



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 on Human Genetic Testing

Tätigkeitsbericht der Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK)

2009

Bern, 29. April 2010

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

gumek@bag.admin.ch
www.bag.admin.ch/gumek

Vorwort der Präsidentin

Das Jahr 2009 stellte für die Expertenkommission erneut eine intensive und produktive Periode dar.

Die GUMEK verabschiedete drei Empfehlungen zu Händen des Bundesamtes für Gesundheit und vier Stellungnahmen zu Gesetzgebungsprojekten.

Bei zwei Empfehlungen ging es um die Anforderungen an die LaborleiterInnen der medizinisch-genetischen Laboratorien zur Durchführung von pharmakogenetischen bzw. von einigen seltenen Untersuchungen. Mit der dritten Empfehlung wurde die GUMEK aktiv in dem für sie und die Vollzugsbehörde neuen Gebiet der Zulassung von Reihenuntersuchungen. Das Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) sieht für genetische Untersuchungen die in der Schweiz einmalige Regelung vor, die Durchführung einer auf einer solchen Untersuchung basierende Reihenuntersuchung der Bewilligungspflicht zu unterstellen. Screening-Programme ausserhalb der Genetik (z.B. Mammographie-Screening) werden in der Schweiz nur über die Kostenübernahme seitens der Grundversicherung gesteuert. Im Hinblick auf die Beurteilung von Gesuchen hat die GUMEK eine Liste der Angaben zusammengestellt, welche die Gesuchsteller einzureichen haben, um der Kommission und der Vollzugsbehörde eine fundierte Überprüfung zu ermöglichen. Bereits 2010 wird die Liste für die Begutachtung des ersten Gesuches zur Erweiterung des Neugeborenen Screening zum Einsatz kommen, und es wird sich zeigen, ob sie sich bewährt.

Unter den Stellungnahmen zu Gesetzgebungsprojekten ist besonders diejenige zur Änderung des Fortpflanzungsmedizingesetzes im Hinblick auf die Zulassung der Präimplantationsdiagnostik (PID) hervorzuheben. Die GUMEK hat die Bestrebungen zur Zulassung der PID begrüsst, gleichzeitig aber, gestützt auf ihr Fachwissen, den Vorschlag in seiner aktuellen Form zurückgewiesen.

Beunruhigt über das zunehmende Angebot an genetischen Tests, die über das Internet angepriesen werden, hat die GUMEK Ende 2009 mit der Unterstützung von wichtigen Partnern im Gesundheitswesen ein Informationsblatt für die Bevölkerung lanciert.

Schliesslich hat sie die Entwicklungen im Tarifsystem auch im Berichtjahr mit grosser Aufmerksamkeit verfolgt. Die längst fällige und immer wieder verzögerte Einführung der „Orphanregelung“, welche die Aufnahme der genetischen Diagnostik seltener Krankheiten in die Analysenliste über ein vereinfachtes Verfahren ermöglichen soll sowie die zunehmende Ablehnung der Kostenübernahme von genetischen Untersuchungen durch die Krankenkassen bereiten der GUMEK grosse Sorgen und veranlassen sie, im kommenden Jahr diesbezüglich aktiv zu werden.

Die GUMEK wird weiterhin ihre Aufgaben mit Engagement wahrnehmen und die Entwicklungen im Bereich der genetischen Untersuchungen kontinuierlich verfolgen, um rechtzeitig sich abzeichnende Risiken und allfällige Lücken in der Gesetzgebung wahrzunehmen und proaktiv anzugehen.

Prof. Dr. Sabina Gallati, Präsidentin

1 Auftrag und gesetzliche Grundlagen

Die Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) ist eine ausserparlamentarische Kommission mit dem Auftrag, diesbezügliche Empfehlungen abzugeben und verschiedenen Instanzen beratend zur Seite zu stehen. Insbesondere berät sie den Bundesrat beim Erlass von Vollzugsbestimmungen zum Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG, SR 810.12), die Bundes- und Kantonsbehörden bei dessen Vollzug, sowie Fachpersonen, die im medizinisch-genetischen Bereich tätig sind.

Die rechtliche Grundlage für die GUMEK bildet Artikel 35 GUMG, der die Einsetzung der Kommission verlangt und ihre Aufgaben definiert. Die Artikel 30 bis 35 der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV, SR 810.122.1) regeln die Zusammensetzung und die Organisation der Kommission.

Die Kommission erstattet dem Bundesrat jährlich Bericht über ihre Tätigkeiten.

2 Zusammensetzung und Struktur der Kommission

2.1 Zusammensetzung

Gemäss Artikel 30 GUMV setzt sich die GUMEK zusammen aus Ärztinnen oder Ärzten, die genetische Untersuchungen veranlassen, sowie aus Fachpersonen der Bereiche medizinische Genetik, medizinisch-genetische Analytik, Arbeitsmedizin, Qualitätssicherung, Forschung im Bereich der medizinischen Genetik, sowie Erstellung von DNA-Profilen.

Die Kommissionsmitglieder und die Präsidentin oder der Präsident werden vom Bundesrat für eine Amtszeit von vier Jahren ernannt. Der Bundesrat hat am 14.2.2007 die Kommission eingesetzt und ihre Mitglieder ernannt. Im Dezember 2007 hat er sie für weitere 4 Jahre bis zum Ende der Legislaturperiode im Dezember 2011 wiedergewählt.

Die GUMEK hat im Laufe des Jahres 2009 den ersten Rücktritt zu verzeichnen: Im März 2009 ist Frau Gerber aus beruflichen Gründen zurückgetreten, die Stelle konnte ab September 2009 mit Frau Wunder wieder besetzt werden.

Präsidentin:

Frau Sabina Gallati, Prof. Dr. phil. nat., Extraordinaria für Humangenetik, Spezialistin für medizinisch-genetische Analytik FAMH, Leiterin der Abteilung Humangenetik, Universitätsklinik für Kinderheilkunde, Inselspital, Bern.

Mitglieder

- Herr Walter Bär, Prof. Dr. med., Facharzt für Rechtsmedizin FMH, Direktor des Instituts für Rechtsmedizin, Professor für Allgemeine Gerichtsmedizin, Zürich
- Herr Matthias Baumgartner, Prof. Dr. med., Extraordinarius für Stoffwechselkrankheiten, Leiter der Abteilung für Stoffwechselkrankheiten, Universitäts- Kinderklinik, Zürich
- Monsieur Armand Bottani, Dr. med. spécialiste en génétique médicale FMH, Médecin adjoint, Co-responsable des consultations génétiques, Hôpitaux Universitaires de Genève
- Herr Gieri Cathomas, Prof. Dr. med., Facharzt für Pathologie FMH, Chefarzt, Kantonales Institut für Pathologie, Liestal
- Madame Bernice Elger, Prof. Dr. med., spécialiste en médecine interne FMH, MA Theol., Centre universitaire romand de médecine légale, Université de Genève

- Frau Susan Gerber, Dr. phil. nat., Spezialistin für medizinisch-genetische Analytik FAMH, Laborleiterin, Labormedizinisches Zentrum Dr. Risch, Bern (bis März 2009)
- Herr Andreas Huber, Prof. Dr. med., Facharzt für Innere Medizin FMH, Facharzt für Onkologie-Hämatologie FMH, Spezialist für Hämatologie FAMH, Spezialist für Immunologie FAMH, Spezialist für klinische Chemie FAMH, Chefarzt, Zentrum für Labormedizin, Kantonsspital, Aarau
- Herr Peter Miny, Prof. Dr. med., Facharzt für medizinische Genetik FMH, Spezialist für medizinisch-genetische Analytik FAMH, Leiter a.i. der Abteilung Medizinische Genetik, Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB)
- Monsieur Michael Morris, spécialiste en analyses de génétique médicale FAMH, Chef de laboratoire, Laboratoire de Diagnostic moléculaire, Service de Médecine génétique, Hôpitaux Universitaires de Genève
- Frau Judit Lilla Pók Lundquist, Dr. med., Fachärztin für Gynäkologie und Geburtshilfe FMH, Leitende Ärztin, Universitätsspital, Zürich
- Frau Nicole Probst-Hensch, Prof. Dr. phil. II, PhD, MPH, Leiterin der Abteilung Epidemiologie chronischer Erkrankungen, Schweizerisches Tropen- und Public-Health-Institut der Universität Basel
- Madame Dorothea Wunder, PD, Dr. med., spécialiste en gynécologie et obstétrique FMH et en endocrinologie gynécologique et médecine de la reproduction, médecin-chef, Unité de Médecine de Reproduction et Endocrinologie Gynécologique, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois, Lausanne (ab September 2009)

2.2 Sitzungen

Im Jahr 2009 hat die GUMEK insgesamt 6 Plenarsitzungen abgehalten.

Zusätzlich zu den Plenarsitzungen konnte die Kommission zahlreiche Geschäfte über den elektronischen Weg behandeln.

2.3 Sekretariat

Die GUMEK wird fachlich und administrativ vom Kommissionssekretariat unterstützt. Dieses ist administrativ dem Bundesamt für Gesundheit und fachlich der Präsidentin unterstellt.

Wissenschaftliche Sekretärin der Kommission mit einem Pensum von 80% ist Cristina Benedetti, eidg. dipl. Apothekerin, MPH.

3 Tätigkeit

3.1 Empfehlungen und Stellungnahmen

Die GUMEK hat in der Berichtsperiode drei Empfehlungen zuhanden des Bundesamtes für Gesundheit erarbeitet.

Empfehlung 4/2009 zu den Anforderungen an die Gesuche zur Durchführung von Reihenuntersuchungen gemäss Art. 12 GUMG

Auf Anfrage des Bundesamtes für Gesundheit (BAG) hin und im Hinblick auf die Begutachtung von Gesuchen zur Durchführung von Reihenuntersuchungen hat die GUMEK in einer Empfehlung die Angaben zusammengestellt, welche bei den Gesuchstellern einzufordern seien. Gestützt auf interna-

tional anerkannte Anforderungen an Screening-Programme und auf die gesetzlichen Vorgaben listet die Empfehlung 20 Bereiche auf: Sie reicht vom Gesundheitsproblem, den diagnostischen, präventiven und therapeutischen Möglichkeiten, über ökonomische Aspekte, Erfahrungen aus dem Ausland, bis hin zu Organisation, Zeitplan, benötigte Ressourcen der Reihenuntersuchung und Evaluationsinstrumenten.

Die GUMEK empfiehlt, eine Bewilligung erst nach sorgfältiger und umfassender Prüfung des Vorhabens unter Berücksichtigung der wissenschaftlichen Erkenntnisse, der internationalen Erfahrungen und der lokalen Gegebenheiten zu erteilen.

Empfehlung 5/2009 zur Regelung der Pharmakogenetik

Da pharmakogenetische Untersuchungen als genetische Untersuchungen zur Abklärung einer ererbten oder während der Embryonalphase erworbenen Eigenschaft in den Geltungsbereich des GUMG fallen und nur bis zum Ablauf der Übergangsbestimmungen von allen LaborleiterInnen durchgeführt werden dürfen, hat das Bundesamt für Gesundheit die GUMEK um eine Empfehlung zur Regelung der Pharmakogenetik gebeten.

Pharmakogenetische Untersuchungen stellen weder methodisch noch labortechnisch hohe Ansprüche an die Durchführung, ihre Interpretation ist hingegen sehr anspruchsvoll. Darum empfiehlt die GUMEK, die Durchführung der pharmakogenetischen Untersuchungen neu allen LaborleiterInnen zugänglich zu machen, unter der Bedingung, dass das Laboratorium die notwendige Fachkompetenz für deren Interpretation sicherstellt.

Da eine scharfe Abgrenzung zwischen ausschliesslich pharmakotherapeutisch relevanten und gleichzeitig pharmakotherapeutisch und gesundheitsrelevanten Untersuchungen nicht immer möglich ist, empfiehlt die GUMEK, bei der Regelung von pharmakogenetischen Untersuchungen die Indikation in den Vordergrund zu stellen. Falls eine Untersuchung zur Abklärung einer Prädisposition für eine Erkrankung veranlasst wird, stellt sie Anforderungen an die Interpretation, die vergleichbar sind mit denjenigen der übrigen genetischen Untersuchungen und ist somit gleich wie diese zu behandeln.

Die GUMEK empfiehlt weiter, die Pharmakogenetik in den Weiterbildungscurricula der FAMH und FMH, sowie in den Fortbildungsprogrammen der FAMH vermehrt zu berücksichtigen.

Empfehlung 6/2009 zur Revision von Art. 6 Abs. 4 GUMV

Um nach Ablauf der Übergangsbestimmungen die Bewilligungsvoraussetzungen für diejenigen Untersuchungen festzulegen, die zurzeit auch von Laboratorien durchgeführt werden, deren LaborleiterInnen über keinen FAMH-Titel in medizinisch-genetischer Analytik verfügen, hat das Bundesamt für Gesundheit die GUMEK um eine diesbezügliche Empfehlung gebeten.

Da es sich bei den angesprochenen Untersuchungen um spezielle Analysen handelt, die von wenigen Laboratorien durchgeführt werden und eine besondere Expertise erfordern, empfiehlt die GUMEK eine Regelung, welche die Fachkompetenz im Einzelfall berücksichtigt. Weiter empfiehlt sie, dass im Gegensatz zur heute geltenden Regelung eine Laborleiterin oder ein Laborleiter, die oder der die entsprechende Fachkompetenz nachweisen kann, zur Durchführung bestimmter Untersuchungen zugelassen wird, auch wenn das Laboratorium weitere Untersuchungen nach Art. 6 Abs. 1 durchführt.

3.2 Stellungnahmen zu Gesetzgebungsprojekten

Die GUMEK hat in der Berichtsperiode zu vier Vorlagen Stellung genommen:

Informelle Konsultation zur Änderung der Verordnung des EDI über genetische Untersuchungen beim Menschen

Die GUMEK ist mit der Anpassung der GUMV-EDI einverstanden, die darauf abzielt, die Anforderungen der GUMV-EDI mit denjenigen der revidierten Analysenliste zu harmonisieren.

Anhörung zum Heilmittelverordnungspaket III (Revision der Medizinprodukteverordnung)

Neben der Harmonisierung des Schweizer Rechts mit den europäischen Richtlinien, führt die Revision der Medizinprodukteverordnung (MedPV) eine Vereinfachung des Konformitätsbewertungsverfahrens für betriebsintern hergestellte Medizinprodukte ein.

Die GUMEK begrüsst die Revision der MedPV, welche mit den neuen Bestimmungen für die betriebsintern hergestellten Medizinprodukte einen wichtigen Beitrag zur Sicherstellung einer hochstehenden Qualität und zur Versorgungssicherheit in der medizinisch-genetischen Diagnostik leistet.

Vernehmlassung zur Änderung des Fortpflanzungsmedizingesetzes (Präimplantationsdiagnostik)

Die Revision des Fortpflanzungsmedizingesetzes (FMedG) soll die Zulassung der Präimplantationsdiagnostik (PID) im Rahmen von Fortpflanzungsverfahren mit In-vitro-Fertilisation regeln.

Die GUMEK begrüsst ausdrücklich die Bestrebungen des Bundesrates, das Verbot der PID aufzuheben, sie kann sich jedoch mit dem unterbreiteten Vorschlag zur Änderung des Fortpflanzungsmedizingesetzes nicht einverstanden erklären, weil die vorgesehene Gesetzesrevision eine PID nach *Good Medical Practice* verunmöglicht, Diskriminierungen beinhaltet, eine fehlende Harmonisierung mit der bestehenden Gesetzgebung zeigt und ein schwerfälliges, inadäquates Melde- und Bewilligungsverfahren vorsieht.

Die GUMEK ist der Ansicht, dass unter Beibehaltung der Dreier-Regelung und des Kryokonservierungsverbots die Chancen für ein Paar mit einem hohen genetischen Risiko, innerhalb eines Behandlungszyklus einen Embryo zu finden, der dieses Risiko nicht trägt, ausserordentlich gering ist. Als Alternative wäre eine nachträgliche Ausdifferenzierung weiterer Embryonen aus eingefrorenen und wieder aufgetauten imprägnierten Eizellen erlaubt, ein Verfahren, für welches keine wissenschaftliche Evidenz vorliegt. Die betroffenen Paare dazu zu zwingen, sich einer Behandlung zu unterziehen, welche den heutigen Standards nicht entspricht, ist ethisch nicht vertretbar und darum inakzeptabel. Unter den vorgeschlagenen Rahmenbedingungen würde es für die betroffenen Paare weiterhin einzig die Option geben, sich im Ausland behandeln zu lassen.

Die GUMEK weist zudem darauf hin, dass die Dreier-Regelung und das Kryokonservierungsverbot im FMedG unabhängig von der Zulassung der PID dringend aufzuheben sind, weil sie den Erfolg jeder IVF wesentlich einschränken. Sollte für die Abschaffung der Dreier-Regelung und die Aufhebung des Kryokonservierungsverbots eine Änderung der Bundesverfassung notwendig sein, dann ist die GUMEK der Meinung, dass diese unverzüglich in Angriff zu nehmen sei.

Ämterkonsultation zur Revision der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen

Die Revision der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV) präzisiert und ergänzt zum Teil die Ausnahmen von der Bewilligungspflicht und passt nicht mehr korrekte Verfahren zur Gleichwertigkeitsanerkennung einzelner Aus- und Weiterbildungstitel an. Die GUMEK ist mit den vorgeschlagenen Änderungen im Allgemeinen einverstanden, vermisst aber die Berücksichtigung der Fachkompetenz und der Berufserfahrung des Laborpersonals, das keine der verlangten Ausbildungen aufweisen kann. Die GUMEK empfiehlt weiter, LaborleiterInnen ohne den entsprechenden Titel zur Durchführung einer bestimmten Untersuchung zuzulassen, wenn die nötige Fachkompetenz vorhanden ist, unabhängig davon, ob das Laboratorium des Gesuchstellers das einzige ist, welches die entsprechende Untersuchung anbietet.

3.3 Weitere Projekte, Tätigkeiten und Öffentlichkeitsarbeit

Gentests im Internet

Das Angebot an genetischen Tests, die über das Internet verkauft werden, wächst stetig an. Da die Interpretation der Resultate ausserordentlich anspruchsvoll ist, beinhalten solche Tests zahlreiche Risiken und Gefahren für den Konsumenten. Über diese Entwicklung beunruhigt hat die GUMEK ein Informationsblatt für die Bevölkerung entwickelt. Um die erzielte Wirkung und möglichst viele Personen zu erreichen, wurde die Informationskampagne breit abgestützt. Die Schweizer Ärztinnen und Ärzte (FMH), die Schweizer Apothekerinnen und Apotheker (pharmaSuisse), die Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG), Public Health Schweiz, die nationale Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin (NEK) und die schweizerische Union für Labormedizin (SULM) unterstützen die Initiative der GUMEK .

Das Merkblatt kann auf Deutsch, Französisch, Italienisch und Englisch als PDF abgerufen werden unter www.bag.admin.ch/gumek und ist in Apotheken und Arztpraxen erhältlich.

Fachpersonen sind über die Kampagne mittels Artikeln im BAG-Bulletin, in der Pipette, in Primary care, im Pharmajournal und im Newsletter von Public Health Schweiz informiert worden.

Das Publikum ist anhand eines Artikels in Astrea, der Kundenzeitschrift der Apotheken und mit einer Medienmittelung informiert worden.

Leitfaden für die Informations- und Beratungsstellen

Die Kommission hat zum ersten Entwurf des Leitfadens Stellung genommen.

Genetische Untersuchungen an urteilsunfähigen Personen/Minderjährigen

Die GUMEK hat die diesbezügliche Regelung im Art. 10 Abs. 2 GUMG und die Empfehlung der European Society of Human Genetics verglichen und kleine aber wesentliche Unterschiede zwischen den zwei Dokumenten festgestellt.

Versorgungssicherheit

Die GUMEK hat die Entwicklungen im Zusammenhang mit der Versorgung mit und der Kostenübernahme von genetischen Untersuchungen intensiv und mit grosser Sorge verfolgt und sieht dort Handlungsbedarf.

Anfragen

Das Kommissionssekretariat dient regelmässig als Anlaufstelle für Anfragen von nationalen und internationalen Behörden, Fachgesellschaften, Fach- und Privatpersonen rund um die genetischen Untersuchungen.

4 Kontakte und Kommunikation

Vollzugsbehörden

Die GUMEK steht in regelmässigem Kontakt mit den zuständigen Stellen im Bundesamt für Gesundheit und im Bundesamt für Polizei und wird über den Stand des Vollzuges des GUMG informiert.

Internet Auftritt

Die Stellungnahmen und die Empfehlungen der GUMEK sind unter der Internet-Adresse www.bag.admin.ch/gumek abrufbar.

5 Einsitz in Expertengruppen

Arbeitsgruppe „Leitfaden für die Informations- und Beratungsstellen“

Judit Pòk

Arbeitsgruppe der SAS „Überprüfung der Laboratorien die genetische Untersuchungen nach GUMG durchführen“

Sabina Gallati

Expertenkommission Brustkrebs der Krebsliga Schweiz

Cristina Benedetti

Swiss Task Force Public Health Genomics

Sabina Gallati, Nicole Probst, Cristina Benedetti

6 Ausblick 2010

Eine Vielzahl von Projekten erwartet die GUMEK im Jahr 2010:

Die Ende 2009 lancierte Aktion zur Information der Bevölkerung zu den Gentests im Internet wird weiter geführt.

Auf Anfrage des BAG hin, wird die Kommission eine Empfehlung zu den Anforderungen an die LaborleiterInnen und eine zur Weiterverwendung von biologischem Material erarbeiten.

Zu Handen des BAG wird sie auch Stellung nehmen zum angekündigten Gesuch der Task Force „Neonatales CF-Screening“ zur Einführung des Neugeborenen-Screenings für Cystische Fibrose in der Schweiz.

Bezüglich Gesetzgebungsprojekte bereits angekündigt ist die Anhörung zur Revision der GUMV und der GUMV-EDI.

Ferner wird sie ein Hearing mit drei Experten zum Thema Molekularpathologie organisieren.

Zudem wird sie sich dem Problem der Versorgung von Personen mit genetischen Erkrankungen und der Kostenübernahmen von genetischen Untersuchungen annehmen.

Anhang

Zusammenstellung aller Empfehlungen und Stellungnahmen

2008

Empfehlung 1/2008 zur Stellvertretung der Laborleiterin oder des Laborleiters

Empfehlung 2/2008 zur Revision von Artikel 4 GUMV

Empfehlung 3/2008 zur Erstellung von und zum Umgang mit DNA-Profilen zwecks Genealogie-Abklärungen

Stellungnahme 1/2008 zur Anerkennung eines Anbieters von DNA-Profilen zwecks Genealogie-Abklärungen

2009

Empfehlung 4/2009 zu den Anforderungen an die Gesuche zur Durchführung von Reihenuntersuchungen gemäss Art. 12 GUMG

Empfehlung 5/2009 zur Regelung der Pharmakogenetik

Empfehlung 6/2009 zur Revision von Art. 6 Abs. 4 GUMV