



CH-3003 Bern, BAG

A-Priority

Bundesamt für Gesundheit
Sektion Transplantation und
Fortpflanzungsmedizin
Herr Dr. Matthias Bürgin
Postfach
3003 Bern

Referenz/Aktenzeichen: 609.0008
Ihr Zeichen: BUE
Unser Zeichen: BCR
Bern, 29. April 2015

Empfehlung 15/2015 der GUMEK zu den Bewilligungsvoraussetzungen für ein PID-Laboratorium

Sehr geehrter Herr Dr. Bürgin

Für Ihre Anfrage vom 9. Februar 2015, in welcher Sie die GUMEK um eine Stellungnahme zu den Bewilligungsvoraussetzungen für ein Laboratorium bitten, das im Rahmen von Fortpflanzungsverfahren Untersuchungen des Erbguts durchführt, bedanken wir uns.

Mit der Inkraftsetzung des revidierten Fortpflanzungsmedizingesetzes (FMedG) und der Zulassung der Präimplantationsdiagnostik (PID) werden medizinisch-diagnostische Laboratorien in der Schweiz weiterhin die Polkörperdiagnostik sowie neu die Untersuchung des Erbgutes von Embryonen *in vitro* durchführen, bevor diese in die Gebärmutter übertragen werden. Die abzuklärenden Eigenschaften des Embryos unterscheiden sich nicht von denjenigen, die bereits heute untersucht werden, sei es pränatal oder nach der Geburt. Die im Rahmen von Fortpflanzungsverfahren durchgeführten Untersuchungen haben jedoch die Besonderheit, dass sehr wenig biologisches Material (meist nur eine Zelle) und nur ein kurzes Zeitfenster zwischen Biopsie und Embryotransfer (24-48 Stunden) zur Verfügung stehen. Aus diesen Gründen sind die PID und die Polkörperdiagnostik technisch anspruchsvoller als die übrigen bisher etablierten Methoden genetischer Untersuchungen.

Mit dem Ziel, eine hohe Qualität der zukünftig in der Schweiz durchzuführenden PID sicherzustellen hat die GUMEK folgende Stellungnahme zu Ihren Fragen erarbeitet:

Bundesamt für Gesundheit
Cristina Benedetti
Wissenschaftliche Sekretärin der Kommission
Postadresse: CH-3003 Bern
Tel. +41 58 465 30 34, Fax +41 58 462 62 33
Cristina.Benedetti@bag.admin.ch
www.bag.admin.ch/gumek

Frage 1a: Muss die Laborleiterin oder der Laborleiter zur Durchführung von genetischen Untersuchungen, die im Rahmen von Fortpflanzungsverfahren durchgeführt werden, über den Titel „Spezialistin oder Spezialist für medizinisch-genetische Analytik“ verfügen?

Ja, zur Durchführung von genetischen Untersuchungen, die im Rahmen von Fortpflanzungsverfahren durchgeführt werden, muss die Laborleiterin oder der Laborleiter über den Titel „Spezialistin oder Spezialist für medizinisch-genetische Analytik FAMH“ verfügen. Dies soll für alle Untersuchungen gelten und somit auch für diejenigen, die im Anhang zur GUMV-EDI erscheinen und pränatal oder nach der Geburt auch von Spezialistinnen und Spezialisten für klinisch-chemische, hämatologische, klinisch-immunologische und labormedizinische (pluridisziplinär) Analytik FAMH oder von Fachärztinnen und Fachärzten für Pathologie FMH mit Schwerpunkt Molekularpathologie durchgeführt werden dürfen.

Diese Eingrenzung lässt sich einerseits dadurch begründen, dass im Falle der PID mehrheitlich eine Linkage-Analyse durchgeführt wird und diese nur im Curriculum der Spezialistinnen und Spezialisten für medizinisch-genetische Analytik FAMH vorgesehen ist. Andererseits soll ein Laboratorium, das vorbelasteten Familien die PID anbietet, neben der primär gesuchten Krankheit (z.B. Sichelzellanämie) in der Lage sein, auch Abklärungen zur Zahl und Struktur der Chromosomen (Aneuploidie-Screening) vorzunehmen, falls das Paar dies wünscht. Und dies ist nur in G-Laboratorien möglich.

Frage 1b: Können auch andere Titel oder Studienabschlüsse gemäss Art. 6 Abs. 1 Bst. b-h zur Durchführung solcher Untersuchungen berechtigen?

Nein, siehe Antwort auf die Frage 1a.

Frage 1c: Muss die Laborleiterin oder der Laborleiter gegebenenfalls über weitere, nicht in der GUMV geregelte Qualifikationen verfügen?

Nein.

Es gibt zurzeit weder in der Schweiz noch europaweit eine Qualifikation bzw. Zusatzqualifikation, die spezifisch auf die Einzelzell Diagnostik vorbereitet.

Frage 2: Muss das Laborpersonal eines Laboratoriums, das solche Untersuchungen durchführt, über eine Qualifikation verfügen, die über die Qualifikation nach Art. 7 hinausgeht?

Nein, die Anforderungen an das Laborpersonal nach Art. 7 gelten unverändert auch für Laboratorien, die Untersuchungen des Erbgutes im Rahmen von Fortpflanzungsverfahren durchführen.

Frage 3: Gibt es weitere Punkte, die in diesem Zusammenhang beachtet oder gegebenenfalls geregelt werden müssen?

Ja, wir machen Sie auf die folgenden Punkte aufmerksam:

3a) Polkörperdiagnostik

Die Polkörperdiagnostik war bisher im GUMG und in der GUMV nicht ausdrücklich geregelt. Da sie technisch die gleichen Ansprüche stellt wie die PID (kurzes Zeitfenster, wenig Material), empfehlen wir, die Gelegenheit der Regelung der PID zu nutzen und die rechtlichen Grundlagen so anzupassen, dass für die Durchführung von genetischen Untersuchungen an Polkörpern im Rahmen eines Fortpflanzungsverfahrens die gleichen Anforderungen gelten wie für die Untersuchung von Zellen aus Embryonen *in vitro*.

3b) Qualitätsmanagementsystem

In Anlehnung an die Richtlinien des PGD Consortiums der European Society for Human Reproduction and Embryology¹ empfehlen wir, dass nur nach ISO 17025 / 15189 akkreditierte Laboratorien oder Laboratorien, die das Akkreditierungsverfahren gestartet haben, zur Durchführung von genetischen Untersuchungen im Rahmen eines Fortpflanzungsverfahrens zugelassen werden. Die Akkreditierung stellt die beste Garantie der Qualitätssicherung dar und ist inzwischen auch verlangt für die Laboratorien, die seit dem 1. Januar 2015 die Hochdurchsatz-Sequenzierung zu Lasten der obligatorischen Krankenversicherung (Position 2800.00) durchführen möchten.

Die diagnostische Tätigkeit im PID-Bereich sollen die Laboratorien erst dann aufnehmen dürfen, wenn der PID-Bereich akkreditiert ist. Die Akkreditierung anderer Labortätigkeiten, z.B. die herkömmliche genetische Diagnostik stellen keine ausreichende Voraussetzung dar.

3c) Externe Qualitätskontrolle EQA

Für das Laboratorium soll die jährliche Teilnahme an EQA obligatorisch für alle angebotenen Untersuchungen sein (siehe auch Empfehlung 9/2011 der GUMEK zur Regelung der Durchführung von externen Qualitätskontrollen). Laboratorien, die genetische Untersuchungen im Rahmen eines Fortpflanzungsverfahrens durchführen, müssen an EQA teilnehmen, die ausdrücklich für diesen Anwendungsbereich angeboten werden (also mit Einzelzellproben).

3e) Bewilligungsgesuch und -erteilung

Die bewilligten Laboratorien erweitern häufig ihr Angebot und, solange dies in den Bereich ihrer Bewilligung fällt, melden sie die Änderung erst im Rahmen des Tätigkeitsberichts für das vergangene Jahr (z.B. im Falle eines G-Labors, das neu neben der Molekulargenetik auch die Zytogenetik anbietet). Wir empfehlen, dass bei der Erweiterung des Angebots auf die genetische Diagnostik im Rahmen eines Fortpflanzungsverfahrens die Laboratorien zwingend ein Gesuch einreichen und ihre Tätigkeit nicht aufnehmen dürfen, bevor die entsprechende Bewilligung erteilt wird.

Dem Bewilligungsgesuch sind insbesondere neben den einzelnen Krankheiten oder Krankheitsprädispositionen auch die Unterlagen zur Validierung der einzelnen Untersuchungsmethoden beizulegen.

3f) Qualitätsanforderungen an die IVF-Zentren

Wir empfehlen sicherzustellen, dass die IVF-Zentren nach den ESHRE-Standards¹ oder äquivalent arbeiten.

3g) Schnittstelle IVF-Zentrum-PID-Laboratorium

Bei der genetischen Diagnostik im Rahmen eines Fortpflanzungsverfahrens geht es um ein Zusammenspiel zwischen IVF-Zentrum und Diagnostik-Labor und diese Schnittstelle muss für den Erfolg des Verfahrens optimal funktionieren. Idealerweise befinden sich das IVF-Zentrum und das Diagnostik-Labor unweit voneinander und arbeiten regelmässig zusammen. Die Abläufe sind so abzusprechen und zu gestalten, dass sich alle Etappen des Verfahrens, namentlich die Beratung des Paares, die Absprache mit dem Labor über den bevorstehenden Auftrag, das IVF-Verfahren, die Abspaltung der Zellen und die Übermittlung an das Labor, die Durchführung der genetischen Untersuchung und die Rückmeldung der Ergebnisse an das IVF-Zentrum bis zum Transfer der gesunden Embryonen, reibungslos realisieren lassen.

¹ ESHRE PGD consortium best practice guidelines for organization of a PGD centre for PGD/preimplantation genetic screening, Hum Reprod. 2011 Jan;26(1):33-40

Dem Aspekt der Schnittstelle ist auch deshalb besondere Beachtung zu schenken, weil die beiden Bereiche (IVF-Zentrum und PID-Labor) von zwei verschiedenen Gesetzen (FMedG bzw. GUMG) geregelt und von zwei verschiedenen Behörden (Kantone bzw. Bund) beaufsichtigt werden.

Freundliche Grüsse

Die Präsidentin

Prof. Dr. phil. nat. Sabina Gallati

Kopie: BAG, Sektion Biosicherheit und Humangenetik