



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: 609.0008-3
Ihr Zeichen: KEN, RSC, SIA, BST
Unser Zeichen: BCR
Bern, 31. Oktober 2019

**Empfehlung 20/2019 der GUMEK
zur Revision der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV)
Teil 4a - Genetische Untersuchungen von somatischen Eigenschaften**

Sehr geehrter Herr Dr. Binz
Sehr geehrte Damen und Herren

Für Ihr Schreiben vom 15. August 2019, in welchem Sie der eidgenössischen Kommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) Ihren Vorschlag für die Konkretisierung von Art. 2 Abs. 1 des revidierten Gesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (nGUMG) unterbreiten, sowie für die Teilnahme von Frau Dr. Keller und Frau Dr. Schaub an der Sitzung der GUMEK vom 22. August 2019, bedanken wir uns. Gerne nehmen wir nachstehend zu Ihrem Vorschlag Stellung und beantworten Ihre Fragen.

Frage 1: Abgrenzung von Untersuchungen hereditärer und somatischer Eigenschaften

Das nGUMG regelt neu auch genetische Untersuchungen zur Abklärung von Eigenschaften des Erbguts, die nicht an Nachkommen weitergegeben werden (somatische Eigenschaften). Sie werden weniger streng geregelt als genetische Untersuchungen hereditärer Eigenschaften. Ferner kann der Bundesrat nach Anhörung der GUMEK auf Verordnungsstufe von ausgewählten Vorgaben des Gesetzes abweichen oder diese Untersuchungen unter gewissen Voraussetzungen vom Geltungsbereich des Gesetzes ausnehmen.

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 Regelungsvorschlag beabsichtigen Sie, die somatischen Untersuchungen in zwei Kategorien zu trennen. Zur ersten Kategorie sollen alle genetischen Untersuchungen somatischer Eigenschaften gehören, mit Ausnahme der Untersuchungen im Rahmen von Krebserkrankungen, die zur zweiten Kategorie gehören würden.

Erste Kategorie: genetische Untersuchungen somatischer Eigenschaften, mit Ausnahme der Untersuchungen im Rahmen von Krebserkrankungen

In dieser Kategorie besteht die Herausforderung darin, dass ausschliesslich Untersuchungen von Krankheiten und Syndromen dazu gehören dürfen, von denen bereits vor der Untersuchung bekannt ist, dass eine somatische Mutation vorliegt und dass diese Eigenschaften nicht an Nachkommen weitergegeben werden. Wie Sie in Ihrem Schreiben erwähnen, gibt es nur ganz wenige Situationen, wo dies der Fall ist. Im überwiegenden Teil der genetisch bedingten Krankheiten oder Syndrome, denen eine somatische Veränderung des Erbguts zu Grunde liegen könnte, ist es unklar, zu welchem Zeitpunkt die Mutation aufgetreten ist und ob die Keimbahn von der Veränderung betroffen ist.

Es sind somit nur ganz wenige Fälle von genetischen Untersuchungen, die nicht Krebserkrankungen betreffen und in den Regelungsbereich von Art. 2 Abs. 1 nGUMG fallen.

Zu berücksichtigen ist bei der Gestaltung einer Regelung dieses Unterbereiches auch die Tatsache, dass im Generellen diese Fälle im klinischen Alltag in den gleichen Institutionen, von den gleichen Spezialistinnen und Spezialisten und nach den gleichen Modalitäten betreut werden wie die üblichen erblich bedingten Krankheiten.

Aus all diesen Gründen unterstützen wir Ihren Vorschlag, nach welchem diese wenigen Fälle den Regelungen hereditärer Eigenschaften unterstellt sein sollen. Es ist ein sinnvolles Vorgehen, das mit dem Gesetz übereinstimmt und im klinischen Alltag ohne Zusatzaufwand zur Anwendung kommen kann.

Zweite Kategorie: genetische Untersuchungen somatischer Eigenschaften im Rahmen von Krebserkrankungen

In dieser Kategorie besteht die Herausforderung darin, innerhalb der Gesamtheit der genetischen Untersuchungen, die im Rahmen der Behandlung einer Krebserkrankung durchgeführt werden, nur diejenigen zu berücksichtigen, die bezwecken, im pathologischen Gewebe ausschliesslich somatische Mutationen zu charakterisieren.

Seit der Inkraftsetzung des GUMG haben Sie als Vollzugsbehörde eine Abgrenzungspraxis etabliert, die sich bewährt hat. In Anlehnung an die bisherige Praxis schlagen Sie folgende Regelung auf Verordnungsstufe vor: «[G]enetische Untersuchungen von (teils) pathologisch verändertem Material oder von im Blut vorhandenen Krebszellen bzw. deren Bestandteilen (insb. zellfreie Tumor-DNA), die nicht zum Zweck der Abklärung einer Keimbahnmutation vorgenommen werden», als Abklärungen im Sinne von Art. 2 Abs. 1 nGUMG zu betrachten. Genetische Untersuchungen im Rahmen einer Krebserkrankung, die bezwecken, das Vorliegen einer erblichen Form nachzuweisen, wären hingegen keine Abklärungen im Sinne von Art. 2 Abs. 1 nGUMG. Für diese würden die Bestimmungen für Untersuchungen hereditärer Eigenschaften im medizinischen Bereich zur Anwendung kommen.

Auch in diesem Fall unterstützen wir Ihren Vorschlag. Es handelt sich um eine sinnvolle und nachvollziehbare Regelung, die mit dem Gesetz übereinstimmt und sich im klinischen Alltag pragmatisch umsetzen lässt.

Frage 2: Ausnahme gewisser Untersuchungen vom Geltungsbereich des Gesetzes

Nachdem Sie im ersten Teil Ihrer Anfrage die Abgrenzung von Untersuchungen hereditärer und somatischer Eigenschaften erörtern, stellen Sie im zweiten Teil Fragen zur Ausnahme gewisser Untersuchungen vom Geltungsbereich des nGUMG.

Art. 2 Abs. 1 Bst. a des nGUMG gibt dem Bundesrat die Möglichkeit, genetische Untersuchungen, die nicht an Nachkommen weitergegeben werden, nach Anhörung der GUMEK vom Geltungsbereich des Gesetzes auszunehmen, solange sie im medizinischen Bereich durchgeführt werden und keine Überschussinformationen zu hereditären Eigenschaften entstehen.

Weil gemäss Ihrem Vorschlag unter Frage 1 alle nicht-onkologischen Abklärungen wie genetische Untersuchungen hereditärer Krankheiten zu behandeln sind, stellt sich nur die Frage, ob und welche unter den Untersuchungen zur Abklärung von Krebserkrankungen aus dem Geltungsbereich ausgenommen werden sollen.

Entscheidendes Kriterium ist dabei die mögliche Entstehung von Überschussinformationen. Sie schlagen vor, dass diejenigen Untersuchungen vom Geltungsbereich ausgenommen werden können, bei denen das untersuchte pathologisch veränderte biologische Material fast nur aus Krebszellen besteht bzw. die Krebszellen oder deren Bestandteile stark angereichert sind und zudem eine «zielgerichtete» Methode gewählt wird.

Mit dieser Eingrenzung stellen Sie sicher, dass die Wahrscheinlichkeit, dass Überschussinformationen entstehen, auf ein vertretbares Minimum reduziert wird.

Wir sind deswegen mit Ihrem Vorschlag einverstanden und begrüßen auch den Ansatz, auf Verordnungsstufe auf eine Auflistung von Untersuchungen und/oder Methoden zu verzichten. Gleichzeitig kündigen wir Ihnen gerne unsere Bereitschaft für die Erarbeitung einer konkretisierenden Empfehlung an, insbesondere betreffend Überschussinformation.

Frage 3: Abweichung von Aufklärungsinhalten nach Artikel 6 nGUMG

Art. 2 Abs. 1 Bst. b des nGUMG gibt dem Bundesrat auch die Möglichkeit, abweichende Regelungen zur Aufklärung nach Art. 6 vorzusehen. Dies weil nicht alle Aufklärungsinhalte für Untersuchungen im hereditären Bereich für die Abklärungen im Rahmen einer Krebserkrankung zielführend sind.

Sie schlagen eine Reduktion der spezialgesetzlichen Aufklärungsinhalte vor, die sich auf Art und Zweck der Untersuchung, die Möglichkeit der Entstehung von Überschussinformationen zu vererbaren Eigenschaften und die Rechte der untersuchten Person, insbesondere das Recht auf Nichtwissen betreffend hereditäre Überschussinformationen beschränkt.

Konkret schlagen Sie vor, dass für somatische Untersuchungen folgende Punkte von Art 6 nGUMG nicht zwingend Bestandteil der Aufklärung sein müssen: die Aussagekraft der Untersuchung (Bst. a), die Risiken sowie physische und psychische Belastungen, die mit der Untersuchung verbunden sind (Bst. b), der Umgang mit der Probe und den genetischen Daten, insb. betreffend Qualitätssicherung und Aufbewahrung (Bst. c), sowie die Bedeutung des Untersuchungsergebnisses für Familienangehörige und deren Recht auf Nichtwissen (Bst. f).

Wir sind mit Ihnen einverstanden, dass die Buchstaben b bzw. f für diese Untersuchungen nicht relevant sind, weil das Untersuchungsmaterial bereits vorliegt und nicht extra für die Untersuchung gewonnen werden muss (Bst. b) bzw. weil bei somatischen Mutationen die Familienangehörige nicht betroffen sind (Bst. f).

Wir denken hingegen, dass die veranlassenden Ärztinnen und Ärzte wohl auch bei somatischen Untersuchungen über die Aussagekraft sowie über den Umgang mit der Probe und den genetischen Daten, insb. betreffend Qualitätssicherung und Aufbewahrung, der in Frage kommenden Untersuchung ihre Patientinnen und Patienten informieren sollten.

Weiterer Kommentar

Wie im Rahmen der Sitzung vom 22. August 2019 mit Frau Dr. Keller und Frau Dr. Schaub besprochen, ist uns die Information der Patientinnen und Patienten ein grosses Anliegen. Wir sind uns bewusst, dass die entsprechende Aufklärung bei Untersuchungen von pathologischem Gewebe eine besondere Her-

ausforderung darstellt. Es sind in der Tat viel mehr Fachärztinnen und -ärzte aus zahlreichen Fachrichtungen (neben der Onkologie auch Chirurgie, Gastroenterologie, Gynäkologie, Dermatologie, allgemeine innere Medizin u.a.m.), die diese Untersuchungen veranlassen, als bei den übrigen hereditären Untersuchungen. Ihnen obliegt die Aufklärung der Patientinnen und Patienten, sie kennen sich aber nicht selten nur bedingt aus mit den Untersuchungsmethoden und der Überschussinformation, die aus der Untersuchung entstehen könnte.

Wir sind gerne bereit, im Vorfeld der Inkraftsetzung des nGUMG, mit Ihnen zusammen nach Wegen zu suchen, um die Information der Patientinnen und Patienten zu verbessern.

Freundliche Grüsse

Die Präsidentin

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