



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) 2013**

Bern, 8. Mai 2014

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

Am 26. September 2012 überwies 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", die den Bundesrat beauftragte, "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". Kurz darauf bat das Bundesamt für Gesundheit (BAG), als federführendes Amt für die Änderung des Gesetzes, die GUMEK, eine Empfehlung zu erarbeiten, welche die aus Kommissionssicht problematischen Aspekte im Gesetz aufzeigt und entsprechende Lösungsvorschläge unterbreitet.

Ein halbes Jahr später, im März 2013, verabschiedete die GUMEK ihre Empfehlung zur Revision des GUMG. Insbesondere zur Kernfrage der Regulierung der kommerziellen Sparte der genetischen Tests bot sich keine einfache und auch keine ideale Lösung an. In ihren Überlegungen zur künftigen Regelung der Direct-to-Consumer Gentests (DTC GT) in der Schweiz musste die GUMEK der Realität Rechnung tragen, 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 bzgl. Datenschutz, Qualität, Qualifikation und Testauswahl nicht erfüllen, erachtete 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.

Der GUMG-Revisionsentwurf entsteht nun unter bereits neuen Rahmenbedingungen, seit die amerikanische Zulassungsbehörde Food and Drug Administration (FDA) Ende November 2013 der Firma 23andme, führend im internationalen online-Markt, befohlen hat, den Verkauf ihres Tests (mit Aussagen über mehrere Hundert Krankheitsrisiken) einzustellen. Nun wartet die Kommission gespannt auf den Revisionsentwurf, den der Bundesrat im Sommer 2014 in die Vernehmlassung schicken wird.

Weiter verfasste die GUMEK eine Empfehlung im Bereich der Qualifikation der Laborleiterinnen und Laborleiter und zwei Stellungnahmen zu Gesetzgebungsprojekten, dem Vernehmlassungsgesetz und dem Gesetz über die Registrierung von Krebs und anderen Krankheiten.

Sie tauschte sich mit dem Schweizerischen Heilmittelinstitut Swissmedic und dem Versicherungsverband aus und ihre Vertreterinnen und Vertreter nahmen als Experten in zahlreichen Gremien Einsitz, sei es bei der für die Revision des Fortpflanzungsmedizinergesetzes und der Zulassung der Präimplantationsdiagnostik zuständigen parlamentarischen Kommission oder im Rahmen der Workshops des BAG zwecks Erarbeitung der nationalen Strategie seltene Krankheiten.

Der Einsitz in zahlreichen Gremien, die Teilnahme an verschiedenen Anlässen und der Einsatz in den vielen Projekten zeigt einmal mehr die Komplexität und die Vielfalt der aktuellen Herausforderungen in der Humangenetik. In weiser Voraussicht hat der Gesetzgeber bei der Erarbeitung des GUMG im Jahr 2004 für den Einsatz einer Expertenkommission gesorgt, die dank der breitgefächerten Expertise ihrer Mitglieder, von der klinischen Genetik zur Kinderheilkunde und von der Rechtsmedizin bis zur Epidemiologie Empfehlungen erarbeitet und verschiedenen Instanzen beratend zur Seite steht.

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, medizinischer Leiter der Abteilung Medizinische Genetik, Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB);
- Herr Michael Morris, Dr., Spezialist für medizinisch-genetische Analytik FAMH, Direktor, Synlab Suisse, Lausanne;
- Frau Judit Lilla Pók Lundquist, Dr. med., Fachärztin für Gynäkologie und Geburtshilfe FMH, 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 2013 hat die GUMEK insgesamt 5 Plenarsitzungen abgehalten.

Zusätzlich zu den Plenarsitzungen hat die Kommission zahlreiche Geschäfte auf elektronischem Weg behandelt und erledigt.

## 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 12/2013 zur Revision des GUMG**

Die neuen genetischen Erkenntnisse und die technologischen Entwicklungen haben die Möglichkeiten der klinischen Diagnostik erweitert und zur Eröffnung der kommerziellen Sparte der DTC GT geführt. Die GUMEK hat das GUMG auf Lücken und Tauglichkeit bezüglich aktueller und zukünftiger Entwicklungen, sowie auf Unklarheiten und Unvollständigkeiten geprüft und, auf Anfrage des BAG hin, eine entsprechende Revisionsempfehlung erarbeitet.

Die Kommission empfiehlt die Erweiterung des Geltungsbereiches des GUMG von den heutigen Bereichen Medizin, Arbeit, Versicherung, Haftpflicht und Abstammung 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. Weil die neuen Technologien riesige Mengen an genetischen Daten und damit auch Überschussinformation generieren, muss der rechtliche Rahmen 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.

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, 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. Die Abgabe von DTC GT an das Publikum sollte wie bisher verboten und strafbar bleiben, 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. 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.

Weiter ist das Bewilligungswesen so zu gestalten, dass der neuen Laborlandschaft mit einer Zersplitterung des Untersuchungsprozesses unter mehreren Auftragnehmern Rechnung getragen wird.

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

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

Schliesslich hat die GUMEK Problemkreise im Zusammenhang mit genetischen Untersuchungen beim Menschen und deren Anwendung angesprochen, die nicht eine Änderung im GUMG, sondern Massnahmen in verschiedenen Bereichen des Gesundheitswesens und die Beteiligung zusätzlicher Akteure erfordern. Genannt wurden insbesondere die Stärkung der genetischen Kompetenz in der Aus-, Weiter- und Fortbildung der Ärztinnen und Ärzte sowie weiterer Fachpersonen, die Schaffung eines neuen Studienganges "Genetic Counselor", die Information und Sensibilisierung der Lehrkräfte, die Aufklärung der Bevölkerung, die Förderung der Begleitforschung im Zusammenhang mit den DTC GT, die Berücksichtigung der Veränderungen im Versicherungswesen sowie die Überprüfung der gesetzlichen Vorgaben im Bereich der forensischen DNA-Analyse.

## **Empfehlung 13/2013 zu den Anforderungen an LaborleiterInnen infolge der Revision des FAMH-Reglements**

Mit der Inkraftsetzung des revidierten Reglements und Weiterbildungsprogramms zum Spezialisten für Labormedizin FAMH auf den 1. Januar 2013 besteht neu die Möglichkeit, bis zu drei Nebenfächern in den Bereichen Immunologie (I), klinische Chemie (C), Hämatologie (H) und Mikrobiologie (M) auszuwählen. Es ist darum notwendig, einige rechtliche Anpassungen (GUMV, GUMV-EDI, KLV und AL) vorzunehmen. Die GUMEK empfiehlt, dies rechtzeitig in Angriff zu nehmen und beurteilt die zum Erwerb eines Nebenfachtitels I, H oder C verlangte Weiterbildungszeit von 6 Monaten als ungenügend, um die genetischen Untersuchungen des jeweiligen Fachbereichs gemäss GUMV-EDI durchzuführen.

### **3.2 Stellungnahmen zu Gesetzgebungsprojekten**

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

#### **Vernehmlassung zum Vernehmlassungsgesetz**

Die GUMEK begrüsst die Stossrichtung der geplanten Teilrevision des Vernehmlassungsgesetzes, wonach das Vernehmlassungsverfahren in Bezug auf Fristen und Formen einheitlicher und transparenter gestaltet werden soll. Sie ist jedoch dezidiert der Auffassung, dass im Rahmen dieser Revision auch die Teilnahme von ausserparlamentarischen Kommissionen (APKs) des Bundes am Vernehmlassungsverfahren im Gesetz geregelt werden muss, damit sie wieder zur Stellungnahme eingeladen werden und damit die Fachkompetenz und praktische Erfahrung ihrer Mitglieder in die Ausarbeitung der Vorlagen einfließen kann.

Seit den Revisionen des Regierungs- und Verwaltungsorganisationsgesetzes (RVOG) und der Regierungs- und der Verwaltungsorganisationsverordnung (RVOV) von 2010 gelten nämlich APKs ausdrücklich als Teil der dezentralen Bundesverwaltung mit der Konsequenz, dass sie seither nicht mehr offiziell zu Vernehmlassungen eingeladen werden und ihre Stellungnahmen im Vernehmlassungsbericht nicht mehr erwähnt werden.

#### **Vernehmlassung zum Bundesgesetz über die Registrierung von Krebs und anderen Krankheiten**

Die GUMEK begrüsst das Vorhaben zu einer nationalen Gesetzgebung. Die Einführung einer nationalen Regelung wird erstmalig eine schweizweite Vereinheitlichung und eine flächendeckende Erfassung ermöglichen und somit der Strategie des Bundesrates in der Gesundheitspolitik vom Juni 2011 nachkommen, welche die Notwendigkeit von Datengrundlagen und Analysen für eine zielorientierte schweizerische Gesundheitspolitik betont. Da auch im Bereich der seltenen Krankheiten die Datenlage gebessert werden sollte regt die GUMEK an, das Gesetz über die Registrierung von Krebserkrankungen auf die Erfassung der seltenen Krankheiten zu erweitern.

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

#### **Kontakt mit Swissmedic wegen Vorkommnissen im Zusammenhang mit einem nicht-invasiven pränatalen Test**

Seit ihrer Einführung auf dem Schweizer Markt verfolgt die GUMEK aufmerksam das Angebot an Tests zur nicht-invasiven pränatalen Diagnostik. Ein spezielles Augenmerk hat sie auf die Indikation der verschiedenen Handelsprodukte und auf die entsprechenden Validierungsstudien und -daten. Bei vorgeburtlichen Untersuchungen sind falsch-positive Fälle besonders gravierend, da sie invasive Un-

tersuchungen und weitergehende Abklärungen nach sich ziehen, die zu Verunsicherung der schwangeren Frau und ihres Umfeldes, Mehrkosten und Gefährdung der Gesundheit von Frau und Kind bis hin in Einzelfällen zu Fehlgeburten führen können.

Besorgt darüber, dass für eines der Handelsprodukte die angepriesene Aussagekraft ungenügend validiert sein könnte, hat sie das schweizerische Heilmittelinstitut Swissmedic auf dieses Problem aufmerksam gemacht.

### **Abklärungen im Hinblick auf den Aufbau eines Lehrganges Genetic Counselor**

Ihrer Empfehlung 12/2013 folgend hat die GUMEK erste Abklärungen zur Schaffung eines neuen Studienganges "Genetic Counselor" vorgenommen und zu diesem Zweck die Situation bezüglich Ausbildungsangebot und Berufsbild des "*Genetic counselor*" in mehreren Ländern studiert.

### **Abklärungen im Hinblick auf die Verstärkung der genetischen Kompetenz in der Aus-, Weiter- und Fortbildung der Ärztinnen und Ärzte**

Ihrer Empfehlung 12/2013 folgend hat die GUMEK erste Abklärungen zur Stärkung der genetischen Kompetenz in der Aus-, Weiter- und Fortbildung der Ärztinnen und Ärzte vorgenommen.

### **Treffen mit Vertreterinnen und Vertretern des Schweizerischen Versicherungsverbandes (SVV)**

Auf Anfrage des SVV hin hat ein Treffen zwischen Vertreterinnen und Vertretern des SVV und der GUMEK stattgefunden. Der SVV hat seine Anliegen bzgl. GUMG-Revision dargestellt, insbesondere plädiert er für die Abschaffung ohne Mindestgrenze der Informationsasymmetrie zwischen Versicherten und Versicherer, die Aufnahme der Gentestfrage in das Antragsformular und die Abschaffung der ungleichen Behandlung zwischen genetischer Prädisposition und anderen Prädispositionen.

### **Teilnahme am Hearing des BAG zu den neuen Technologien im Rahmen der Revision GUMG**

Eine Vertretung der GUMEK hat an einem Hearing des BAG teilgenommen, um die Implikationen der neuen Technologien für die klinische genetische Diagnostik und somit auch bezüglich Änderungen im GUMG zu eruieren (informierte Zustimmung, Zufallsbefunde, Informationsüberfluss, Aufbewahrung von Daten, usw.).

### **Teilnahme am Hearing der Kommission für Wissenschaft, Bildung und Kultur des Ständerates (WBK-S)**

Anlässlich der parlamentarischen Debatte zur Änderung der Bundesverfassung und des Fortpflanzungsmedizinalgesetzes zwecks Zulassung der Präimplantationsdiagnostik wurde eine Vertreterin der GUMEK am Hearing der WBK-S eingeladen und konnte die Position der GUMEK zur Vorlage präsentieren.

### **Teilnahme an der 1. Nationalen Konferenz Gesundheit2020**

Auf Einladung von Bundesrat Alain Berset hin hat die Präsidentin der GUMEK zusammen mit rund 350 Vertretern aller wichtigen Organisationen des Gesundheitswesens zur ersten Nationalen Konferenz Gesundheit2020 teilgenommen.

## **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 Pök.

### **Eidgenössische Kommission für allgemeine Leistungen und Grundsatzfragen ELGK**

Bernice Elger.

### **Workshops des BAG "Nationale Strategie seltene Krankheiten"**

Sabina Gallati, Matthias Baumgartner, Armand Bottani, Cristina Benedetti.

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

Keine Sitzung im 2013

Sabina Gallati.

### **Einsitz in der Expertenkommission der SAMW personalisierte Medizin**

Sabina Gallati.

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

Keine Sitzung im 2013



Sabina Gallati, Nicole Probst, Cristina Benedetti.

**Expertengremium der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik für die Beurteilung der Gesuche zur Übernahme genetischer 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 2014**

Für das Jahr 2014 sind einige Projekte bereits angekündigt. Einerseits wird die GUMEK gemäss Art. 12 GUMG zu zwei Gesuchen zur Erweiterung des Neugeborenen-Screenings auf zwei weitere Krankheiten Stellung nehmen.

Bereits angekündigt ist ebenfalls die Vernehmlassung zu zwei Gesetzgebungsprojekten, welche die Tätigkeit der GUMEK betreffen und zu welchen sie Stellung nehmen wird. Es sind dies die Revision des GUMG, zu welcher sie 2013 bereits eine Empfehlung verabschiedet hat, und das neue Gesundheitsberufegesetz.

Weiter wird sie an einigen Projekten arbeiten, die sie in ihrer Stellungnahme 12/2013 zur Revision des GUMG nur in groben Zügen angesprochen hat, insbesondere die Schaffung des Berufsbildes Genetic Counselor und den Aufbau des entsprechenden Lehrganges sowie die Förderung der genetischen Kompetenz in der Aus-, Weiter- und Fortbildung der Ärztinnen und Ärzte sowie weiterer Fachpersonen im Gesundheitswesen.

## **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

#### **2012**

Empfehlung 11/2012 zur Regelung des unmittelbaren Genproduktes

Stellungnahme 3/2012 der GUMEK zum definitiven Bewilligungsgesuch zur Erweiterung des Neugeborenen-Screenings auf cystische Fibrose

#### **2013**

Empfehlung 12/2013 zur Revision des GUMG

Empfehlung 13/2013 zu den Anforderungen an LaborleiterInnen infolge der Revision des FAMH-Reglements