

Eidgenössisches Departement des Innern EDI
Herrn Alain Berset
Inselgasse 1
3003 Bern

Per Email: genetictesting@bag.admin.ch und
gever@bag.admin.ch

| | | | |
|--------------------|-----------------|-------------|--|
| Ort, Datum: | Bern, 9.10.2020 | Direktwahl: | 031 306 93 85 |
| Ansprechpartnerin: | Agnes Nienhaus | E-Mail: | agnes.nienhaus@unimedsuisse.ch |

Stellungnahme Vernehmlassung Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen

Sehr geehrte Herr Bundesrat
Sehr geehrte Damen und Herren

Wir bedanken uns für die Möglichkeit, zu den Änderungen der Verordnung über genetische Untersuchung beim Menschen Stellung nehmen zu können. Gerne möchte der Verband Universitäre Medizin Schweiz (unimedsuisse) diese Möglichkeit wahrnehmen und sich im Namen seiner Mitglieder zur Vorlage äussern.

Zustimmung zu den generellen Anliegen

unimedsuisse begrüsst grundsätzlich den Revisions-Entwurf der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV), der viele Problematiken, die sich aus genetischen Untersuchungen in der Praxis ergeben, neu regelt und konkretisiert. Aus Sicht der klinischen Versorgung sind die vorgeschlagenen Änderungen in der Praxis umsetzbar und die Regulierungsdichte erscheint angemessen. Jedoch wird eine Erhöhung des administrativen Aufwands durch zusätzliche Auflagen vor allem im Hinblick auf die Dokumentation (Gesuch, Reporting) erwartet.

Neu geregelt werden genetische Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs sowie genetische Untersuchungen nicht-erblicher Eigenschaften (somatische Mutationen, DNA-Methylierungsmuster). Hierbei wird insbesondere auch der kritische Bereich des Umgangs mit genetischen Überschuss-Informationen geregelt, sowie die Problematik des potentiellen Nachweises erblicher genetischer Information bei somatischen Untersuchungen. Gerade für die genetischen Untersuchungen von biologischem Material bei Krebserkrankungen ist nun deutlich geregelt, dass sie dem Geltungsbereich des Bundesgesetzes vom 15. Juni 2018 über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) unterliegen, sobald Überschussinformationen zu erblichen Eigenschaften entstehen. Hiermit wird eine bisher vorhandene kritische Gesetzeslücke im GUMG geschlossen und nun in der GUMV umgesetzt.

Positiv bewertet wird auch die Einführung der Akkreditierungspflicht für Labore, die zytogenetische und molekulargenetische Untersuchungen durchführen. Zudem wird vorausgesetzt, dass die Laborleitung durch FAMH-Titelträger ausgefüllt wird und das Fachpersonal eine entsprechende Ausbildung vorweisen muss. Die genannten Neuerungen werden einen regulatorischen Mehraufwand für die Laboratorien darstellen, sie werden aber einen positiven Einfluss auf die Qualität der Untersuchungen haben. Die Labore

tragen nun mehr Verantwortung, dass die berichteten Ergebnisse analytisch und inhaltlich den Standards entsprechen.

Aus Sicht der universitären Medizin bestehen jedoch nach wie vor Risiken im Bereich der vorgeschlagenen Regulierung von «nicht-medizinischen» Gentests durch kommerzielle Anbieter. Der Nutzen der Ergebnisse solcher Gentests ist unseres Erachtens fraglich und wir befürchten, dass die Kommunikation durch Berufsgruppen, die nicht auf eine kritische und kontextbezogene Interpretation solcher Ergebnisse vorbereitet sind, bei den betroffenen Personen eine falsche Gewissheit oder falsche Ängste erzeugen kann. Eine geeignete Lösung für diese Problematik könnte eine Verpflichtung sein, das Ergebnis im Rahmen der genetischen Beratung durch einen Facharzt für medizinische Genetik oder einen genetischen Berater zu kommunizieren.

Aus Sicht der universitären Medizin fallen genetische Untersuchungen im Forschungskontext nicht in den Geltungsbereich der GUMG. Anhand nachfolgender Beispiele stellt sich die Frage, wie und ob die Grundsätze im GUMG auch im HFG-Geltungsbereich zu berücksichtigen sind.

- Welche Voraussetzungen müssen Laboratorien, welche die genetischen Untersuchungen im Rahmen von HFG-Forschung durchführen, erfüllen (Akkreditierung und Bewilligung von Laboratorien).
- Die in Abschnitt 7 erwähnten Reihenuntersuchungen können in den Geltungsbereich des HFG fallen (d.h. verallgemeinerbare Erkenntnisse betreffen), sodass eine klare Abgrenzung wünschenswert ist.
- Ein weiterer wichtiger Schnittbereich zwischen den beiden Gesetzen liegt bei der Weiterverwendung von genetischen Daten aus Routineuntersuchungen für Forschungszwecke (HFV Kapitel 3): Zu präzisieren ist, ob solche Daten beim Wechsel in den Forschungskontext aus dem Regulierungsrahmen des GUMG bzw. GUMV fallen.

unimedsuisse fordert eine Präzisierung für den Forschungskontext und eine Klärung, ob und in welchem Masse die Vorgaben des GUMG auch im HFG-Geltungsbereich zu berücksichtigen sind.

Kapitel 1: Allgemeine Bestimmungen

In Art. 3 zur Publikumswerbung scheint unklar, ob zukünftig Informationsveranstaltungen und Vorträge vor Laien grundsätzlich unter das Verbot der Publikumswerbung fallen. Derartige Anlässe an Universitätsspitalern und medizinischen Instituten gehören zu deren öffentlichem Auftrag der Information der Bevölkerung. Ein Verbot ist aus Sicht der universitären Medizin nicht sinnvoll.

unimedsuisse erwartet eine klare Abgrenzung des Sachverhaltes bzw. Definition des Spielraumes, entweder in der GUMV oder den Erläuterungen.

Kapitel 2: Genetische Untersuchungen im medizinischen Bereich

Neu geregelt ist, dass die Berechtigung zur Veranlassung von genetischen Untersuchungen im medizinischen Bereich nicht mehr auf Ärztinnen und Ärzte beschränkt ist, sondern auf ausgewählte Gesundheitsfachpersonen ausgeweitet wird. So dürfen beispielsweise Zahnärztinnen und Zahnärzte sowie Apothekerinnen und Apotheker zukünftig ausgewählte genetische Untersuchungen veranlassen, vorausgesetzt, «dass diese Untersuchungen insbesondere an die Aufklärung, Beratung oder Interpretation der Ergebnisse keine besonderen Anforderungen stellen». Dieser Punkt kann in der Praxis problematisch sein. Die Erfahrungen aus der medizinisch-genetischen Praxis zeigen, dass nicht immer a priori erkennbar ist, ob ein Test tatsächlich keine besonderen Anforderungen an die Aufklärung, Beratung oder Interpretation stellen wird. Selbst für Ärztinnen und Ärzte anderer Fachdisziplinen als der medizinischen Genetik werden möglicherweise Folgen von Ergebnissen nicht richtig beurteilbar sein und in der Folge wird dann doch

wieder an Fachärztinnen und Fachärzte für Medizinische Genetik verwiesen. Die Institute für medizinische Genetik stossen aber bereits heute an ihre Kapazitätsgrenzen.

Die Begrifflichkeiten bezüglich Laborleiter/Laborleitung in Art. 11 in Bezug auf die Anforderungen punkto Qualifikation und Verantwortung beurteilt unimedsuisse als nicht mehr zeitgemäss. Für multidisziplinäre Labors sowie Labors mit einer anderen Organisationsstruktur (z.B. Matrixorganisation) ist die Auslegung der verwendeten Formulierungen nicht klar.

unimedsuisse schlägt vor, die Begriffsdefinition zu prüfen. Wir schlagen die Begriffe der «analyseverantwortlichen Personen» oder «fachverantwortlichen Personen» vor. Damit würde anderen Laborstrukturen besser Rechnung getragen.

Die Aufbewahrungspflicht von Untersuchungsberichten sowie Aufzeichnungen und Unterlagen in Art. 23 GUMV von fünf Jahren wird von unimedsuisse als eher kurz bewertet im Vergleich mit den sonstigen Bestimmungen zur Aufbewahrungsfrist (10 bzw. 20 Jahre). Vor dem Hintergrund der oft lebenslangen Relevanz genetischer Befunde für den Patienten bzw. das betroffene Individuum erscheinen fünf Jahre als zu kurz. Zudem ist unklar, ob das Laboratorium die Daten auch dann aufbewahren muss, wenn die betroffene Person deren Vernichtung verlangt.

Kapitel 3: Genetische Untersuchungen besonders schützenswerter Eigenschaften

unimedsuisse begrüsst, dass auch der Bereich «besonders schützenswerter Eigenschaften» ausserhalb des medizinischen Bereichs neu geregelt wird. Dennoch verbergen sich dahinter noch viele potentiell relevante Probleme für die Praxis.

unimedsuisse fordert eine Präzisierung des Art. 35, da eine Grauzone zwischen der Abgrenzung von Analysen im «medizinischen Bereich» und Analysen «physiologischer Eigenschaften» besteht.

Bezüglich des Bereiches der Untersuchung «schützenswerter Eigenschaften» in Art. 37 sollte präzisiert werden, welche Berufsgruppe welche Kategorie von «genetischen Untersuchungen besonders schützenswerter Eigenschaften (Art.35)» veranlassen können. Beispielsweise ist es aus unserer Sicht fraglich, ob die definierten Berufsgruppen (z.B. Drogisten, Apotheker) auf Grund ihrer Ausbildung genügend Expertise in Humangenetik aufweisen können, um Untersuchungsergebnisse im Bereich der Ethnie/Abstammung zu interpretieren, da diese Untersuchungen eher in den Bereich der Populationsgenetik und nicht der Medizin und Pharmazie fallen.

unimedsuisse begrüsst, wenn neben expliziten Angaben für die Veranlassung solcher Untersuchungen auch die Verantwortlichkeit für die Ergebnisübermittlung geregelt wird.

unimedsuisse befürchtet, dass auch hier zunehmend auf Fachärzte für Medizinische Genetik verwiesen werden wird, bei den in Kapitel 2 bereits angeführten Kapazitätsproblemen.

Kapitel 4: Genetische Untersuchungen nicht erblicher Eigenschaften

Bei der Interpretation der Abgrenzung zwischen der Untersuchung pathologisch veränderter Gewebe mit oder ohne Nachweis erblicher Eigenschaften gem. Art. 57 besteht eine Unklarheit. So ist beispielsweise nicht klar, ob der Nachweis von genetischen Eigenschaften, die möglicherweise erblich sind, deren Erbllichkeit mit der Analyse aber nicht definitiv bestätigt werden kann, in den Geltungsbereich des GUMG fällt.

unimedsuisse erwartet eine Klärung des Sachverhaltes, entweder in der GUMV oder den Erläuterungen.

Anhang 2: Umfang der Bewilligung zur Durchführung zytogenetischer oder molekulargenetischer Untersuchungen im medizinischen Bereich

Im Anhang 2 wird gemäss Punkt 3 eine Liste von genetischen Untersuchungen aufgeführt, die von Laborleitern mit einem Titel nach Artikel 11 Absatz 1 Buchstaben b-f durchgeführt werden dürfen. Die Liste entspricht der vorangegangenen Version des GUMV und scheint inhaltlich eher historisch gewachsen bzw. wurde in der Vergangenheit durch die spezifische Expertise einzelner Fachrichtungen begründet. Problematisch erscheint nun vor allem, dass es jetzt zu einer Generalisierung für alle Laboratorien kommt, weil Technologien der Hochdurchsatzsequenzierung immer mehr zugänglich werden, ohne dass die hierfür notwendige Expertise in Bezug auf die spezifisch durchgeführte genetische Untersuchung und deren Interpretation vorliegt. In den medizinisch-genetischen Sprechstunden/Beratungen treten schon jetzt zunehmend Laborberichte auf, die formal und inhaltlich nicht ausreichend sind und zu Fehlinterpretationen führen oder führen können. Häufig wird vom Laboratorium im Bericht dann eine genetische Beratung empfohlen.

Problematisch wäre z.B., wenn in Zukunft der Fachrichtung Molekularpathologie die Keimbahnuntersuchungen auf familiäre Krebs syndrome (Punkt 3) zugesprochen wird, die Untersuchung von Hämoglobinopathien (Punkt 6) und Immunmangelkrankheiten (Punkt 8) anderen Fachrichtungen usw., ohne dass eine spezifische Expertise oder Qualifikation durch Weiter- oder Fortbildung in der genomischen Interpretation von Varianten, Limitationen der Technologien usw. nachgewiesen ist. Als Konsequenz der aktuellen Entwicklungen in der Genomik sollte daher die Liste in ihrer jetzigen Form gestrichen werden, und die Durchführung und Interpretation solch hochkomplexer Keimbahnanalysen formal qualifizierten medizinischen Genetikern vorbehalten sein. Als Kompromiss könnte für alle in der Liste genannten genetischen Untersuchungen eine Beschränkung auf die Untersuchung von Einzelvarianten gelten.

unimedsuisse fordert eine erneute Prüfung und Konkretisierung im Sinne der oben genannten Einwände.

Wir danken Ihnen für die Berücksichtigung unserer Anliegen bei der weiteren Bearbeitung der Vorlagen und stehen Ihnen für Rückfragen gerne zur Verfügung.

Freundliche Grüsse



Bertrand Levrat

Präsident Universitäre Medizin Schweiz