



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)**

## **2011**

Bern, 19. April 2012

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

[gumek@bag.admin.ch](mailto:gumek@bag.admin.ch)  
<http://www.bag.admin.ch/www.bag.admin.ch/gumek>

## Vorwort der Präsidentin

Ihrem gesetzlichen Auftrag entsprechend stellten Fragen zur Qualitätssicherung der in den Laboratorien durchgeführten Untersuchungen mit zwei Empfehlungen zu Händen des Bundesamtes für Gesundheit im Jahr 2011 einen Schwerpunkt der Tätigkeit der Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) dar.

In einer Empfehlung äusserte sich die Kommission zu den Vorgaben für zyto- und molekulargenetische Laboratorien bezüglich externer Qualitätskontrolle (QK). Die GUMEK begrüsst klare Vorgaben zur Durchführung der obligatorischen QK, eine sorgfältige Aufsicht sowie strenge Massnahmen bei Nicht-Einhalten der Anforderungen und legt in ihrer Empfehlung die Modalitäten fest, welche von den Laboratorien zu befolgen sind. Ebenfalls in Hinblick auf die Qualität der erbrachten Leistungen äussert sich die Kommission in ihrer zweiten Empfehlung zur Qualifikation der LaborleiterInnen, welche erforderlich ist, um eine Bewilligung zur Durchführung bestimmter Untersuchungen zu erlangen.

Im vergangenen Jahr nahm die GUMEK zu zwei Gesetzgebungsprojekten Stellung. Auf Grund des engen Bezugs zu ihrem Tätigkeitsgebiet nahm sie ausführlich Stellung zur Änderung der Bundesverfassung und des Fortpflanzungsmedizingesetzes in Hinblick auf die Zulassung der Präimplantationsdiagnostik (PID). Da die PID nach *Good Medical Practice* zwingend die Aufhebung der Dreierregelung und des Kryokonservierungsverbots voraussetzt, begrüsst die GUMEK die entsprechenden Änderungen auf Verfassungs- und Gesetzesebene. Allerdings bedarf der Gesetzesentwurf in gewissen Punkten noch einer Überarbeitung, insbesondere bezüglich der maximalen Anzahl der pro Zyklus entwickelten Embryonen.

Weiter prüfte die Kommission den Gesetzesentwurf bezüglich der elektronischen Patientendossiers, den sie grundsätzlich begrüsst. In ihrer Stellungnahme bemängelte sie vor allem eine Regelung für das Patientendossier im Fall von urteilsunfähigen PatientInnen, eine sehr wichtige Problematik im Bereich der genetischen Untersuchungen.

Die Entwicklungen im medizinisch-genetischen Bereich erweitern nicht nur die diagnostischen Möglichkeiten, sondern stellen für alle Betroffenen in vielerlei Hinsicht eine Herausforderung dar:

Das erst 2007 in Kraft getretene GUMG zeigt bereits gewisse Lücken und Grauzonen. Besonders das Aufkommen der genomweiten Untersuchungen stellt die Ärzteschaft vor Schwierigkeiten in der Einhaltung der gesetzlichen Vorgaben bezüglich umfassender Information der PatientInnen und im Umgang mit der generierten Überschussinformation.

Der technische Fortschritt führt leider auch zu einer Banalisierung der genetischen Untersuchungen. Die Schleuderpreise der über das Internet verkauften Gentests machen die Angebote für immer breitere Zielpublika erschwinglich. Dadurch besonders gefährdet sind die Jugendlichen, welche die Tragweite der Testresultate noch nicht richtig einschätzen können und durch die spielerischen Aspekte leicht zu begeistern sind.

In der Motion 11.4037 der Kommission für Wissenschaft und Bildung des Nationalrates (WBK-N), die den Bundesrat beauftragt, allfällige Lücken und Unzulänglichkeiten im Gesetz zu eruieren und entsprechende Anpassungen vorzuschlagen, sieht die GUMEK ein positives Signal in Hinblick auf eine rasche Aufnahme der Arbeiten zur Anpassung des Gesetzes.

Nach wie vor sehr aktuell ist die Problematik der Kostenübernahme der Untersuchungen zur Abklärung von seltenen Krankheiten, die auch die Einführung der sogenannten Orphan Regelung in die Analysenliste am 1.4.2011 nicht entschärfen konnte. Die GUMEK hofft, dass die Erarbeitung einer nationalen Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten als Folge des Postulats Humbel 10.4055 und der Vorgaben durch die EU zu einer praktischen und dauerhaften Lösung dieser langjährigen und unbefriedigenden Situation führen wird.

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 2011 hat er sie bis zum Ende der Legislaturperiode im Dezember 2015 wiedergewählt.

#### 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. emer. Dr. med., Facharzt für Rechtsmedizin FMH, Leiter der Koordinationsstelle der eidgenössischen DNA-Datenbank, Professor für Allgemeine Gerichtsmedizin, Zürich;
- Herr Matthias Baumgartner, Prof. Dr. med., Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin FMH, Extraordinarius für Stoffwechselkrankheiten, Leiter der Abteilung für Stoffwechselkrankheiten, Universitäts-Kinderklinik, Zürich;
- Herr Armand Bottani, Dr. med., Facharzt für medizinische Genetik FMH, Médecin adjoint, Co-Leiter der genetischen Beratung, Hôpitaux Universitaires de Genève ;
- Herr Gieri Cathomas, Prof. Dr. med., Facharzt für Pathologie FMH, Chefarzt, Kantonales Institut für Pathologie, Liestal;
- Frau Bernice Elger, Prof. Dr. med., Fachärztin für innere Medizin FMH, MA Theol., Centre universitaire romand de médecine légale, Université de Genève, Leiterin des Instituts für Bio- und Medizinethik, Universität Basel;

- 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);
- Herr Michael Morris, Dr., Spezialist für medizinisch-genetische Analytik FAMH, Laborleiter, 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, Extraordinaria für Sozial- und Präventivmedizin, Leiterin der Abteilung Epidemiologie chronischer Erkrankungen, Schweizerisches Tropen- und Public-Health-Institut der Universität Basel;
- Frau Dorothea Wunder, PD, Dr. med., Fachärztin für Gynäkologie und Geburtshilfe FMH und Fachärztin in Reproduktionsmedizin und gynäkologischer Endokrinologie, Chefarztin, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois, Lausanne.

## 2.2 Sitzungen

Im Jahr 2011 hat die GUMEK insgesamt 6 Plenarsitzungen abgehalten.

Zusätzlich zu den Plenarsitzungen konnte die Kommission zahlreiche Geschäfte auf elektronischem Weg behandeln.

## 2.3 Sekretariat

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

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

# 3 Tätigkeit

## 3.1 Empfehlungen

Die GUMEK hat in der Berichtsperiode zwei Empfehlungen zuhanden des BAG erarbeitet.

### **Empfehlung 9/2011 zur Regelung der Durchführung von externen Qualitätskontrollen**

Auf Anfrage des BAG hat die GUMEK eine Empfehlung erarbeitet zu den Vorgaben für zyto- und molekulargenetische Laboratorien bezüglich externer Qualitätskontrolle (EQK), der sich gemäss Art. 15 Abs. 2 GUMV ein Laboratorium regelmässig unterziehen muss.

Die GUMEK begrüsst in ihrer Empfehlung klare Vorgaben zu den Modalitäten für die obligatorische EQK, eine sorgfältige Aufsicht sowie strenge Massnahmen bei Nicht-Einhalten der Anforderungen. Sie empfiehlt dem BAG namentlich:

Mindestens einmal jährlich ist für alle in einem Laboratorium durchgeführten resp. angebotenen Untersuchungen die Qualität der erbrachten Leistungen zu überprüfen.

Die von Qualitätskontrollzentren (QKZ) angebotenen Ringversuche stellen die beste Massnahme zur Überprüfung der Qualität diagnostischer Leistungen eines Labors dar, da sie eine umfassende Beurteilung aller Arbeitsschritte einer spezifischen Untersuchung ermöglichen. Darum ist die jährliche Teilnahme als obligatorisch zu erklären für alle im Labor durchgeführten resp. angebotenen Untersuchungen, solange QKZ im In- oder Ausland einen entsprechenden Ringversuch anbieten.

Ringversuche ohne Prüfung der Interpretation sollen nur dann akzeptiert werden, wenn kein QKZ im In- oder Ausland einen entsprechenden Ringversuch mit Prüfung der Interpretation anbietet.

Auch methodenorientierte Ringversuche sind nur dann akzeptiert, wenn für eine bestimmte Untersuchung keine fallorientierten Ringversuche angeboten werden.

Mangels organisierter Ringversuche stellt der Austausch von Proben im Rahmen eines Quervergleichs zwischen Laboratorien die beste alternative Methode dar und sollte wenn immer möglich bevorzugt werden.

### **Empfehlung 10/2011 zur Revision der GUMV-EDI: Prüfung der Aufnahme von weiteren genetischen Untersuchungen**

Seit Inkrafttreten der GUMV am 1. April 2007 werden mehrere molekulargenetische Untersuchungen, die gemäss GUMV-EDI nur LaborleiterInnen mit Spezialisierung für medizinisch-genetische Analytik FAMH vorbehalten sind, auf Grund der Übergangsbestimmungen auch in weiteren Laboratorien durchgeführt.

Da diese Laboratorien die genannten Untersuchungen nur bis zum Ablauf ihrer befristeten Bewilligung im Laufe des Jahres 2011 anbieten dürfen, hat das BAG die GUMEK ersucht, diese Untersuchungen auf eine allfällige Neuaufnahme in die GUMV-EDI zu prüfen.

Die GUMEK ist der Ansicht, dass die molekulargenetischen Untersuchungen ApoB und PAI-1 weder in der Durchführung noch in der Interpretation Anforderungen stellen, die eine Spezialisierung in medizinisch-genetischer Analytik voraussetzen und dass auch LaborleiterInnen mit Spezialisierung für klinisch-chemische Analytik bzw. für hämatologische Analytik FAMH inkl. DNS/RNS-Diagnostik die notwendigen Kompetenzen mitbringen, um sie durchzuführen.

Die GUMEK empfiehlt hingegen, dass die Typisierung des ApoE-Gens künftig ausschliesslich SpezialistInnen in medizinisch-genetischer Analytik FAMH vorbehalten wird. Die strengen Anforderungen sind dadurch begründet, dass der Test im Rahmen der Abklärung mehrerer Pathologien sowohl diagnostisch wie auch präsymptomatisch eingesetzt wird. Mit Ausnahme der Analyse im Hinblick auf die Abklärung der familiären Dysbetalipoproteinämie ist die Interpretation dieser Untersuchung besonders herausfordernd, insbesondere betreffend der Alzheimer-Krankheit.

## **3.2 Stellungnahmen zu Gesetzgebungsprojekten**

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

### **Vernehmlassung zur Änderung von Art. 119 der Bundesverfassung sowie des Fortpflanzungsmedizingesetzes (Präimplantationsdiagnostik)**

Die Revision des Artikels 119 der Bundesverfassung und des Fortpflanzungsmedizingesetzes

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

Die GUMEK begrüsst grundsätzlich die Revisionsvorlage. Da die PID nach *Good Medical Practice* zwingend die Aufhebung der Dreier-Regelung und des Kryokonservierungsverbots voraussetzt, begrüsst sie die Bestrebungen des Bundesrates für eine entsprechende Anpassung auf Verfassungs- und Gesetzesebene. Die Aufhebung des Kryokonservierungsverbotes von Embryonen kommt unabhängig von der Zulassung der PID einem dringenden Bedarf der betroffenen Paare und der Behandelnden nach, weil das Verbot einen *Elective Single Embryo Transfer* stark erschwert und damit eine Reduktion von Mehrlingsschwangerschaften mit ihren Folgen verunmöglicht.

Der Gesetzesentwurf bedarf jedoch einer Überarbeitung in einigen Punkten, darunter zwingend bezüglich der maximalen Anzahl der pro Zyklus entwickelten Embryonen. Dies weil die vorgeschlagenen Dreier- bzw. Achterregelungen in der Güterabwägung zwischen dem Embryonenschutz und dem Schutz der psychischen und somatischen Gesundheit der behandelten Frau viel stärker den ersteren begünstigen und weil sie für die betroffenen Paare Rahmenbedingungen schaffen, die die Erfolgchancen der Behandlung von vornherein beeinträchtigen.

Die GUMEK regt auch an, die Option einer Gesamtrevision des FMedG zu prüfen, da seit der Annahme des Gesetzes am 18. Dezember 1998 im Bereich der Fortpflanzungsmedizin tiefgreifende Veränderungen bezüglich medizinisch-technischen Möglichkeiten, wissenschaftlichen Erkenntnisse sowie der entsprechenden Werte und der gesellschaftlichen Wahrnehmung stattgefunden haben.

### **Vernehmlassung zu einem neuen Bundesgesetz über das elektronische Patientendossier**

Die GUMEK begrüsst das Vorhaben zur Gesetzgebung und somit zur Schaffung der Rechtsgrundlagen für die Einführung, Verbreitung und Weiterentwicklung eines elektronischen Patientendossiers, damit die Qualität der Behandlungsprozesse verbessert, die Patientensicherheit erhöht und die Effizienz des Gesundheitssystems gesteigert werden.

Die Kommission bemängelt im Gesetzesentwurf eine spezielle Regelung für die Erstellung eines Patientendossiers und für die Anlage, Löschung und Änderung der Daten und der Zugriffsrechte bei urteilsunfähigen Personen. Im Bereich der genetischen Untersuchungen ist diese Problematik sehr wichtig und hat Anlass zu einer entsprechenden Regelung in Art. 10 Abs. 2 GUMG gegeben. Die GUMEK erachtet es als notwendig, dass das Bundesgesetz über das elektronische Patientendossier (EPDG) diesen Aspekten Rechnung trägt und die Besonderheiten der elektronischen Patientendossiers von urteilsunfähigen Personen berücksichtigt.

Der Entwurf geht nicht auf die Frage ein, wer unter welchen Modalitäten Daten löschen und/oder verändern kann. Da inkorrekte medizinische Informationen, Fehldiagnosen und veraltete Angaben zur medikamentösen Behandlung die Patientensicherheit und die Qualität der Behandlungsprozesse noch mehr gefährden als gar keine Angabe, empfiehlt die GUMEK, diesem Punkt die nötige Aufmerksamkeit zu schenken.

Bezüglich genetischer Diagnostik erwähnt die Kommission die genomweite Suche nach Polymorphismen für komplexe Krankheiten, deren Interpretation sehr anspruchsvoll und erst in ihren Anfängen ist. Eine laufende Aktualisierung der entsprechenden Angaben auf Grund neuer Erkenntnisse im Patientendossiers ist kaum denkbar.

Schliesslich vermisst die GUMEK eine klare Aussage zum Verhältnis zwischen dem elektronischen Patientendossier und der Versichertenkarte. Weil im Unterschied zum elektronischen Patientendossier alle Versicherten eine Versichertenkarte besitzen werden, wäre es sinnvoll, wenn einige wichtige gesundheitsrelevante Informationen sowohl im elektronischen Patientendossier wie auch auf der Versichertenkarte gespeichert würden.

### **3.3 Weitere Projekte, Tätigkeiten und Öffentlichkeitsarbeit**

#### **Überprüfung des Bedarfes nach einer Revision des GUMG**

Die GUMEK hat das GUMG auf Lücken und Tauglichkeit bezüglich aktueller und zukünftiger Entwicklungen, sowie auf Unklarheiten und Unvollständigkeiten überprüft.

Sie ist zum Schluss gekommen, dass besonders das Aufkommen der genomweiten Untersuchungen mit der bestehenden Regelung problematisch bis inkompatibel sein könnte. Eine besondere Herausforderung im Falle einer genomweiten Untersuchung stellen die gesetzlichen Vorgaben zur umfassenden Information der PatientInnen, damit diese ihre informierte Zustimmung erteilen können, sowie der Umgang mit der generierten Überschussinformation dar.

Die Motion 11.4037 der Kommission für Wissenschaft und Bildung des Nationalrates (WBK-N) vom 28. Oktober 2011, die den Bundesrat beauftragt, allfällige Mängel im Gesetz zu eruieren und entsprechende Anpassungen vorzuschlagen, ist ein positives Signal. Die Übereinstimmung der Positionen der ParlamentarierInnen und der Expertenkommission, die auf Grund der raschen Entwicklungen der genetischen Untersuchungen beim Menschen einen Revisionsbedarf erkennen, lassen hoffen, dass die Arbeiten zur Anpassung des Gesetzes rasch in Angriff genommen werden.

#### **Informationskampagne Gentests im Internet**

Für die Ende 2009 lancierte Aktion zur Information der Bevölkerung zu den Gentests im Internet wurden im Berichtsjahr Kontakte für die Zusammenarbeit mit den Krankenversicherern eingeleitet, die das Interesse mehrerer Versicherer weckten. Dies führte dazu, dass zwei Versicherer in ihren Versicherungszeitungen einen Artikel zur Information und Warnung ihrer LeserInnen veröffentlichten und ein Versicherer einige Flyer bestellte. Insgesamt erreichten die Artikel 1,2 Mio Versicherte.

Weitere Versicherer planen eine Information ihrer Kundschaft für 2012.

#### **Teilnahme an einem runden Tisch des BAG betreffend seltene Krankheiten**

Im Postulat 10.4055 Humbel (Nationale Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten) wird der Bundesrat beauftragt, in Zusammenarbeit mit den betroffenen Organisationen und Fachpersonen sowie mit den Kantonen eine nationale Strategie für seltene Krankheiten zu erarbeiten. Das BAG hat am 23. September 2011 einen ersten runden Tisch organisiert, um diesbezügliche grundlegende Fragestellungen zu diskutieren. Für die GUMEK haben Armand Bottani und Sabina Gallati teilgenommen.

#### **Versorgungssicherheit und Problematik der Kostenübernahme der genetischen Untersuchungen**

Die GUMEK hat die Entwicklungen im Zusammenhang mit der Versorgung mit und der Kostenübernahme von genetischen Untersuchungen intensiv und mit grosser Sorge verfolgt, denn auch die Einführung der sogenannten Orphan Regelung in die Analysenliste am 1. April 2011 konnte die Lage nicht entschärfen.

#### **Qualitätskontrolle bei der Durchführung des Erst-Trimester-Tests**

Besorgt um die Qualität im Bereich der pränatalen Risikoabklärungen hat die GUMEK eine Standortbestimmung vorgenommen bezüglich Zertifizierung der ÄrztInnen, welche Ultraschalluntersuchungen durchführen, und Software-Programmen für die Risikoberechnung. Sie ist zum Schluss gekommen, dass zurzeit kein dringender Handlungsbedarf besteht. Sollte sich in den kommenden Jahren zeigen,

dass wider Erwartung die Anzahl der nicht-zertifizierten ÄrztInnen nicht zurückgeht, würde die Kommission das Thema wieder aufgreifen und die zuständigen Stellen nach Massnahmen aufrufen.

### **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, sowie Informationen zur Kommission und ihrem Auftrag sind unter der Internet-Adresse [www.bag.admin.ch/gumek](http://www.bag.admin.ch/gumek) abrufbar.

## **5 Einsitz in Expertengruppen und Kommissionen**

### **EU Committee of Experts on Rare Diseases EUCERD**

Sabina Gallati, Matthias Baumgartner (Stellvertreter).

### **Nationale Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin NEK**

Judit Pòk.

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

Sabina Gallati.

### **Swiss Task Force Public Health Genomics**

Sabina Gallati, Nicole Probst, Cristina Benedetti.

### **Expertengremium der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik für die Beurteilung der Gesuche zur Übernahme einer genetischen Untersuchungen unter einer Orphan Disease-Position gemäss AL (Orphan Rat)**

Armand Bottani.

### **Arbeitsgruppe Screening von Public Health Schweiz**

Nicole Probst.



## **Expertenkommission Darmkrebs der Krebsliga Schweiz**

Nicole Probst.

## **Expertenkommission Brustkrebs der Krebsliga Schweiz**

Cristina Benedetti.

## **6 Ausblick 2012**

Eine Vielzahl von Projekten erwartet die GUMEK im Jahr 2012:

Schwerpunkt ihrer Tätigkeit wird die Erarbeitung einer Empfehlung zur Revision des GUMG sein.

Die Ende 2009 lancierte Aktion zur Information der Bevölkerung zu den Gentests im Internet wird weiter geführt. Neben der Information der breiten Bevölkerung wie bisher, plant die GUMEK für 2012 an die SchülerInnen zu gelangen, da gerade in den Schulen Jugendliche auf diese Angebote aufmerksam gemacht und diesbezüglich positiv beeinflusst werden. Um das Zielpublikum optimal zu erreichen wird sie das Gespräch mit der Schweizerischen Konferenz der kantonalen Erziehungsdirektoren (EDK) suchen.

Mehrere Gesetzgebungsprojekte mit medizinisch-genetisch relevantem Inhalt werden im Rahmen von Vernehmlassungen und Anhörungen geprüft, namentlich das neue Bundesgesetz über die Registrierung von Krebs und anderen Krankheiten, das Ausführungsrecht zum Humanforschungsgesetz, sowie die Teilrevisionen des Bundesgesetzes über die Krankenversicherung (KVG), der Verordnung über die Krankenversicherung (KVV) und die Krankenpflege-Leistungsverordnung (KLV).

## **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

#### **2010**

Empfehlung 7/2010 zu den Anforderungen an die LaborleiterInnen eines genetischen Laboratoriums

Empfehlung 8/2010 zur Weiterverwendung von biologischem Material

Stellungnahme 2/2010 zur Erweiterung des Neugeborenen Screenings um die Untersuchung auf cystische Fibrose

#### **2011**

Empfehlung 9/2011 zur Regelung der Durchführung von externen Qualitätskontrollen

Empfehlung 10/2011 zur Revision der GUMV-EDI: Prüfung der Aufnahme von weiteren genetischen Untersuchungen