



Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra

Eidgenössische Kommission für genetische Untersuchungen beim Menschen
Commission fédérale pour l'analyse génétique humaine
Commissione federale per gli esami genetici sull'essere umano
Federal Commission for Human Genetic Testing

CH-3003 Bern, BAG

A-Priority

Bundesamt für Gesundheit
Sektion Biol. Sicherheit, Humangenetik
und Fortpflanzungsmedizin
Herr Dr. Thomas Binz
Postfach
3003 Bern

Referenz/Aktenzeichen: 601-24
Ihr Zeichen: KEN, RSC, SIA, FOP
Unser Zeichen: BCR
Bern, 22. Januar 2019

**Empfehlung 17/2019 der GUMEK
zur Revision der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV);
Fragen zur Akkreditierungspflicht und zur Aufbewahrungsdauer von Untersuchungsberichten**

Sehr geehrter Herr Dr. Binz
Sehr geehrte Damen und Herren

Für Ihr Schreiben vom 18. Oktober 2018, in welchem Sie der eidgenössischen Kommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) Fragen stellen zur Einführung einer Akkreditierungspflicht und zur Aufbewahrungsdauer von Untersuchungsberichten, bedanken wir uns. Gerne nehmen wir nachstehend zu Ihren Fragen Stellung.

1. Einführung einer Akkreditierungspflicht für genetische Laboratorien im medizinischen Bereich

Die Sicherstellung der Qualität einer genetischen Untersuchung und der Interpretation ihrer Ergebnisse stellt ein hauptsächliches Anliegen des Gesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) dar. Zu diesem Zweck sieht das Gesetz eine obligatorische Bewilligung für Laboratorien vor, die zyto- oder molekulargenetische Untersuchungen durchführen. Sowohl das geltende (Art. 8 Abs. 2. Bst. b GUMG) wie das revidierte Gesetz (Art. 28 Abs. 4 Bst. a nGUMG) bestimmen, dass der Bundesrat die Voraussetzungen für die Erteilung der Bewilligung an die Laboratorien regelt.

Bundesamt für Gesundheit BAG
Cristina Benedetti
Wissenschaftliche Sekretärin der Kommission
Schwarzenburgstrasse 157, CH-3003 Bern
Tel. +41 58 465 30 34, Fax +41 58 462 62 33
Cristina.Benedetti@bag.admin.ch
www.bag.admin.ch/gumek

In Ihrem Schreiben erinnern Sie daran, dass gemäss der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (Art. 15 Abs. 1 GUMV) zu diesen Voraussetzungen auch der Betrieb eines Qualitätsmanagementsystems nach den Normen ISO/IEC 17025 oder ISO 15189 gehört. Obwohl die ISO-Normen der Akkreditierung zugrunde liegen, besteht bislang keine Akkreditierungspflicht ausser für Laboratorien, die genetische Untersuchungen an Keimzellen und Embryonen *in vitro* im Rahmen von Fortpflanzungsverfahren (PID) durchführen und für Laboratorien, die Hochdurchsatzsequenzierungen zulasten der obligatorischen Krankenpflegeversicherung durchführen.

Sie überlegen sich nun, im Rahmen der Gesamtrevision der GUMV, welche der Gesamtrevision des Gesetzes folgt, die Akkreditierungspflicht für alle nach GUMG bewilligten Laboratorien einzuführen. Sie fragen dabei die GUMEK, wie sie zu diesem Vorschlag steht.

Die GUMEK pflichtet Ihnen bei, dass die Laborlandschaft seit dem Inkrafttreten von GUMG und GUMV am 1. April 2007 sich stark verändert und die Akkreditierung einen neuen Stellenwert bekommen hat. Eine Neuerwägung der Akkreditierungspflicht als Voraussetzung für Durchführung aller und nicht nur ausgewählter zyto- oder molekulargenetischen Untersuchungen halten wir deswegen für zeitgemäss und angebracht.

Wir haben nun die Situation geprüft und teilen Ihnen gerne mit, dass die GUMEK den Vorschlag mit Nachdruck begrüsst, die Akkreditierung als Voraussetzung für alle Laboratorien festzulegen, welche gemäss GUMG für die Durchführung von zyto- oder molekulargenetischen Untersuchungen eine Bewilligung benötigen.

Massgebend für unsere Haltung sind folgende Überlegungen:

- In den medizinisch-genetischen Laboratorien stellt die Akkreditierung längst nicht mehr die Ausnahme, sondern zunehmend die Regel dar (63% der bewilligten Laboratorien im Oktober 2018 gegen 45% im Jahr 2007).
- Die meisten noch nicht akkreditierten Laboratorien haben gemäss Ihrer Aussage ihre Absicht bereits bekundet, sich akkreditieren zu lassen.
- Die GUMV setzt für die Durchführung von zyto- oder molekulargenetischen Untersuchungen bereits seit 2007 ein Qualitätsmanagementsystem nach den Normen ISO/IEC 17025 oder ISO 15189 voraus. Es ist deswegen davon auszugehen, dass auch die noch nicht-akkreditierten Laboratorien die ISO-Normen beherrschen und nach ihren Vorgaben arbeiten. Das Akkreditierungsverfahren würde somit für sie einen zumutbaren Aufwand und keine erhebliche Umstellung der Arbeitsprozesse bedeuten.
- Die seit 2007 neu hinzugekommenen Untersuchungen mit komplexen Techniken (Hochdurchsatzsequenzierung) dürfen seit 2015 zulasten der obligatorischen Krankenversicherung verrechnet werden, dies aber nur dann, wenn das Laboratorium akkreditiert ist. Weil die Hochdurchsatzsequenzierung zunehmend häufig eingesetzt wird und inzwischen fast zum Standardangebot eines jeden medizinisch-genetischen Labors gehört, und weil diese sehr teuren Untersuchungen oft zulasten der obligatorischen Krankenversicherung verrechnet werden, besteht bereits heute *de facto* eine Akkreditierungspflicht, wenn auch nicht *de jure*.
- Auch in der Molekularpathologie ist eine Akkreditierungspflicht angemessen: Zunehmend komplexe und konstant an die neuen Erkenntnisse anzupassende Untersuchungen werden hier durchgeführt, um die optimale Therapie zu finden. Weil die genetische Untersuchung therapierelevant ist, haben Fehler für die untersuchte Person lebenswichtige Konsequenzen und sind zwingend zu vermeiden.
- Es ist weder aus der Perspektive der Qualitätssicherung noch aus wirtschaftlichen Gründen sinnvoll, für die Aufsicht zwei separate Inspektionsinstitutionen zur Verfügung zu stellen.
- Erstens kann nur durch eine Akkreditierungspflicht eine *unité de doctrine* bezüglich Anforderungen und Inspektion erreicht werden. Eine vereinheitlichte Aufsicht würde sich insbesondere bewähren, um neu auftretende Probleme und verbreitet vorkommende Qualitätsmängel rascher zu identifizieren und zu beheben.
- Ferner wird mit der Zeit die Weiterführung des Swissmedic-Inspektorats für eine immer kleiner werdende Anzahl Laboratorien überproportional teuer und lässt sich kaum mehr rechtfertigen. Auf

Grund der Ihnen vorliegenden Informationen ist zu erwarten, dass bis zur Inkraftsetzung der revidierten GUMV voraussichtlich nur um die 20 Laboratorien noch nicht akkreditiert sein werden.

- Die Akkreditierung stellt den international anerkannten Standard dar. Weil die Laboratorien sich damit auch im Ausland beweisen können, kann die Akkreditierung den Laboratorien wirtschaftliche Vorteile bringen.

Selbstverständlich muss die Revision der Verordnung eine angemessene Übergangsfrist vorsehen, damit alle Laboratorien sich rechtzeitig akkreditieren lassen können. Dadurch wird vermieden, dass die Laboratorien ihre Tätigkeit unterbrechen müssen und die Versorgungssicherheit gefährdet wird. Zu berücksichtigen sind dabei sowohl die von den Laboratorien für das Akkreditierungsverfahren benötigte Zeit, wie auch die Kapazitäten der Schweizerischen Akkreditierungsstelle (SAS), um den Akkreditierungsgesuchen nachzukommen.

2. Aufbewahrung der Untersuchungsberichte

Im zweiten Teil Ihrer Anfrage geht es um die Untersuchungsberichte, die gemäss Art. 16 Abs. 2 der geltenden GUMV das Laboratorium während 30 Jahren aufbewahren muss. Im Rahmen der Gesamtrevision der Verordnung überlegen Sie sich nun, die Pflicht der Laboratorien, Untersuchungsberichte während 30 Jahren aufzubewahren, aufzuheben. In diesem Zusammenhang stellen Sie der GUMEK fünf Fragen, die wir hiermit gerne beantworten.

Frage 1: Gibt es aus der Sicht der GUMEK überwiegende Gründe dafür, dass die Untersuchungsberichte weiterhin 30 Jahre im Laboratorium aufbewahrt werden sollten?

Die Untersuchungsberichte der durchgeführten genetischen Untersuchungen gehören zur Krankengeschichte aller Patientinnen und Patienten und sind im Patientendossier der behandelnden Ärztinnen und Ärzte mindestens 10 Jahre aufzubewahren¹. Die Möglichkeit, auch mehrere Jahre nach ihrer Erhebung auf medizinisch-relevante Informationen zurückgreifen zu können, und darunter auch auf die Resultate von genetischen Untersuchungen, trägt wesentlich zur Versorgungsqualität der Patientinnen und Patienten bei. Die Diagnosestellung wird vereinfacht, Therapien werden optimiert, unnötige oder sogar schädliche Behandlungen ausgelassen, Doppelspurigkeiten vermieden und nicht zuletzt Kosten eingespart.

Untersuchungsberichte der genetischen Untersuchungen stellen unter allen Informationen, die im Patientendossier abgelegt werden, aus folgenden Gründen einen Sonderfall dar:

- Diese Informationen sind für die Patientinnen und die Patienten, anders als viele andere Befunde und Informationen, über Jahrzehnte gültig und relevant.
- Es kann notwendig werden, auf den ursprünglichen Untersuchungsbericht zurückgreifen zu können. Nur so kann rekonstruiert werden, was wann mit welcher Methode untersucht wurde und welcher Befund sich daraus ergab. Die vollständige Information kann beispielweise darauf hinweisen, dass der damalige Befund inzwischen in Frage gestellt oder die Untersuchung wiederholt werden sollte, weil neue Methoden und neue Erkenntnisse zu einem anderen oder differenzierteren Befund führen könnten.
- Die Informationen sind nicht ausschliesslich für die Patientinnen und die Patienten, sondern auch für ihre Familienangehörige relevant, und dies auch nach dem Tod der untersuchten Person.

Gerade diese Besonderheiten erklären und rechtfertigen Vorgaben zur Aufbewahrung, die bezüglich Dauer und Ort von den Vorgaben zur Aufbewahrung der übrigen medizinischen Informationen abweichen.

¹ Die FMH empfiehlt ihren Mitgliedern neu, im Hinblick auf die Inkraftsetzung des neuen Verjährungsrechts am 1.1.2020, die Krankengeschichten freiwillig während 20 Jahren aufzubewahren (U. Pally Hofmann, Neues Verjährungsrecht, SÄZ 2018;99(51-51):1825-1826).

Die GUMEK ist der Meinung, dass für die Untersuchungsberichte für die Laboratorien weiterhin eine 30-Jahre-lange Aufbewahrungspflicht gelten sollte. Massgebend dafür sind folgende Überlegungen:

- *Für die untersuchte Person:* Bei Befunden mit Varianten unbekannter Bedeutung (VUS) bietet eine längere Aufbewahrung die Möglichkeit, zu einem späteren Zeitpunkt eine bessere Aussage zum Befund machen zu können.
- *Für die untersuchte Person:* Wenn Ergebnisse aus alten Untersuchungsberichten für die Betreuung von Familienangehörigen verwendet werden, wird der Test aus Qualitätssicherungsgründen meist wiederholt. Sollte die Wiederholung zu anderen Ergebnissen führen (z.B. weil eine neue Methode verwendet wird oder wegen eines Fehlers in der ersten Durchführung), wird der Befund korrigiert und dem Arzt oder der Ärztin nachgereicht. Diese informieren anschliessend den Patienten.
- *Für Familienangehörige:* Wenn Vorinformationen über die genetische Untersuchung bei einem Familienangehörigen vorliegen (welche Untersuchung, welche Methode, welche gefundenen Varianten), sind die Untersuchung und die Interpretation für weitere Familienmitglieder stark vereinfacht und der Befund zuverlässiger. Dank der vorliegenden Information kann direkt nach der Mutation gesucht werden, die bereits beim Angehörigen gefunden wurde. Dadurch kommt man schneller und kostengünstig zu einem Befund.
- *Für Familienangehörige:* Die Erfahrung zeigt, dass bei der Erhebung der Familienanamnese eines neuen Patienten/einer neuen Patientin es immer wieder vorkommt, dass der ganze Fall und die ganze Familienanamnese nicht mehr vollständig rekonstruiert werden können, weil die relevante Dokumentation von älteren oder bereits verstorbenen Familienangehörigen in der Arztpraxis bereits vernichtet worden ist.
- Da die Untersuchungsberichte häufig für die nächste Generation notwendig sind und Menschen tendenziell später Eltern werden, stellt sich sogar die Frage, ob die 30-jährige Frist zu verlängern sei.
- Die elektronische Aufbewahrung von Untersuchungsberichten ist weder teuer noch schwierig, weil sie im PDF-Format nur wenig Speicherplatz beansprucht.
- Allfällige Bedenken zum Datenschutz und zur Sicherheit sind unbegründet: Die Daten sind nicht in einer *Cloud* gespeichert, sondern im eigenen Server des Labors. Jedes Labor und Spital hat eine Datenschutzstrategie und dieser Punkt wird im Rahmen der Inspektion sorgfältig geprüft.

Eine Ausnahme zur 30-Jahre-Regel stellen dabei die Untersuchungsberichte betreffend genetische Untersuchungen von somatischen Mutationen. Diese Informationen sind ausschliesslich für die untersuchte Person und auch nicht lebenslang relevant. Darum müssen in diesem Fall die gleichen Regeln zur Anwendung kommen wie für die übrigen medizinischen Informationen. Es sei hier anzumerken, dass diese Ausnahme keine Änderung zur aktuellen Regelung darstellt, denn die Abklärung von somatischen Eigenschaften wird erst mit der Inkraftsetzung des nGUMG in den Geltungsbereich des Gesetzes fallen und ist zurzeit vom GUMG und von der GUMV gar nicht geregelt.

Frage 2: Wie häufig wird nach alten Untersuchungsberichten gefragt, die in Laboratorien aufbewahrt werden?

Die Genetikabteilungen der grossen Schweizer Spitäler erhalten relativ häufig Anfragen von Ärztinnen und Ärzten sowie von Privatpersonen zu den Untersuchungsergebnissen ihrer verstorbenen Angehörigen, um die Familienanamnese rekonstruieren zu können.

Als Richtwert nennen wir das Beispiel eines grossen Universitätsspitals, das zirka 25 solche Anfragen pro Jahr erhält.

Gesucht wird v.a. nach alten Untersuchungsergebnissen die in den Arztpraxen nicht mehr zu finden sind.

Frage 3: Ist das Labor der richtige Aufbewahrungsort? Sollte – falls notwendig - nicht eher die verantwortliche Ärztin oder der verantwortliche Arzt die Berichte aufbewahren?

Tatsächlich sind die behandelnden Ärztinnen und Ärzte verpflichtet, die Untersuchungsberichte mindestens 10 Jahre aufzubewahren. Nichtsdestotrotz ist das Labor der ideale Ort, wo die Berichte länger aufbewahrt und leichter wieder auffindig gemacht werden können.

Massgebend für unsere Meinung sind folgende Überlegungen:

- Eine Unterscheidung zwischen der Aufbewahrungsfrist für Untersuchungsberichte von genetischen Untersuchungen und den übrigen medizinischen Informationen im Patientendossier von Arztpraxen oder Spitälern ist nicht realistisch und nicht praktikabel. Es wäre ein zu grosser Aufwand für diese Institutionen, wenn sie für die genetischen Untersuchungsberichte andere Fristen berücksichtigen sollten als für alle anderen Angaben.
- Genetische Labors hingegen legen ausschliesslich genetische Untersuchungsberichte ab.

Frage 4: Welche Guidelines sind aus Sicht der GUMEK massgebend für die Aufbewahrung von Untersuchungsberichten bzw. Proben und genetischen Daten? Welche Relevanz hat bspw. die erwähnte Guideline des Royal College of Pathology?

Die Guideline des Royal College of Pathology², die Sie in Ihrem Schreiben nennen, ist die einzige uns bekannte Richtlinie, die sich zur Dauer der Aufbewahrung der Untersuchungsberichte äussert. Dadurch, dass andere Fachorganisationen sich darauf beziehen, darunter auch die Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG), bekommt die Richtlinie noch mehr Gewicht.

Unser Vorschlag, die Aufbewahrung der Untersuchungsberichte für 30 Jahre beizubehalten ist im Einklang mit der Guideline des Royal College of Pathology, und somit auch mit der SGMG.

Empfohlen werden dort für verschiedene patientenbezogene Dokumente Aufbewahrungsfristen von 30 Jahren (*Mortuary Register, Post-mortem reports*) oder von mindestens 30 Jahren (*Correspondence on patients, Bound copies of reports and records, Photographic records, incl. Digitised images from genetic tests*).

Frage 5 Falls die Frist von 30 Jahren aufgehoben werden soll, wie lange sollen Untersuchungsberichte aus Sicht der GUMEK aufbewahrt werden?

Wie unter Frage 1 dargestellt, empfehlen wir Ihnen, die Frist von 30 Jahren beizubehalten und schlagen Ihnen gleichzeitig eine Anpassung der Formulierung vor.

In Art. 16 Abs. 2 GUMV ist von einer Aufbewahrung während 30 Jahren die Rede. Das bedeutet, dass Untersuchungsberichte genau 30 Jahre aufzubewahren sind und weder früher vernichtet noch länger aufbewahrt werden dürfen. Eine solche Regel ist aber nicht praktikabel, weil dies bedeuten würde, dass jedes Labor regelmässig (wöchentlich bis maximal monatlich) die wenigen Berichte, die gerade 30 Jahre alt werden, heraussucht und vernichtet.

Darum empfehlen wir Ihnen, den Wortlaut anzupassen:

Die Untersuchungsberichte sind während mindestens 30 Jahren aufzubewahren.

Das Labor könnte somit in grösseren Zeitabständen (z.B. einmal pro Jahr) viele Untersuchungsberichte eliminieren.

² The retention and storage of pathological records and specimens, (5th edition), Guidance from The Royal College of Pathologists and the Institute of Biomedical Science, April 2015

Freundliche Grüsse

Die Präsidentin

Prof. Dr. phil. nat., em. Sabina Gallati