



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)

2017

Bern, 22. März 2018

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

gumek@bag.admin.ch

<http://www.bag.admin.ch/www.bag.admin.ch/gumek>

Vorwort der Präsidentin

2017 war für die Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) und für das Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) ein Jahr der Meilensteine.

Die GUMEK konnte ihr 10-jähriges Bestehen feiern, das GUMG 10 Jahre seit der Inkraftsetzung. Am 14. Februar 2007 hatte ja der Bundesrat die Kommission eingesetzt, ihre Mitglieder ernannt und gleichzeitig das GUMG und dessen Verordnungen auf den 1. April 2007 in Kraft gesetzt.

Seither hat die GUMEK 60 Mal getagt, 16 Empfehlungen und 5 Stellungnahmen zu Einzelgesuchen zuhänden einer Behörde, 28 Stellungnahmen im Rahmen von Ämterkonsultationen und Vernehmlassungen zu Rechtsetzungsprojekten, sowie 5 Stellungnahmen zuhänden verwaltungsexterner Stellen erarbeitet. Darüber hinaus hat sie sich mit zahlreichen Fragestellungen und Projekten befasst und Expertenhearings organisiert rund um die genetischen Untersuchungen. Zudem nahmen die Präsidentin und weitere Mitglieder im Namen der Kommission an parlamentarischen Debatten teil, beantworteten Medienanfragen und engagierten sich in zahlreichen Fachgremien.

Eine breite Themenvielfalt kennzeichnete die Kommissionsarbeit. So reichten die Empfehlungen und Stellungnahmen von den Anforderungen an die Laboratorien (Qualitätssicherung, Qualifikation der Laborleiterin oder des Laborleiters), über die Fortpflanzungsmedizin (Fortpflanzungsmedizinengesetz und -verordnung, Zulassung der Präimplantationsdiagnostik), die Chancen und Herausforderungen beim Umgang mit und Einsatz von Patientendaten und Datensammlungen (Krebsregistrierungsgesetz und -verordnung, Gesetz und Verordnung über das elektronische Patientendossier, Humanforschungsgesetz), bis hin zu den kommerziellen Gentestangeboten im Internet, der Erweiterung des Neugeborenen Screenings und den sozialversicherungstechnischen Aspekten der Kostenübernahme von genetischen Untersuchungen.

Ein besonderes Augenmerk richtete die GUMEK stets auf die Massnahmen zur Stärkung der genetischen Kompetenz aller beteiligten Fachpersonen. Dies weil die Relevanz der medizinischen Genetik in allen medizinischen Fachrichtungen kontinuierlich zunimmt. Sie ist lange keine Disziplin mehr, die nur einige wenige Spezialistinnen und Spezialisten beherrschen müssen, um einige wenige Patientinnen und Patienten mit selten vorkommenden Krankheiten zu betreuen. Da jeder medizinische Fachbereich früher oder später mit genetischen Fragestellungen konfrontiert wird, besteht ein zunehmender Bedarf an entsprechend qualifizierten Spezialistinnen und Spezialisten, welchem sich nur mit einer entsprechenden Stärkung der Aus-, Weiter- und Fortbildung begegnen lässt.

Seitdem das GUMG im Jahr 2004 verabschiedet wurde, hat sich im Bereich der Genetik enorm viel getan. Die Tests liefern viel schneller und viel billiger viel mehr Information. Sie kreieren aber auch Überschussinformationen, mit welchen umzugehen eine grosse Herausforderung bedeutet. Zudem werden gewisse genetische Tests über das Internet direkt, d.h. ohne vorgängige genetische Beratung, den Konsumentinnen und Konsumenten angeboten. Diese Entwicklungen verändern und erweitern die Chancen und Risiken, welche mit der Untersuchung des Erbgutes verbunden sind, in einem Ausmass, welchem das geltende GUMG nicht mehr gerecht werden kann.

Das führt uns zum nächsten Meilenstein. Am 5. Juli 2017 hat der Bundesrat dem Parlament die Botschaft zur Revision des GUMG überwiesen. Ein noch junges Gesetz wird somit bereits einer Totalrevision unterzogen, zu welcher die GUMEK mit ihrer Empfehlung 12/2013 zur Revision des GUMG einen wesentlichen Beitrag geleistet hat.

Die Gesetzesrevision wird die Arbeit der GUMEK auch in den kommenden Jahren prägen. Es stehen die Teilnahme an den Hearings im Rahmen der parlamentarischen Debatte, die Unterstützung der Verwaltung beim Aufbau des Wirkungsmodells und die Begleitung der erforderlichen Anpassungen des Verordnungsrechtes im Rahmen der Ämterkonsultation und Vernehmlassung an.

Last but not least, the human factor. Ein Rückblick auf 10 Jahre GUMEK wäre unvollständig ohne Erwähnung ihrer Mitglieder. Die interdisziplinäre Zusammensetzung der Kommission hat sich bestens bewährt, um ausgewogene und praxistaugliche Resultate zu produzieren. Zudem hat die Zusammenarbeit zwischen den Mitgliedern innerhalb der Kommission sowie mit verschiedenen Mitarbeitenden der Verwaltung wesentlich dazu beigetragen, Barrieren abzubauen und Vertrauen aufzubauen. Dies wurde erfolgreich umgesetzt an der Schnittstelle zwischen Recht und Medizin, zwischen Vertreterinnen und Vertretern verschiedener Fachdisziplinen, zwischen Fachpersonen aus der Praxis und aus der Verwaltung und, wie es zu einem gesamtschweizerischen Gremium gehört, über die Sprachgrenzen hinaus.

In diesem Sinne freuen wir uns auf weitere kreative 10 Jahre.

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. Februar 2007 die Kommission eingesetzt und ihre Mitglieder ernannt. Im Dezember 2015 hat er acht Mitglieder wiedergewählt und vier neue Mitglieder als Nachfolger der vier austretenden Mitglieder bis zum Ende der Legislaturperiode im Dezember 2019 neu gewählt.

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 Matthias Baumgartner, Prof. Dr. med., Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Ordinarius für Stoffwechselkrankheiten, Direktor Forschungszentrum für das Kind, Leiter der Abteilung für Stoffwechselkrankheiten, Leiter Neugeborenen-Screening Schweiz, Universitäts-Kinderspital, Zürich;
- Herr Armand Bottani, Dr. med., Facharzt für medizinische Genetik, Médecin adjoint, Co-Leiter der genetischen Beratung, Hôpitaux Universitaires de Genève ;
- Herr Pierluigi Brazzola, Dr. med., Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Caposervizio ematologia pediatrica, Ospedale Regionale S. Giovanni, Bellinzona;
- Frau Bernice Elger, Prof. Dr. med., Fachärztin für innere Medizin, MA Theol., Centre universitaire romand de médecine légale, Université de Genève, Leiterin des Instituts für Bio- und Medizinethik, Universität Basel;
- Frau Siv Fokstuen, PD Dr. med., Fachärztin für medizinische Genetik, Médecin adjointe agrégée, Service de médecine génétique, Hôpitaux Universitaires de Genève ;

- Herr Andreas Huber, Prof. Dr. med., Facharzt für Innere Medizin, Facharzt für Onkologie-Hämatologie, Spezialist für Hämatologie FAMH, Spezialist für Immunologie FAMH, Spezialist für klinische Chemie FAMH, Chefarzt, Zentrum für Labormedizin, Kantonsspital, Aarau;
- Herr Wolfram Jochum, Prof. Dr. med., Facharzt für Pathologie, Facharzt in Molekularpathologie, Facharzt in Neuropathologie, Chefarzt, Institut für Pathologie, Kantonsspital St. Gallen;
- Frau Adelgunde Kratzer, Dr. phil., Forensische Genetikerin SGRM, Leiterin der Abteilung Forensische Genetik, Institut für Rechtsmedizin der Universität Zürich, stellvertretende Leiterin der EDNA-Koordinationsstelle der Eidgenössischen Datenbank, Institut für Rechtsmedizin der Universität Zürich;
- Herr Michael Morris, Dr., Spezialist für medizinisch-genetische Analytik FAMH, Direktor, synlab Genetics, Lausanne;
- Frau Nicole Probst-Hensch, Prof. Dr. phil. II, PhD, MPH, Extraordinaria für Sozial- und Präventivmedizin, Leiterin des Departements Epidemiologie und Public Health, Schweizerisches Tropen- und Public-Health-Institut der Universität Basel;
- Frau Dorothea Wunder, PD Dr. med., Fachärztin für Gynäkologie und Geburtshilfe und Fachärztin in Reproduktionsmedizin und gynäkologischer Endokrinologie, Centre de Procréation Médicamente Assistée et d'endocrinologie gynécologique, Lausanne.

2.2 Sitzungen

Im Jahr 2017 hat die GUMEK insgesamt sechs 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 und Stellungnahmen

Die GUMEK hat in der Berichtsperiode eine Stellungnahme zuhanden des BAG erarbeitet.

Stellungnahme 5/2017 zum Bewilligungsgesuch zur Durchführung von Reihenuntersuchungen: Erweiterung des Neugeborenen-Screenings auf schwere angeborene Immundefekte (SCID)

Hintergrund dieser Stellungnahme ist das Gesuch des Steering Komitees SCID Neugeborenen-Screening vom 18. November 2014 mit den Nachträgen vom 11. Dezember 2015, 31. August 2016 und 30. November 2016 zur Erweiterung des Neugeborenen-Screenings um die Untersuchung auf schwere angeborene Immundefekte (*severe combined immunodeficiency*, SCID). Es handelt sich dabei um das vierte Gesuch zur Durchführung einer Reihenuntersuchung seit Inkraftsetzung des GUMG am 1. April

2007 nach den Gesuchen zur Erweiterung des Neugeborenen-Screenings um die Untersuchungen auf cystische Fibrose (CF, 2010, Erneuerung 2012), Ahornsirupkrankheit (MSUD, 2014) und Glutarazidurie Typ 1 (GA-1, 2014). In Übereinstimmung mit Art. 12 GUMG hat das BAG vor der Erteilung der Bewilligung die GUMEK und die Nationale Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin (NEK) angehört.

Die GUMEK hat das Gesuch geprüft und festgestellt, dass die Voraussetzungen von Art. 12 Abs. 2 Bst. a („eine Frühbehandlung oder eine Prophylaxe ist möglich“) und b („die Untersuchungsmethode liefert nachweislich zuverlässige Ergebnisse“) GUMG erfüllt sind. Sie hält hingegen Verbesserungsmassnahmen bei der Prozedur zur Konfirmationsdiagnostik für notwendig (Art. 12 Abs. 2 Bst. c GUMG „die angemessene genetische Beratung ist sichergestellt“), damit die Reise der kleinen Patienten zum Kompetenzzentrum in Zürich hinausgezögert wird und sich für einen Teil der falschpositiven Kinder sogar erübrigt.

Die Prüfung auf die Vollständigkeit des Gesuchs gemäss ihrer Empfehlung 4/2009 zu den Anforderungen an die Gesuche zur Durchführung von Reihenuntersuchungen hat einige Lücken und Unklarheiten des Anwendungskonzeptes gezeigt. Bemängelt wurde namentlich, dass die Angaben zu den bisher betreuten SCID- und schweren T-Zell-Lymphopenie-Fällen unvollständig waren; dass bei der Darstellung des erwarteten therapeutischen Erfolgs der hämatopoetischen Stammzelltransplantation das Anwendungskonzept von einem zu optimistischen Bild ausgeht; dass Informationen zum Umgang mit falsch-positiven Fällen nach dem wiederholten Screening-Test fehlen; und schliesslich, dass das Konzept keine Auskunft gibt zu den benötigten Ressourcen für die Folgebetreuung der behandelbaren Personen, sprich für die anspruchsvolle, zeitaufwendige und nicht immer erfolgreiche Suche nach einem geeigneten Spender oder einer geeigneten Spenderin.

Weiter hat die GUMEK in ihrer Stellungnahme spezifische Fragen des BAG beantwortet und zuhanden der Gesuchstellerin die Empfehlung formuliert, dass in einer Datenbank alle Fälle und alle Formen von SCID und schweren T-Zell-Lymphopenie erfasst und später entdeckte Fälle nachträglich aufgenommen werden.

3.2 Stellungnahmen zu Gesetzgebungsprojekten

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

Ämterkonsultation zur Revision der Krankenpflege-Leistungsverordnung und deren Anhänge (Revision vom 1.7.2017)

Bei der diesjährigen Revision der Krankenpflege-Leistungsverordnung (KLV) und ihrer Anhänge betrifft lediglich die Anpassung der Regelung der Kostenübernahme des nicht-invasiven pränatalen Tests (NIPT) die medizinische Genetik. Die auf zwei Jahre befristete Aufnahme in die Krankenpflege-Leistungsverordnung und in die Analysenliste läuft am 30.6.2017 ab und eine Neubeurteilung ist notwendig. Die GUMEK bedauert beim Revisionsentwurf, dass die Kostenübernahme weiterhin auf die Einlingschwangerschaften begrenzt ist, obwohl inzwischen auch für Zwillingschwangerschaften gute Ergebnisse vorliegen. Weiter bedauert sie, dass die Kosten der NIPT weiterhin ausschliesslich für NIPT übernommen werden, die mittels Hochdurchsatzsequenzierung durchgeführt werden, obwohl inzwischen auch für andere Verfahren sehr gute Resultate mit sehr grossen Patientenkollektiven vorliegen.

Vernehmlassung zur Änderung der Verordnung über die Festlegung und die Anpassung von Tarifstrukturen in der Krankenversicherung

Die Revision der Tarifstruktur für ärztliche Leistungen (TARMED) geht mit wesentlichen Einschränkungen mehrerer Positionen einher, welche bei allen Patientinnen und Patienten, die genetisch beraten und/oder genetisch abgeklärt werden, zum Tragen kommen. Die GUMEK hat ihre Bedenken geäussert, dass mit der vorgeschlagenen Revision die Vorgaben des Gesetzes für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) nicht mehr korrekt umsetzbar sind, weil die maximal verfügbare Zeit (9 Mal 5 Minuten/Jahr) ungenügend ist, um alle gesetzlich vorgegebenen und fachlich sinnvollen Informationen

zu vermitteln; dass Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten noch weniger Aussichten auf eine rasche Diagnosestellung und adäquate Betreuung haben werden, weil der zeitliche Aufwand für den Erstkontakt und die Diagnosestellung oft erheblich ist und entsprechend mehrere Konsultationen/genetische Beratungen erforderlich sind; dass die Arbeit von Fachärztinnen und Fachärzten für medizinische Genetik äusserst unbefriedigend wird, weil die genetische Fachexpertise den Patientinnen und Patienten nicht mehr dem Bedürfnis und den gesetzlichen Vorgaben entsprechend und auch nicht mehr mit der erforderlichen Qualität zur Verfügung gestellt werden kann; dass dadurch die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit medizinisch-genetischen Fragestellungen und insbesondere die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten nicht mehr gewährleistet ist.

Die GUMEK hat deswegen gefordert, dass die Limitationen für die Dauer der Konsultation, der genetischen Beratung sowie der Leistungen in Abwesenheit des Patienten entweder gestrichen oder nach oben angepasst werden.

Vernehmlassung zur Verordnung über die Registrierung von Krebserkrankungen (Krebsregistrierungsverordnung)

Da bei Krebserkrankungen auch genetische Untersuchungen durchgeführt werden, sei es auf Grund von Keimbahnmutationen, die zur Entwicklung von Krebs veranlassen, oder sei es zum Nachweis von somatischen Mutationen in von Krebs befallenen Zellen, nimmt die GUMEK zur Vernehmlassung Stellung.

Die GUMEK hat auf mehrere verbesserungsbedürftige Punkte hingewiesen. Sie bemängelt namentlich, dass die Abläufe für die Meldung der Krebserkrankungen unklar sind (wer und wann meldet). Auch empfiehlt sie, dass die Erhebung nicht nur bei Kindern, sondern auch bei Erwachsenen zeitlich variabel sein sollte, damit bei neuen Fragestellungen zu neuen Parametern Daten erhoben werden können. Die Trennung in ein nationales Krebsregister von Krankheiten bei Erwachsenen und in eines von Krankheiten bei Kindern hält die GUMEK aus Sicht von Versorgungs- und Ursachenforschung für nicht sinnvoll, insbesondere wenn man bedenkt, dass ein relevanter Anteil von Krebsneuerkrankungen eigentlich Zweittumoren bei Patientinnen und Patienten mit einer Krebserkrankung im Kindesalter darstellen.

Wie schon bei der Vernehmlassung zum Gesetz, plädiert die GUMEK nochmals dafür, dass die Infrastruktur des Krebsregisters auch für die Erfassung der seltenen Krankheiten genutzt werden sollte.

Vernehmlassung zur Teilrevision des Bundesgesetzes über die Krankenversicherung (Zulassung von Leistungserbringern)

Weil auch die Zulassungsmodalitäten der Leistungserbringer die Sicherstellung einer hochstehenden Qualität und die Versorgungssicherheit für alle Patientinnen und Patienten, die genetisch beraten und/oder genetisch abgeklärt werden, mitbestimmen, nimmt die GUMEK zur Revisionsvorlage Stellung.

Da für die erfolgreiche Patientenbetreuung ausreichende Sprachkenntnisse mindestens so wichtig sind wie die in der Vorlage erwähnten Faktoren (Aus- und Weiterbildung und die für die Qualität der Leistungserbringung notwendigen Strukturen), bedauert die GUMEK, dass sie nicht zu den Voraussetzungen zur Zulassung zählen.

Die GUMEK teilt die Ansicht des Bundesrates, dass Kenntnisse des schweizerischen Gesundheitssystems eine unumgängliche Voraussetzung darstellen, damit Leistungserbringer ihre Leistungen in der erwarteten Qualität erbringen können. Die Forderung, dass die Arbeitstätigkeit in der Schweiz erst nach Abschluss der Weiterbildung für die Berechnung der zweijährigen Berufstätigkeit berücksichtigt werden kann, stellt hingegen gemäss GUMEK eine unnötige Hürde dar.

Schliesslich zweifelt die GUMEK daran, dass die Krankenversicherer sich optimal für die Bezeichnung der Organisation, die über die Zulassung von Leistungserbringern entscheidet, eignen würden und schlägt vor, dass der Bundesrat diese Aufgabe übernimmt.

Ämterkonsultation zur Revision der Krankenpflege-Leistungsverordnung und deren Anhänge (Revision vom 1.1.2018)

Auf den 1. Januar 2018 wird die Kostenübernahme dreier genetischen Untersuchungen angepasst.

Die GUMEK begrüsst in der entsprechenden Ämterkonsultation die Erweiterung des Neugeborenen-Screenings auf die Ahornsirupkrankheit (MSUD) und auf die Glutarazidurie Typ 1 (GA-1) und die Erweiterung der Kostenübernahme des nicht-invasiven pränatalen Test NIPT auf die Zwillingsschwangerschaften. Beide Punkte entsprechen früheren empfohlenen Änderungen der Kommission.

Schliesslich empfiehlt sie einige redaktionelle Änderungen beim Multigenexpressionstest beim Mammakarzinom vorzunehmen, welche den Text präzisieren und/oder die klinische Realität besser wiedergeben.

3.3 Stellungnahmen zu nicht-behördlichen Projekten

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

Vorlage Generalkonsent „Information und Einwilligung zur Verwendung von gesundheitsbezogenen Daten und Proben für Forschung“ zuhanden der Schweizerischen Akademie der medizinischen Wissenschaften

Die Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW) und die Dachorganisation der Schweizer Ethikkommissionen für die Forschung am Menschen (swissethics) haben die Vorlage für einen sogenannten Generalkonsent erarbeitet, mit dem Personen in die Verwendung ihrer Daten und Proben für künftige Forschungsprojekte einwilligen können.

Die GUMEK hat im Rahmen der Vernehmlassung die Bestrebungen für eine Harmonisierung des Verfahrens zur Einholung des Generalkonsent in der Schweiz begrüsst und gleichzeitig auf mehrere Mängel hingewiesen, die korrigiert werden müssen. Einerseits wirft sie die Frage auf, ob eine einzige Vorlage sich für den Einsatz in sehr unterschiedlichen Bereichen, sprich in der Genetik und in der Pathologie, eignet. In der Pathologie warnt sie auch vor der Gefahr eines dramatischen Rückgangs der für die Forschung zur Verfügung stehenden Proben und Daten beim Wechsel von einer „Widerspruchsregelung“ zu einer „Einwilligungsregelung“. Grosse Bedenken hat die GUMEK mit dem Vorschlag, allfällige gesundheitsrelevante Informationen (Zufallsbefunde) an den Patienten zurückzugeben, ohne in irgendeiner Form seine Zustimmung eingeholt zu haben. Sie hält es vom Arbeitsaufwand wie auch von der finanziellen Belastung her als nicht praktikabel und entgegen den Interessen des Patienten. Schliesslich empfiehlt sie eine Überprüfung der Datenschutzbestimmungen im Fall des Austausches der Patientendaten mit dem Ausland.

Vernehmlassung zum Konzept des Schweizer Registers für seltene Krankheiten zuhanden des Schweizer Registers für seltene Krankheiten (SRSK)

Dem Nationalen Konzept für Seltene Krankheiten des Bundesamtes für Gesundheit entsprechend hat die Arbeitsgruppe des Schweizer Registers für seltene Krankheiten (SRSK) ein Konzept für ein nationales Register entwickelt, damit von allen Patienten und Patientinnen mit seltenen, nicht-onkologischen Krankheiten ein minimaler Datensatz erfasst wird, grundlegende Daten zur Epidemiologie seltener Krankheiten in der Schweiz gewonnen werden und die Teilnahme von Betroffenen an nationalen und internationalen Studien erleichtert wird. Die GUMEK hält das Konzept grundsätzlich für umsetzbar, weist aber in ihrer Stellungnahme auf einige Punkte hin, die zu verbessern oder zu präzisieren sind. Es ist erstens unklar, wie das Hämophilie-Register von Swiss Hemophilia Network (SHN) und das Register für schwere Immundefekte zum Schweizer Register für seltene Krankheiten stehen, weiter ist auch die Zeit bis zur Diagnose zu erfassen, die ein gewichtiges Problem in der Betreuung dieser Patientinnen und Patienten darstellt. Bezüglich Information der Patientinnen und Patienten befürwortet die GUMEK

eine Variante ohne schriftliche Zustimmung, in Analogie zum Krebsregistrierungsgesetz, um möglichst wenige Personen zu verlieren.

3.4 Weitere Projekte, Tätigkeiten und Öffentlichkeitsarbeit

Abklärungen in Hinblick auf den Aufbau eines Lehrganges für *Genetic Counsellor* und auf die Verstärkung der genetischen Kompetenz in der Aus-, Weiter- und Fortbildung der Ärztinnen und Ärzte

Ihrer Empfehlung 12/2013 folgend hat die GUMEK die Abklärungen zur Schaffung eines neuen Studienganges "*Genetic Counsellor*" sowie zur Verstärkung der genetischen Kompetenz in der Aus-, Weiter- und Fortbildung der Ärztinnen und Ärzte weitergeführt.

Die Zunahme der Relevanz der medizinischen Genetik geht mit einem wachsenden Bedarf an genetischer Beratung der Patientinnen und Patienten einher, die genetisch untersucht werden. Neben den medizinisch-technischen Entwicklungen tragen auch Änderungen des Rechtsrahmens zu einer vermehrten Nachfrage nach genetischer Beratung bei. Gemeint sind hier die Aufnahme unter bestimmten Bedingungen des NIPT als Pflichtleistung (zirka 29'000 getestete Frauen im Jahr 2016) sowie die Zulassung der Präimplantationsdiagnostik (PID) mit der Inkraftsetzung des revidierten Fortpflanzungsmedizinergesetzes am 1. September 2017.

Im Hinblick auf die Schaffung eines neuen Studienganges "*Genetic Counsellor*" hat die GUMEK ein Hearing organisiert mit Frau Anne Murphy, genetische Beraterin und Präsidentin der „*Association suisse des conseillers en génétique*“ (ASCG), und Frau PD Dr. med. Deborah Bartholdi, Spezialistin in medizinischer Genetik mit mehrjähriger Berufserfahrung in Kanada, wo der Beruf des *Genetic Counsellor* bereits eine lange Tradition hat. Es konnten zahlreiche Themen diskutiert werden, insbesondere die Prozedur zur Anerkennung einer neuen Berufsgattung (rechtlich, seitens der Krankenversicherer, der anderen Medizinalpersonen, innerhalb der Spitalorganisation), die Verrechnung dieser Leistungen, die Schaffung entsprechender neuer Stellen, die absehbare Nachfrage nach genetischen Beraterinnen und Beratern, das Pflichtenheft und die verschiedenen Optionen für die Ausbildung genetischer Beraterinnen und Berater (Lehrgang an Fachhochschule, Hochschule, oder Ausbildung im Ausland), die finanziellen Anreize, die Situation im Ausland sowie die Rolle der verschiedenen Organisationen und Gremien (ASCG, SGMG, GUMEK).

Gleichzeitig sind zunehmend Ärztinnen und Ärzte aller medizinischen Fachrichtungen mit genetischen Fragestellungen konfrontiert. Darum hat die GUMEK im Berichtsjahr auch ihre Abklärungen fortgeführt, um allen interessierten Ärztinnen und Ärzten die Möglichkeit anzubieten, eine Vertiefung in medizinischer Genetik zu absolvieren. In einem Hearing mit Dr. med. Werner Bauer, Präsident des Schweizerischen Instituts für ärztliche Weiter- und Fortbildung SIWF wurden die verschiedenen Weiterbildungsoptionen und ihre Vor- und Nachteile diskutiert, sowie das Verfahren, um ein neues Weiterbildungsprogramm aufzustellen.

Treffen mit den Projektverantwortlichen des Wirkungsmodells Fortpflanzungsmedizinergesetz

Das Bundesamt für Gesundheit hat die Aufgabe, die Wirksamkeit des Fortpflanzungsmedizinergesetzes und darin insbesondere die Auswirkungen der Zulassung der Präimplantationsdiagnostik zu untersuchen. Als erster Schritt zu diesem Ziel hin bereitet es ein Wirkungsmodell vor, das als Grundlage für weitere Schritte der Wirksamkeitsprüfung und als Kommunikationsinstrument mit Partnerinnen und Partnern dient. Die Projektverantwortlichen haben der GUMEK erste Entwürfe der Erhebungsinstrumente vorgestellt und von den GUMEK-Mitgliedern zahlreiche Rückmeldungen erhalten, welche die Benutzerfreundlichkeit, das Verständnis und den Nutzen des Wirkungsmodells verbessern.

Einsatz in der Expertengruppe für die Begleitung der Revision des DNA-Profile-Gesetzes

Auf Einladung des Bundesamtes für Polizei hin haben die Präsidentin der GUMEK, Prof. Sabina Gallati und Frau Dr. Adelgunde Kratzer Einsitz in die Expertengruppe für die Begleitung der Revision des DNA-Profile-Gesetzes genommen.

Einsatz in der Arbeitsgruppe „Interprofessionelle Weiter- und Fortbildung in personalisierter Medizin“ der Schweizerischen Akademie der medizinischen Wissenschaften

Auf Einladung der Schweizerischen Akademie der medizinischen Wissenschaften (SAMW) hin haben die Präsidentin der GUMEK, Prof. Sabina Gallati und Frau PD Dr. med. Siv Fokstuen Einsitz in die Arbeitsgruppe „Interprofessionelle Weiter- und Fortbildung in personalisierter Medizin“ der SAMW genommen.

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 abrufbar.

5 Einsatz in Expertengruppen und Kommissionen

Eidgenössische Kommission für allgemeine Leistungen und Grundsatzfragen ELGK

Bernice Elger.

Nationale Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin NEK

Dorothea Wunder.

Eidgenössische Kommission für Lufthygiene

Nicole Probst-Hensch.

Interessengemeinschaft Seltene Krankheiten

Matthias Baumgartner, Andreas Huber.

Nationale Koordination Seltene Krankheiten KOSEK

Matthias Baumgartner.

Arbeitsgruppe der SAMW „Referenzzentren Seltene Krankheiten“

Matthias Baumgartner.

Executive Board Swiss Personalized Health Network SPHN

Nicole Probst-Hensch.

Swiss Group of Pharmacogenomics and Personalized Therapy

Michael Morris.

Koordination Epidemiologie Pilotprojekt Humanbiomonitoring

Nicole Probst-Hensch.

Expertenkommission Brustkrebs der Krebsliga Schweiz

Cristina Benedetti.

6 Ausblick 2018

Nachdem zwei ihrer Mitglieder im Berichtsjahr in der entsprechenden begleitenden Expertengruppe Einsitz gehabt haben, wird die GUMEK im Jahr 2018 sich bei der Vernehmlassung zur Revision des DNA-Profil-Gesetzes äussern. Weiter ist es geplant, dass einige Mitglieder der GUMEK ihre Expertise im Rahmen der Vorbereitung des Wirkungsmodells GUMG einfliessen lassen, das im Hinblick auf die Gesetzesrevision GUMG die Wirksamkeit des Gesetzes untersuchen wird.

Falls auch genetische Aspekte betroffen sind, wird sich die GUMEK an die Ämterkonsultationen zur Revision der Kranken-Leistungsverordnung und der Analysenliste beteiligen.

Weiter wird die Kommission an einigen Projekten weiterarbeiten, insbesondere seien hier die Schaffung des Berufsbildes *Genetic Counsellor* mit dem entsprechenden Lehrgang und die Förderung der genetischen Kompetenz in der Aus-, Weiter- und Fortbildung der Ärztinnen und Ärzte sowie weiterer Fachpersonen im Gesundheitswesen genannt.

In Anbetracht der zunehmenden Möglichkeiten, bei gesunden Personen genetische Veranlagungen zur Entwicklung bestimmten Krankheiten zu erkennen und rechtzeitig präventive Massnahmen einzuleiten, wird die GUMEK prüfen, in wie fern das bisherige Verfahren (Einzelgesuch der zuständigen Fachgesellschaft oder Gruppierung an das BAG) für diese neue Realität noch geeignet ist und bei Bedarf eine Anpassung vorschlagen. Zu thematisieren sind neben dem bereits bestehenden Neugeborenen-Screening auch Populations- und Kaskadenscreening.

Neu wird sie Kontakte knüpfen und Optionen prüfen, um auch in der Schweiz ein Kaskaden-Screening der familiären Hypercholesterinämie zu etablieren und nach international anerkannten Kriterien die genetische Veranlagung der Familienangehörigen von betroffenen Patientinnen und Patienten zu testen. Die internationale Erfahrung zeigt, dass dank eines Screenings die Risikopersonen identifiziert und prophylaktisch behandelt und damit schwere Herz-Kreislauf-Krankheiten in jüngeren Jahren vermieden werden können.

Die massive Erweiterung der Untersuchungsmöglichkeiten führt zu neuen Angeboten und zu neuen Herausforderungen. Die GUMEK wird diese Entwicklungen, namentlich im Bereich der personalisierten Medizin, der Gesamtgenomsequenzierung und der Pharmakogenetik verfolgen und bei Bedarf entsprechende Empfehlungen erarbeiten.

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

2014

Empfehlung 14/2014 der GUMEK zu den Voraussetzungen zur Veranlassung der Nicht-invasiven Pränatalen Tests

Stellungnahme 4/2014 der GUMEK zu zwei Bewilligungsgesuchen zur Durchführung von Reihenuntersuchungen: Erweiterung des Neugeborenencreenings um die Untersuchungen auf die Ahornsirupkrankheit (MSUD) und auf die Glutarazidurie Typ 1 (GA-1)

2015

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

2016

Empfehlung 16/2016 als Ergänzung der Empfehlung 9/2011 zur Regelung der Durchführung von externen Qualitätskontrollen

2017

Stellungnahme 5/2017 der GUMEK zum Bewilligungsgesuch zur Durchführung von Reihenuntersuchungen: Erweiterung des Neugeborenencreenings um die Untersuchungen auf schwere angeborene Immundefekte (SCID)