] Jacques Neiryck, Parlamentarische Initiative 10.487 „Änderungen des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen“, 23. September 2010, Curia Vista - Geschäftsdatenbank, abgerufen am 6. Februar 2013.
- [10] Die europäische Kommission, Vorschlag für eine Verordnung des europäischen Parlaments und des Rates über Mediziniprodukte und zur Änderung der Richtlinie 2001/83/EG, der Verordnung (EG) Nr. 178/2002 und der Verordnung (EG) Nr. 1223/2009, COM(2012) 542 final, Brüssel, 26 September 2012.
- [11] European Society of Human Genetics, Statement of the ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes, European Journal of Human Genetics (2010), 1–3.
- [12] Human Genetics Commission, A Common Framework of Principles for Direct-to-Consumer Genetic Testing Services, London; 2010.
- [13] European Academies Science Advisory Board (easac), Direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes in the European Union, 2012.
- [14] Canadian College of Medical Geneticists, CCMG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing, Ottawa, 2011.
- [15] American College of Medicine Genetics Board of Directors, ACMG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing, 2004.
- [16] Federal Trade Commission, Fact sheet on at-home genetic tests: a healthy dose of skepticism may be the best prescription, 2007.
- [17] Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen, Gentests aus dem Internet, Bern, 2008.

- [18] United States Government Accountability Office (GAO) GAO Report USA, „Direct-to-Consumer Genetic Tests; Misleading Test Results Are Further Complicated by Deceptive Marketing and Other Questionable Practices“, Washington, 2010.
- [19] Comparis.ch, comparis.ch zur Akzeptanz von Analysen des eigenen Erbguts, Zwei Drittel wollen keinen Gentest machen, Medienmitteilung, 3. März 2012, Zürich.
- [20] National Human Genome Research Institute (NHGRI), ENCODE, the Encyclopedia Of DNA Elements, <http://www.genome.gov/10005107>, zuletzt abgerufen am 7. Februar 2013.
- [21] Human Tissue Act 2004, London, http://www.legislation.gov.uk/ukpga/2004/30/pdfs/ukpga_20040030_en.pdf, zuletzt abgerufen am 7. Februar 2013.
- [22] Genetics Education Center, University of Kansas Medical Center, Genetic Counseling Programs, www.kumc.edu/gec/prof/gcprogs.html, zuletzt abgerufen am 7. Februar 2013.