

## **Erläuterungen zur Teilrevision der**

# **Verordnung des EDI vom 14. Februar 2007 über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV-EDI, SR 810.122.122)**

*Entwurf Anhörung November 2009*

## **1 Ausgangslage**

Eines der Hauptziele des Bundesgesetzes vom 8. Oktober 2004<sup>1</sup> über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) und seiner Ausführungsverordnung vom 14. Februar 2007<sup>2</sup> (GUMV) ist die Sicherung der Qualität der Durchführung von genetischen Untersuchungen beim Menschen. Um die Qualität der Durchführung von zyto- und molekulargenetischen Untersuchungen sowie deren Interpretation zu gewährleisten, ist eine entsprechende Qualifikation der Laborleiterin bzw. des Laborleiters Voraussetzung. Zugelassen für die Durchführung aller zyto- und molekulargenetischen Untersuchungen sind Spezialistinnen und Spezialisten für medizinisch-genetische Analytik FAMH (Art. 11 Abs. 1 GUMV). Gestützt auf Artikel 11 Absatz 2 GUMV führt die GUMV-EDI in ihrem Anhang zudem abschliessend diejenigen Untersuchungen auf, die von Laborleitenden mit anderen Weiterbildungstiteln durchgeführt werden dürfen. Bis anhin richteten sich die aufgeführten Untersuchungen nach dem Kapitel Genetik der Analysenliste (Anhang 3 zur Krankenpflege-Leistungsverordnung vom 29. September 1995<sup>3</sup> (KLV)), mit Ausnahme der molekulargenetischen Untersuchungen, die von den Fachärztinnen und Fachärzten für Pathologie FMH mit Schwerpunkt Molekularpathologie durchgeführt werden dürfen.

Während den ersten beiden Jahren des Vollzugs hat sich herausgestellt, dass einige Positionen im Anhang der GUMV-EDI angepasst werden müssen.

## **2 Erläuterung zur Revision**

### **2.1 Krebs-Syndrome**

Die erste zu revidierende Position im Anhang der GUMV-EDI betrifft familiäre Prädispositionen zu Krebserkrankungen, die durch direkte oder indirekte Mutationsanalyse detektiert werden können.

Es ist festzuhalten, dass das Entwicklungspotential für therapeutische Entscheide bei molekulargenetischen Abklärungen gross ist. Durch das Cancer Genome Project werden laufend neue Erkenntnisse gefunden zu Genen, die im Zusammenhang mit Krebserkrankungen stehen. Eine abschliessende Liste der jeweiligen Krebs-Syndrome, resp. der familiären Prädispositionen, so wie sie momentan in der GUMV-EDI steht, ist somit nicht sinnvoll, weil sie jeweils innert Kürze überholt und somit immer lückenhaft ist.

Deshalb scheint es angebracht, im Sinne eines gemeinsamen Nenners für die betroffenen molekulargenetischen Untersuchungen eine allgemeingültige Formulierung zu wählen. Die Untersuchungen im Bereich der Krebs-Syndrome werden weiterhin für Spezialistinnen und

---

<sup>1</sup> SR 810.12

<sup>2</sup> SR 810.122.1

<sup>3</sup> SR 832.112.31

Spezialisten für medizinisch-genetische Analytik FAMH und für Fachärztinnen und Fachärzte für Pathologie FMH mit Schwerpunkt Molekularpathologie zugelassen. Eine solche Regelung erlaubt es künftig allen molekularpathologischen Laboratorien, Untersuchungen zu Prädispositionen bei familiären Krebs-Syndromen durchzuführen, dies auch bei bisher noch kaum bekannten Genen, die mit einer familiären Krebsdisposition in Verbindung gebracht werden.

Genetische Untersuchungen an Läsionen – d.h. an pathologisch veränderten Geweben, Zellen oder Körperflüssigkeiten – fallen nicht unter das Gesetz und sind nicht bewilligungspflichtig, weil sie ohne weitere Untersuchung von gesundem Gewebe, Zellen oder Körperflüssigkeiten keine abschliessende Aussage über ererbte oder während der Embryonalphase erworbene Eigenschaften des Erbguts der betroffenen Person erlauben.

## 2.2 Pharmakogenetik

Als Untersuchungen zur Abklärung einer ererbten oder während der Embryonalphase erworbenen Eigenschaft fallen pharmakogenetische Untersuchungen mit Untersuchungen der Keimbahn in den Geltungsbereich des GUMG. Als molekulargenetische Untersuchungen im Sinne des GUMG dürfen pharmakogenetische Untersuchungen ausschliesslich in bewilligten Laboratorien durchgeführt werden. Die Durchführung dieser Untersuchungen ist gemäss Art. 11 Abs. 2 GUMV und gemäss Anhang zur GUMV-EDI den Spezialistinnen und Spezialisten für medizinisch-genetische Analytik FAMH vorbehalten.

Die Vollzugspraxis hat aufgezeigt, dass etliche Laboratorien verschiedene pharmakogenetische Untersuchungen anbieten. Diese werden jedoch auch von Spezialistinnen und Spezialisten anderer Fachrichtungen als der medizinisch-genetischen Analytik durchgeführt. Auf Grund der Übergangsbestimmungen konnten Laboratorien zur Durchführung von pharmakogenetischen Untersuchungen bewilligt werden, auch wenn sie über keine Leitung mit einem Titel als Spezialistin/Spezialist für medizinisch-genetische Analytik FAMH verfügen.

Damit diese Untersuchungen weiterhin auch von Laboratorien durchgeführt werden können, die über keine Spezialistin/Spezialisten für medizinisch-genetische Analytik FAMH verfügen, hat die Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) auf Anfrage des BAG mit der Empfehlung 5/2009<sup>4</sup> eine entsprechende Revision des Anhangs der GUMV-EDI vorgeschlagen.

Unter Berücksichtigung dieser Empfehlung bezweckt die Revision der GUMV-EDI, die pharmakogenetischen Untersuchungen in den Anhang der GUMV-EDI aufzunehmen und für Spezialistinnen und Spezialisten für klinisch-chemische, für hämatologische, für klinisch-immunologische und für labormedizinische Analytik FAMH sowie für Fachärztinnen und Fachärzte für Pathologie mit Schwerpunkt Molekularpathologie zuzulassen.

Auch in diesem Bereich wird bewusst auf eine Auflistung der einzelnen durchgeführten pharmakogenetischen Untersuchungen verzichtet. Durch die allgemeine Formulierung kann die bestehende Auswahl der pharmakogenetischen Untersuchungen umfassend abgedeckt werden. Ausserdem erlaubt sie künftig den Einbezug weiterer Untersuchungen.

Gewisse Gene geben sowohl Aufschluss über pharmakogenetische Eigenschaften wie auch über genetische Krankheiten oder Prädispositionen für eine Erkrankung. Die GUMEK weist darauf hin, dass eine diagnostische Untersuchung solcher Gene die gleichen Anforderungen an die Interpretation stellen, wie an die übrigen genetischen Untersuchungen. Eine scharfe Abgrenzung zwischen ausschliesslich pharmakotherapeutisch relevanten und gleichzeitig pharmakotherapeutisch und gesundheitsrelevanten Untersuchungen ist nicht immer möglich. Daher ist es unabdingbar bei der Auftragserteilung den Zweck der Untersuchung mitzuteilen.

---

<sup>4</sup> Empfehlung 5/2009 der GUMEK zuhanden des Bundesamtes für Gesundheit zur Regelung der Pharmakogenetik, siehe <http://www.bag.admin.ch/gumek> (Stellungnahmen und Empfehlungen)

### **2.3 Untersuchungen von Blutgruppen und Gewebemerkmale im Rahmen der Abklärung einer Erbkrankheit oder einer Krankheitsveranlagung**

Gestützt auf die Empfehlung 2/2008<sup>5</sup> der GUMEK zur Revision von Art. 4 GUMV werden Bestimmungen von Gewebemerkmale und Blutgruppen, die zur Abklärung einer Erbkrankheit oder einer Krankheitsveranlagung durchgeführt werden, neu der Bewilligungspflicht unterstellt (siehe auch Erläuterungen zur Teilrevision der GUMV). Dies betrifft zur Zeit insbesondere die HLA-Typisierung im Zusammenhang mit Krankheiten wie Narkolepsie, Zöliakie oder rheumatoide Arthritis.

Aufgrund der Anforderungen an die Interpretation der Ergebnisse soll die Durchführung von diagnostischen Untersuchungen von Gewebemerkmale und Blutgruppen Laborleiterinnen und Laborleitern vorbehalten bleiben, die sich über einen der folgenden Titel ausweisen können:

- Spezialist/in für medizinisch-genetische Analytik FAMH
- Spezialist/in für hämatologische Analytik FAMH
- Spezialist/in für klinisch-immunologische Analytik FAMH
- Spezialist/in für labormedizinische Analytik FAMH (pluridisziplinär)

Damit das durchführende Labor den Zweck erkennen kann, weshalb eine Blutgruppe oder ein Gewebemerkmal untersucht werden soll, ist dem Labor bei der Auftragserteilung die eindeutige Indikation mitzuteilen. Die GUMEK empfiehlt, dass das Laboratorium dem veranlassenden Arzt oder der veranlassenden Ärztin Informationen über mit Gewebemerkmale (oder auch Blutgruppen) assoziierten Krankheiten ausschliesslich dann übermittelt, wenn im Auftragsformular ausdrücklich danach gefragt wurde.

## **3 Auswirkungen**

Durch die Teilrevision der GUMV-EDI wird die Qualität der genetischen Untersuchungen weiterhin in hohem Masse gewährleistet und das Angebot der genetischen Untersuchungen kann dem aktuellen Wissensstand und den jeweiligen Therapiemöglichkeiten laufend angepasst werden. Die diagnostischen Entwicklungen sowohl bei den Krebs-Syndromen, bei der Pharmakogenetik wie auch bei den Untersuchungen von Blutgruppen und Gewebemerkmale sind zu beobachten und die Regelungen zu überprüfen und gegebenenfalls anzupassen.

Weder für die Kantone, noch für den Bund oder die Volkswirtschaft sind Auswirkungen erkennbar.

Mit der Inkraftsetzung der Analysenliste vom 1. Juli 2009 wird die Abrechnung einiger genetischer Untersuchungen auf Spezialistinnen und Spezialisten für medizinisch-genetische Analytik FAMH eingeschränkt. Mit Blick auf die Versorgungssicherheit wird auf eine diesbezügliche Anpassung der GUMV-EDI vorläufig verzichtet.

Die Inkraftsetzung der teilrevidierten GUMV-EDI ist zeitgleich mit der Teilevision GUMV auf den 1. August 2010 geplant.

---

<sup>5</sup> Siehe <http://www.bag.admin.ch/gumek> (Stellungnahmen und Empfehlungen)