

Stellungnahme von

Name/Institution/Organisation : Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen

Abkürzung Institution/Organisation : GUMEK

Adresse : c/o Bundesamt für Gesundheit

Kontaktperson : Cristina Benedetti

Telefon : +41 58 469 76 16

E-Mail : cristina.benedetti@bag.admin.ch

Datum : 31.3.2017

Ihre elektronische Stellungnahme senden Sie bitte als **Word-Dokument bis spätestens 31. März 2017** an s.ackermann (at) samw.ch

Name / Institution (bitte die auf der ersten Seite angegebene Abkürzung verwenden)	Allgemeine Bemerkungen / Remarques générales
GUMEK	Die GUMEK begrüsst den Einsatz der Schweizerischen Akademie der medizinische Wissenschaften (SAMW) und der Schweizer Ethikkommissionen für klinische Forschung (swissethics) für eine Harmonisierung des Verfahrens zur Einholung des General Konsent in der Schweiz. Gleichzeitig stellt sie fest, dass die zur Konsultation vorliegenden Vorlagen mehrere Mängel aufweisen, die korrigiert werden müssen.
GUMEK	<p>Während die „geographische„ Harmonisierung unbestritten ist, stellt sich die Frage, ob eine Harmonisierung über alle Fachbereiche, Weiterverwendungsgegenstände (Daten oder biologisches Material), sowie Art der Daten (genetisch oder nicht-genetisch) sinnvoll und der Forschung dienlich ist.</p> <p>Wir denken hier an die Besonderheiten der Pathologie und der Genetik. Die Pathologin oder der Pathologe ist nicht als behandelnde Ärztin/ behandelnder Arzt mit Patientenkontakt tätig (siehe unsere ausführliche Bemerkung weiter unten) und das hat Konsequenzen für die Einholung der Einwilligung. Für genetische Untersuchungen gelten gemäss Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) zur Einholung der Zustimmung für die Durchführung von genetischen Untersuchungen und zur Mitteilung der Resultate besondere Regelungen, von denen hier abgewichen wird (siehe unsere Bemerkung weiter unten).</p>
GUMEK	<p>Im Bereich der Pathologie rechnen wir mit folgenden negativen Auswirkungen:</p> <p>Der Wechsel von einer „Widerspruchsregelung“ zu einer „Einwilligungsregelung“ wird zu einem dramatischen Rückgang der für die Forschung zur Verfügung stehenden Proben und Daten führen. Für eine gewebebasierte Forschungsarbeit in der Pathologie würde dies bedeuten, dass die Pathologin oder der Pathologe für jede Probe/für alle Daten, die sie oder er verwenden möchte, im Einzelfall zunächst prüfen muss, ob eine Einwilligung vorliegt. Das mag im besten Fall für Proben aus dem eigenen Spital funktionieren, bei den externen Auftraggebern (andere Spitäler, Aerzte in der Praxis, etc.) voraussichtlich nicht. Es wird ja keine Pflicht geben, dass diese Akteure das Thema „Verwendung von Proben/Daten für die Forschung“ beim Patienten thematisieren müssen. Die vorgesehene Regelung wird zu einer Behinderung der patientenorientierten Forschung in der Schweiz führen.</p> <p>Der Wechsel von einer „Widerspruchsregelung“ zu einer „Einwilligungsregelung“ hat bei klinischen Autopsien zu einem massiven Rückgang geführt. Dieses Szenario wird voraussichtlich auch hier eintreten. Wenn diese Vorlage GK zum Standard in der Schweiz „ernannt“ wird, werden Pathologinnen und Pathologen als Forschende keine andere Möglichkeit</p>

	<p>haben, als sie zu verwenden, da die zuständige Ethikkommission vermutlich den Gebrauch einfordern wird, auch wenn sie von der aktuell gültigen Gesetzesregelung (d.h. Humanforschungsgesetz, HFG) abweicht.</p>
<p>GUM EK</p>	<p>Dank des General Konsents dürfen die Daten und das biologische Material zeitlich unbegrenzt für beliebig viele Studien eingesetzt werden.</p> <p>Wir halten es vom Arbeitsaufwand wie auch von der finanziellen Belastung her als nicht praktikabel und gegen die Interessen des Patienten, allfällige gesundheitsrelevante Informationen (Zufallsbefunde) an den Patienten zurückzugeben, ohne in irgendeiner Form seine Zustimmung eingeholt zu haben.</p> <p>Wenn im klinischen Bereich eine Abklärung vorgenommen wird, können die veranlassenden Ärztinnen und Ärzte den Bereich der in Frage kommenden Zufallsbefunde einschätzen (z.B. bei einem bildgebenden Verfahren, einer pränatalen Untersuchung oder einer genetischen Untersuchung). Dies ist mit einem GK nicht der Fall, es kann grundsätzlich jegliche Information ans Licht kommen. Die Forschenden wissen nicht, ob die Person es bereits weiss, ob sie es wissen möchte, ob sie bereits in Behandlung ist, bei wem sie in Behandlung ist, usw.</p> <p>Der Faktor Zeit ist ebenfalls kritisch: Über welche Zeitspanne ist es sinnvoll welche Information zurückzumelden?</p> <p>Im Bereich Genetik können auf Grund der GK-Einwilligung beliebige genetische Untersuchungen durchgeführt werden. Unter Betrachtung der aktuellen technischen Möglichkeiten und der relativ tiefen Untersuchungskosten ist zu erwarten, dass zahlreiche Gesamtgenom- oder Gesamtexomanalysen durchgeführt werden. Diese werden zwangsläufig auch zu Zufallsbefunden führen. Gemäss Kurzfassung soll dies „<i>sehr selten</i>“ vorkommen. Die Erfahrung zeigt aber, dass dies ein häufiges Problem ist.</p> <p>Da es in aller Regel um präsymptomatische Aussagen geht, wäre eine solche Abklärung im klinischen Kontext nur unter Einhaltung strenger Vorgaben möglich und die untersuchte Person hätte die Möglichkeit, differenziert zu entscheiden, ob und worüber sie allenfalls informiert werden möchte (Art. 13 GUMG ff.). In der GK-Vorlage obliegt es hingegen der forschenden Person zu entscheiden, welche Erkenntnisse „<i>für Ihre Gesundheit von Bedeutung sind und wann eine Behandlungs- oder Vorbeugungsmöglichkeit besteht</i>“. Betrifft diese Regelung nur Krankheitsveranlagungen, oder auch einen Trägerstatus für eine rezessive Krankheit? Nur gravierende oder auch mildere Beschwerden? Früh im Leben oder auch spät auftretende Krankheiten? Mutationen mit hoher Penetranz oder auch solche mit mittlerer/tiefer Penetranz? Wer entscheidet nach welchen Kriterien?</p> <p>Hinzu kommen Aspekte der Qualitätssicherung: Wie gut und zuverlässig sind die Ergebnisse aus der Forschung? Medizinisch-genetische diagnostische Laboratorien unterstehen strengen Vorschriften, namentlich bezüglich Qualifikation der Laborleiterin oder des Laborleiters, des Laborpersonals, Qualitätsmanagementsystem, obligatorische</p>

	<p>externe Qualitätskontrollen und Inspektionen. Forschungslaboratorien sind dem GUMG nicht unterstellt und müssen somit diese strengen Anforderungen nicht erfüllen.</p> <p>Im Zusammenhang mit genetischen Abklärungen kann eine Rückmeldung an den Patienten auch unerwartete und gravierende Folgen im Versicherungsbereich haben: Falls der Patient über eine genetisch-bedingte Veranlagung für die Entwicklung einer Krankheit erfährt, ist er bei der Unterzeichnung bestimmter Lebensversicherungen gemäss GUMG verpflichtet, dies zu deklarieren, was für ihn Nachteile haben würde.</p> <p>Die Vorlage sollte deshalb dahingehend angepasst werden, dass im Falle eines General Konsents zu keiner Zeit Rückmeldung an den Patienten über seinen Gesundheitszustand, über vorhandene Krankheiten oder über das Risiko der Entwicklung einer Krankheit erfolgt.</p> <p>Das Vorgehen entspricht auch dem von der Precision Medicine Initiative gewählten Ansatz, die USA Präsident Obama 2015 lanciert hat.</p>
GUMEK	<p>Datenschutz :</p> <p>Mittels GK gewonnene Daten können gemäss Kurzfassung im In- und Ausland weitergegeben werden.</p> <p>Während die Datenschutzbestimmungen zwischen EU-Mitgliedstaaten und der Schweiz gegenseitig anerkannt werden, gilt dies mit anderen Ländern nicht, namentlich für die USA.</p> <p>Patientendaten dürfen auch in verschlüsselter Form nur mit ausdrücklicher Zustimmung der Patientinnen und Patienten in die USA verschickt werden. Wir sehen keinen entsprechenden Hinweis in den Unterlagen.</p> <p>Darum empfehlen wir, von Fachpersonen prüfen zu lassen, ob die Unterlagen und das Prozedere mit den Bestimmungen des Datenschutzgesetzes konform sind und sie bei Bedarf anzupassen.</p>

GUMEK	<p>Gutachten von Expertinnen und Experten im Bereich Einwilligungsfragen:</p> <p>Andere Länder haben sich bereits intensiv mit der Regelung der Einwilligung für Forschungsprojekte und auch mit einem General Konsent auseinandergesetzt. Wir empfehlen den zuständigen Personen von SAMW und swissethics, im Rahmen der Überarbeitung der Vorlagen, die Meinung von europäischen Expertinnen und Experten einzuholen.</p> <p>Wir empfehlen folgende zwei Personen, die sich ausführlich mit Zustimmungsfragen auseinander gesetzt haben:</p> <ul style="list-style-type: none"> – Pascal Borry (Leuven) (leitet zurzeit die Expertengruppe der ESHG betreffend Guidelines for Informed Consent). – Martina Cornell (Amsterdam) (Chair du Public and Professional Policy Committee (PPPC) der I'ESHG). 	
GUMEK	<p>Sprachliche Überprüfung</p> <p>Wir empfehlen Ihnen, alle Texte und Sprachversionen auf ihre Verständlichkeit für nicht-medizinisch ausgebildete Personen überprüfen und bei Bedarf anpassen zu lassen.</p>	
Kurzfassung / Information succincte		
Name/ Institution	Kommentare/Bemerkungen	Antrag für Änderungsvorschlag (Textvorschlag)
GUMEK	<p>S. 2</p> <p>Der Text ist so anzupassen (für die Begründung siehe oben): „Für Sie entsteht in der Regel kein direkter, persönlicher Nutzen aus dieser Forschung. Die Ergebnisse aus Forschungsprojekten ermöglichen meistens erst zu einem späteren Zeitpunkt eine verbesserte Behandlung oder den Schutz vor einer bestimmten Krankheit. Falls ein Forschungsprojekt unerwartet Erkenntnisse hervorbringt, die für Ihre Gesundheit von Bedeutung sind und eine Behandlungs- oder Vorbeugungsmöglichkeit besteht, versuchen wir, Sie zu kontaktieren. Solche Situationen sind sehr selten.“</p>	
GUMEK	Einwilligungserklärung S. 3: Verschlüsselung	

	Um auch in der Einwilligungserklärung zu betonen, dass die Daten und Proben verschlüsselt werden müssen, schlagen wir vor, den Begriff „verschlüsselt“ in die Einwilligungserklärung ausdrücklich aufzunehmen.	
GUMEK	Einwilligungserklärung S. 3: Kontaktmöglichkeit Weiter empfehlen wir, die Patientin oder den Patienten danach zu fragen, ob sie/er zu einem späteren Zeitpunkt (nach dem Austritt aus dem Spital), allenfalls kontaktiert werden darf, um Fragen zu beantworten, die im Rahmen eines Forschungsprojektes auftauchen könnten (z.B. Einnahme von Medikamenten, Rauchgewohnheiten) jedoch ohne Angaben über allfällige persönliche Resultate . Falls die Patientin oder der Patient die Frage mit „nein“ beantwortet, stehen zu Forschungszwecken ausschliesslich sein biologisches Material und/oder seine Daten zur Verfügung.	–
GUMEK	Einwilligungserklärung S. 3: Widerruf Die Patientin oder der Patient hat immer die Möglichkeit, seine Einwilligung zu widerrufen, und dies ohne Begründung. Dass von diesem Moment an die Daten nicht mehr weiter verwendet und das biologische Material vernichtet werden muss, versteht sich. Das Löschen von bereits erhobenen Daten kann sich je nach Zeitpunkt des Widerrufs schwierig gestalten und ist für publizierte Daten unmöglich. D. h. ob und wenn ja, in welchem Umfang bereits generierte Daten gelöscht werden können, hängt vom Zeitpunkt des Widerrufs ab. Im Rahmen der Aufklärung sind Patientinnen und Patienten über diese Tatsache zu informieren. Diese Information ist auch in die Einwilligungserklärung aufzunehmen.	
GUMEK	Fragen: Wir halten es für unrealistisch, dass Patientinnen und Patienten, die einen GK unterschreiben, ohne zeitliche und inhaltliche Grenzen Fragen im Zusammenhang mit allen Studien stellen können, die mit ihrer Probe	

	<p>oder ihren Daten durchgeführt wurden und dass sie eine passende Antwort erhalten. Darum schlagen wir vor, diese Möglichkeit zu streichen.</p>	
<p>GUMEK</p>	<p>Zusammenfassend: Textvorschlag aus den oberen Bemerkungen</p>	<p>Einwilligungserklärung Ich habe die Informationen zur Verwendung von gesundheitsbezogenen Daten und Proben für die Forschung gelesen und ich habe die Informationsbroschüre erhalten.</p> <p>Ich willige ein, dass meine <u>verschlüsselten</u> gesundheitsbezogenen Daten und Proben für die Forschung verwendet werden dürfen, <u>ohne dass ich persönliche Forschungsergebnisse erhalten werde.</u></p> <p>Ja <input type="checkbox"/> Nein <input type="checkbox"/></p> <p>Ich willige ein, dass ich zu einem <u>späteren Zeitpunkt (nach Spitalaustritt) kontaktiert werden kann, um Fragen zu beantworten, die im Rahmen eines Forschungsprojektes auftreten können (z.B. Einnahme von Medikamenten, Rauchgewohnheiten) ohne dass ich persönliche Forschungsergebnisse erhalten werde.</u></p> <p>Ja <input type="checkbox"/> Nein <input type="checkbox"/></p> <p><i>[Falls zutreffend:]</i> Einwilligung in die Entnahme einer zusätzlichen (Blut)-Probe für die Forschung Ich willige ein, dass mir – im Rahmen der Behandlung – eine zusätzliche Blutprobe (10 ml Blut) entnommen werden darf, <u>die unter den gleichen Bedingungen wie oben, für Forschungszwecke bestimmt ist.</u></p> <p>Ja <input type="checkbox"/> Nein <input type="checkbox"/></p>

		Ich weiss, dass ich jederzeit Fragen stellen kann und dass ich die Einwilligung jederzeit ohne Begründung widerrufen kann, dass dann mein biologisches Material vernichtet und meine Daten nicht weiterverwendet werden, dass aber je nach Zeitpunkt des Widerrufs u.U. nicht alle bereits generierten Daten gelöscht werden können.
Broschüre / Brochure		
Name/ Institution	Kommentare/Bemerkungen	Antrag für Änderungsvorschlag (Textvorschlag)
GUMEK	<p>Unter dem Abschnitt "Wie werden die Daten und Proben geschützt?" steht: Innerhalb des Spitals sieht nur ein berechtigter Kreis von Personen Ihre unverschlüsselten Daten. Es handelt sich um Personen, die direkt für Ihre Behandlung und/oder das entsprechende Forschungsprojekt verantwortlich sind.</p> <p>Der Ausdruck „und/oder das entsprechende Forschungsprojekt“ ist zu streichen, da dies ein Widerspruch ist zur Kurzinformation, wo steht: „zu Ihrem Schutz dürfen die Forschenden die Daten und Proben nur verschlüsselt und unter streng geregelten Voraussetzungen verwenden“.</p>	
GUMEK	<p>Abschnitt „Habe ich einen persönlichen Nutzen?“; s. 3: Der Abschnitt ist zu streichen (Begründung siehe oben).</p>	