Bewilligungsgesuch für genetische Reihenuntersuchungen

Formular Reihenuntersuchung

Stand: Juni 2023

**Erstbewilligung**

|  |  |
| --- | --- |
| Bezeichnung der Reihenuntersuchung |  |
| Pilotprojekt | ja, Dauer :      Jahre |
| Bitte leer lassen (wird vom BAG ausgefüllt): | |
| BAG-Bezeichnungsnummer | GS- |
| Datum Eingang |  |

**Erneuerung einer bestehenden Bewilligung**

|  |  |
| --- | --- |
| BAG-Bezeichnungsnummer | GS- |
| Bezeichnung der Reihenuntersuchung |  |
| Bewilligung gültig bis |  |

|  |
| --- |
| Das elektronisch ausgefüllte und unterzeichnete Bewilligungsgesuch ist mit den erforderlichen Beilagen an die folgende E-Mail-Adresse zu senden:  [**genetictesting@bag.admin.ch**](mailto:genetictesting@bag.admin.ch) |

# Gesetzliche Grundlagen

* GUMG: Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen vom 15. Juni 2018[[1]](#footnote-1)
* GUMV: Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen vom 23. September 2022[[2]](#footnote-2)

# Angaben der Gesuchstellerin oder des Gesuchstellers

## Kontakt

|  |  |
| --- | --- |
| Institution / Organisation |  |
| Abteilung |  |
| Strasse |  |
| PLZ, Ort |  |
| Telefon Sekretariat |  |
| E-Mail Sekretariat |  |
| Homepage |  |

## Korrespondenzadresse (falls verschieden von 1.1)

|  |  |
| --- | --- |
| Institution / Organisation |  |
| Abteilung |  |
| Strasse |  |
| PLZ, Ort |  |
| Telefon Sekretariat |  |
| E-Mail Sekretariat |  |

## Rechnungsadresse (falls verschieden von 1.1)

|  |  |
| --- | --- |
| Institution / Organisation |  |
| Abteilung |  |
| Strasse |  |
| PLZ, Ort |  |
| Telefon Sekretariat |  |
| E-Mail Sekretariat |  |

# Angaben der fachverantwortlichen Person

Person, die über die notwendige Fachkompetenz zur Durchführung der Reihenuntersuchung verfügt. Sie informiert Behörden und Interessierte über die Reihenuntersuchung und verantwortet die Kommunikation.

|  |  |
| --- | --- |
| Name, Vorname |  |
| Titel |  |
| Institution/Organisation |  |
| Strasse |  |
| PLZ, Ort |  |
| Telefon direkt |  |
| E-Mail direkt |  |

# Angaben zur durchführenden Organisation

|  |  |
| --- | --- |
| Institution/Organisation |  |
| Name, Vorname der Leitung |  |
| Titel |  |
| Strasse |  |
| PLZ, Ort |  |
| Telefon direkt |  |
| E-Mail direkt |  |

# Bestimmungen zur Reihenuntersuchung

Das Gesuch für eine Reihenuntersuchung muss gemäss Artikel 31 GUMV ein Anwendungskonzept enthalten, das vom BAG bewilligt werden muss (Art. 30 GUMG).

## Voraussetzungen nach Artikel 30 Absatz 2 GUMG

Ich bin mir bewusst, dass eine Bewilligung nur erteilt werden kann, wenn eine Frühbehandlung oder eine Prophylaxe möglich ist, wenn die Untersuchungsmethode nachweislich zuverlässige Ergebnisse liefert, eine angemessene genetische Beratung sichergestellt und die Durchführung für eine angemessene Dauer gewährleistet ist.

Ja, siehe folgende(n) Punkt(e) im Anwendungskonzept:

## Zustimmung und genetische Beratung (Art. 5 GUMG)

Ich bin mir bewusst, dass die betroffene Person bzw. die zur Vertretung berechtigte Person über die Reihenuntersuchung aufgeklärt und deren Zustimmung eingeholt werden muss. Gemäss Artikel 30 Absatz 3 Buchstaben b und c GUMG kann diesbezüglich im Anwendungskonzept von folgenden Grundsätzen abgewichen werden, die normalerweise bei präsymptomatischen genetischen Untersuchungen gelten: Die Zustimmung muss nicht schriftlich erfolgen. Die Veranlassung ist zwar mit einer genetischen Beratung zu verbinden; von den Beratungsinhalten nach Art. 21 Abs. 3 GUMG kann aber abgewichen werden.

Ja, siehe folgende(n) Punkt(e) im Anwendungskonzept:

## Recht auf Nichtwissen (Art. 8 und Art. 26 Abs. 2 GUMG)

Ich bin mir bewusst, dass jede Person das Recht hat, die Kenntnisnahme von Informationen über ihr Erbgut ganz oder teilweise zu verweigern.

Ist die betroffene Person urteilsunfähig, so darf die zu ihrer Vertretung berechtigte Person die Kenntnisnahme nicht verweigern.

Ja, siehe folgende(n) Punkt(e) im Anwendungskonzept:

## Schutz von Proben und genetischen Daten (Art. 10 GUMG und Art. 3 GUMV)

Ich bin mir bewusst, dass Daten insbesondere vor unbefugter oder versehentlicher Bekanntgabe, Veränderung, Löschung, Erstellung von Kopien sowie vor Verlust zu schützen sind. Der Schutz ist durch angemessene technische und organisatorische Massnahmen zu gewährleisten. Die Massnahmen sind anhand einer Risikoabschätzung und unter Berücksichtigung des Stands der Technik zu bestimmen und aktuell zu halten.

Werden genetische Daten in ein Land übermittelt, dessen Gesetzgebung keinen angemessenen Schutz gewährleistet, müssen die Daten pseudonymisiert werden. Die betroffene Person muss im Rahmen ihrer Aufklärung über die Pseudonymisierung und die Übermittlung in ein Land ohne angemessenen Datenschutz informiert werden.

Ja, siehe folgende(n) Punkt(e) im Anwendungskonzept:

## Genetische Untersuchung bei urteilsunfähigen Personen (Art. 16 Abs. 1 GUMG)

Ich bin mir bewusst, dass bei einer urteilsunfähigen Person eine genetische Untersuchung nur durch­geführt werden darf, wenn sie zum Schutz ihrer Gesundheit notwendig ist. Das heisst insbesondere, dass Reihenuntersuchungen an Kindern nur zulässig sind, wenn es sich um die Abklärung einer Krankheit handelt, die im Kindesalter behandelt werden kann.

Ja, siehe folgende(n) Punkt(e) im Anwendungskonzept:

## Das Anwendungskonzept (Art. 31 Bst. a GUMV)

Bitte erstellen Sie ein Anwendungskonzept zur geplanten Reihenuntersuchung unter der Berücksichti­gung der im Anhang aufgeführten Kriterien und legen Sie es dem Bewilligungsgesuch bei. Dabei sind Daten aus internationalen Dokumenten (Empfehlungen, Publikationen, Evaluationen, Konzepte, HTA-Studien usw.) zur Einführung einer Reihenuntersuchung beizuziehen[[3]](#footnote-3).

# Bemerkungen

# Bestätigung

Die Gesuchstellerin bzw. der Gesuchsteller sowie die fachverantwortliche Person bestätigen mit ihrer Unterschrift die Richtigkeit sämtlicher in diesem Gesuch gemachten Angaben.

Ort, Datum:       Unterschrift: …………………………………………………

Gesuchstellerin bzw. Gesuchsteller

Ort, Datum:       Unterschrift: …………………………………………………

Fachverantwortliche Person

#### Anhang: Anwendungskonzept[[4]](#footnote-4)

Bitte belegen Sie die von Ihnen gemachten Angaben, wenn möglich mit Literaturhinweisen oder ande­ren Referenzen.

Falls für gewisse Punkte keine oder nur unvollständige Angaben gemacht werden können, muss dies begründet werden.

|  |  |
| --- | --- |
|  | Zusammenfassung |
|  | Das Gesundheitsproblem |
|  | Natürlicher Krankheitsverlauf   * Krankheitsbild(er) * Frühsymptomatik * Krankheitsmarker |
|  | Epidemiologie der Krankheit  🡪 internationale und allenfalls vorhandene nationale Daten   * Inzidenz, Prävalenz * Mortalität, Morbidität, Krankheitsbelastung (burden of disease) nach Alter und Geschlecht, ev. Arbeitsbehinderung * Relevanz des Krankheitsproblems im Vergleich zu anderen Gesundheitsproblemen |
|  | Genetik der Krankheit:   * Betroffene Gene * Mutationen * Vererbungsform * Penetranz |
|  | Zurzeit geltende Praxis in der Schweiz |
|  | Beschreibung der heute geltenden Praxis zur Feststellung der Krankheitsveranlagung oder Krankheit |
|  | Zurzeit geltende Praxis international |
|  | **Die Untersuchungsmethode der Reihenuntersuchung** |
|  | Beschreibung des Tests (Untersuchungsmaterial, Methode, Messgrösse, Referenzbereich, Nachweisgrenze) |
|  | Beschreibung von alternativen Verfahren |
|  | Kennwerte des anzuwendenden Tests und der alternativen Verfahren:   * Spezifizität * Sensitivität * Positiver prädiktiver Wert * Negativer prädiktiver Wert |
|  | Für den geplanten Test:   * Nebenwirkungen * Akzeptanz (Patienten, Angehörige, medizinisches Personal) * Evidenz |
|  | **Das diagnostische Verfahren** |
|  | Beschreibung der Prozedur bei negativen, unklaren und positiven Resultaten der Reihen­untersuchung |
|  | Beschreibung des diagnostischen Verfahrens (Untersuchungsmaterial, Methode, Mess­grösse, Referenzbereich, Nachweisgrenze) |
|  | Kennwerte des anzuwendenden diagnostischen Verfahrens:   * Spezifizität * Sensitivität * Positiver prädiktiver Wert * Negativer prädiktiver Wert |
|  | Für das anzuwendende diagnostische Verfahren:   * Nebenwirkungen * Akzeptanz (Patienten, Angehörige, medizinisches Personal) * Evidenz |
|  | **Die Behandlung oder die Prophylaxe** |
|  | Behandlungs- oder Prophylaxe-Richtlinien (nach Untersuchungsergebnis und Symptoma­tik) |
|  | Evidenz zur Wirksamkeit der Behandlung oder Prophylaxe in Abhängigkeit des Therapie­beginns |
|  | Nebenwirkungen und Risiken der Behandlung(en) oder Prophylaxe |
|  | Akzeptanz der Behandlung oder der Prophylaxe |
|  | Die Reihenuntersuchung |
|  | Beschreibung des Zielpublikums  🡪 bei Urteilsunfähigen darf eine Reihenuntersuchung nur durchgeführt werden, wenn sie zum Schutz derer Gesundheit notwendig sind (Art. 16 Abs. 1 GUMG) |
|  | Information und Rekrutierung der zu testenden Personen   * Beschreibung der Massnahmen, um das Zielpublikum über die Reihenuntersuchungen zu informieren * Beschreibung der Art der Aufklärung (Art. 6 GUMG) und Einholung der Zustimmung (Art. 5 GUMG) der zu testenden Personen (welche Informationen werden vermittelt, über welchen Weg) |
|  | Beurteilung und Resultate   * Erwarteter Anteil an positiven und negativen Resultaten * Erwartete Beteiligung * Notwendige Beteiligung |
|  | Mitteilung der Resultate   * Beschreibung der Massnahmen, um das Zielpublikum über die Resultate der Reihenuntersuchung zu informieren. * Wie wird das Recht auf Nichtwissen gewährleistet? (Art. 8 GUMG) |
|  | * Bei Falsch-Positiven: wie werden diese (retrospektiv) festgestellt? * Bei heterozygoten Trägerinnen und Trägern: Wie werden diese erfasst und informiert? * Bei Personen mit asymptomatischen oder milden Formen: wie werden diese beim Screening erfassten Personen informiert? |
|  | Genetische Beratung (Art. 21 und Art. 30 Abs. 3 Bst. b GUMG)   * Wer sorgt für die genetische Beratung? * Von welchen Punkten wird in der genetischen Beratung abgewichen (Art. 21 GUMG)? * Wem und zu welchem Zeitpunkt wird die genetische Beratung angeboten? |
|  | Leistungserbringer:   * Beschreibung der veranlassenden Personen[[5]](#footnote-5) und Institutionen, welche die Reihenuntersuchung veranlassen * Beschreibung der Personen/Institutionen, welche die Analyse durchführen |
|  | Entscheidungsbaum (flow chart) über den ganzen Ablauf der Reihenuntersuchung (Rei­henuntersuchung, Diagnose, Behandlung) |
|  | Interessierte Kreise:   * Auflistung der interessierten Kreise * Beschreibung der Massnahmen, um die interessierten Kreise über die Reihenuntersuchung zu informieren * Bei Bedarf: Beschreibung der Massnahmen, um Fachpersonen im Hinblick auf die Umsetzung der Reihenuntersuchung auszubilden (z.B. niedergelassene Ärzte, Hebammen) |
|  | Zeitplan   * Etappen der Einführung der Reihenuntersuchung * Beschreibung eines allfälligen Pilotprojekts * Evaluation des allfälligen Pilotprojekts |
|  | **Stärken der Reihenuntersuchung (Beneficial effects)** |
|  | * Positive Auswirkungen der Reihenuntersuchung * Absolute Risikoreduktion für Morbidität und Mortalität * Weitere positive Auswirkungen der Reihenuntersuchung * Positive Auswirkungen im Vergleich zu anderen Reihenuntersuchungen |
|  | **Schwächen und Risiken der Reihenuntersuchung (Adverse effects)** |
|  | Negative Auswirkungen der Reihenuntersuchung   * Physische und psychologische negative Auswirkungen der falsch positiven, falsch negativen und unklaren Resultate sowie allenfalls von gesunden Trägerinnen und Trägern * Einschätzung der Gefahr von Stigmatisierung und Diskriminierung (z.B. Arbeit, Versicherung) * Weitere negative Auswirkungen der Reihenuntersuchung |
|  | Quantitative Angaben (Wirksamkeitsanalyse) |
|  | Pro 100'000 untersuchten Personen:   * Anzahl verpasste Fälle * Anzahl behandelte Fälle (Vergleich mit den heute behandelten Fällen) * Anzahl Personen, die von der Reihenuntersuchung profitieren werden * Anzahl Personen, die als Grenzfälle bezeichnet werden |
|  | Erforderliche Anzahl der zu untersuchenden Personen   * Anzahl Personen, die untersucht werden müssen, um einen behandelbaren Fall zu identifizieren * Anzahl Personen, die untersucht werden müssen, damit eine Person von der Reihenuntersuchung profitiert * Anzahl Personen, die beängstigt werden (falsch positive und nicht behandelbare Fälle), damit ein behandelbarer Fall identifiziert wird |
|  | Ökonomische Aspekte  🡪 internationale Daten und Schätzungen für die Schweiz |
|  | Kosten der Reihenuntersuchung aufgeschlüsselt nach:   * Aufbau des Programms * Bildung des Personals * Rekrutierung der Probanden * Beratung der Probanden * Reihenuntersuchung * Diagnostische Untersuchung * Behandlung und Nachbetreuung * Jährliche Betriebs- und Amortisationskosten für das Gesamtprogramm   Kosten pro behandelbarem Fall  Kosten pro Person, die vom Programm profitiert  Einsparungen, die von der Reihenuntersuchung zu erwarten sind  Kosten/Nutzen der Reihenuntersuchung  Kosten pro QALY  Auswirkungen der Reihenuntersuchung auf andere Dienstleitungen im Gesundheitswesen |
| Angaben dazu wie die Durchführung der Reihenuntersuchung für eine angemessene Dauer gewährleistet wird (Art. 30 Abs. 2 Bst. d GUMG)[[6]](#footnote-6) |
|  | Benötigte personelle und technische Ressourcen |
|  | Benötigte personelle Ressourcen (nach Berufsgruppe und Region) für die Reihenuntersuchung |
|  | Weitere benötigte Ressourcen (Einrichtungen, Lokalitäten, Informatik) für die Reihenuntersuchung |
|  | Benötigte personelle Ressourcen (nach Berufsgruppe und Region) für die Folgebetreuung der behandelbaren Personen |
|  | Weitere benötigte Ressourcen (Einrichtungen, Lokalitäten, Informatik) für die Folgebetreuung der behandelbaren Personen |
|  | Sind die benötigten Ressourcen ab dem Zeitpunkt der Implementierung der Reihenuntersuchung vorhanden?  Sind die benötigten Ressourcen längerfristig vorhanden? |
|  | **Alternativen zur Reihenuntersuchung** |
|  | Darstellung der Alternativen zur Reihenuntersuchung |
|  | Darstellung der Vor- und Nachteile der verschiedenen Optionen |
|  | Präventionsmöglichkeiten |
|  | Qualitätssicherung |
|  | Verantwortlichkeiten |
|  | Massnahmen der Qualitätssicherung (z. B. interne und externe Qualitätskontrollen) |
|  | Qualitätsstandards |
|  | **Schutz der Daten und Proben** (Art. 10 GUMG und Art. 3 GUMV) |
|  | Schutz von Proben und genetischen Daten (u.a. technische und organisatorische Massnahmen) |
|  | Handhabung des biologischen Materials und der Daten |
|  | **Dauer der Aufbewahrung und Verwendung von Proben und genetischen Daten**  (Art. 11 und 12 GUMG) |
| Dauer der Aufbewahrung zum Zweck der Durchführung und der Qualitätssicherung (Zweckbindungsprinzip) |
| Prozess der Einwilligung der betroffenen Personen für längere Aufbewahrung |
| Verwendung zu einem anderen Zweck (z.B. Forschung) |
|  | Evaluation  🡪 Die Evaluation ist sorgfältig zu planen und muss auch die Überprüfung der gesetzlichen Bestimmungen beinhalten. Eine Erstellung einer entsprechenden Datenbank zur regelmässigen Beurteilung des Screening-Prozesses ist unumgänglich. Bitte planen Sie genügend finanzielle Mittel dafür ein. |
|  | Parameter, die erhoben werden sollen |
|  | Geplante Evaluation (Evaluationskonzept) |
|  | Forschung |
|  | Relevante Forschungsfelder  Relevante laufende Forschungsprojekte |
|  | Ethische Fragen im Zusammenhang mit der Einführung der Reihenuntersuchung |
|  | Organisation |
|  | Interessenbindungen |
|  | **Referenzliste** |

1. SR 810.12 [↑](#footnote-ref-1)
2. SR 810.122.1 [↑](#footnote-ref-2)
3. Siehe u. a.

   Dokumente der International Society of Neonatal Screening [Home - ISNS (isns-neoscreening.org)](https://www.isns-neoscreening.org/)

   EURORDIS, Key principles for new born screening, a EURORDIS Position paper, January 2021 ([EURORDIS - The Voice of Rare Disease Patients in Europe](https://www.eurordis.org/newbornscreening))

   Screening programmes: a short guide. Increase effectiveness, maximize benefits and minimize harm. Copenhagen: WHO Regional Office for Europe; 2020. Licence: CC BY-NC-SA 3.0 IGO ([9789289054782-eng.pdf (who.int)](https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/330829/9789289054782-eng.pdf?sequence=1&isAllowed=y))

   Neonatal Screening in Europe Revisited: An ISNS Perspective on the Current State and Developments Since 2010, Loeber, J. et al., *Int. J. Neonatal Screen.* 2021, *7*(1), 15 (<https://www.mdpi.com/2409-515X/7/1/15/pdf>) [↑](#footnote-ref-3)
4. Basierend auf der Empfehlung 4/2009 der Eidgenössischen Kommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) „Anforderungen an die Gesuche zur Durchführung von Reihenuntersuchungen gemäss Art. 12 GUMG“, siehe [www.bag.admin.ch/gumek](http://www.bag.admin.ch/gumek) > Aufgaben und Tätigkeiten der Kommission > Dokumente > Empfehlungen [↑](#footnote-ref-4)
5. Das Konzept kann vorsehen, dass Gesundheitsfachpersonen eine Reihenuntersuchung veranlassen (Art. 31 Abs. 3 Bst. b GUMG). [↑](#footnote-ref-5)
6. Informationen zur Finanzierung der Reihenuntersuchung als Analyse durch die obligatorische Krankenpflegeversicherung finden sich auf [www.bag.admin.ch](http://www.bag.admin.ch) > Versicherungen > Krankenversicherung > Bezeichnung der Leistungen > Antragsprozesse Analysenliste sowie Informationen zur medizinischen Leistung auf [www.bag.admin.ch](http://www.bag.admin.ch) > Versicherung > Krankenversicherung > Bezeichnung der Leistungen > Antragsprozesse Allgemeine Leistungen [↑](#footnote-ref-6)