

# Verordnung des EDI über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV-EDI)

vom 14. Februar 2007

---

*Das Eidgenössische Departement des Innern,*  
gestützt auf Artikel 11 Absatz 2 der Verordnung vom 14. Februar 2007<sup>1</sup>  
über genetische Untersuchungen beim Menschen,  
*verordnet:*

## **Art. 1** Bezeichnung der genetischen Untersuchungen

Personen, die sich über einen Titel nach Artikel 6 Absatz 1 Buchstaben b–f der Verordnung vom 14. Februar 2007 über genetische Untersuchungen beim Menschen ausweisen können, sind zur Durchführung der molekulargenetischen Untersuchungen gemäss Anhang zugelassen.

## **Art. 2** Inkrafttreten

Diese Verordnung tritt am 1. April 2007 in Kraft.

14. Februar 2007

Eidgenössisches Departement des Innern:

Pascal Couchepin

SR 810.122.122

<sup>1</sup> SR 810.122.1; AS 2007 651

**Bezeichnung der genetischen Untersuchungen,  
die mit den einzelnen Titeln durchgeführt werden dürfen**

Abkürzungen:

- C: Spezialistin/Spezialist für klinisch-chemische Analytik FAMH  
H: Spezialistin/Spezialist für hämatologische Analytik FAMH  
I: Spezialistin/Spezialist für klinisch-immunologische Analytik FAMH  
P: Spezialistin/Spezialist für labormedizinische Analytik FAMH  
(pluridisziplinär)  
MP: Fachärztin/Facharzt für Pathologie FMH mit Schwerpunkt Molekular-  
pathologie  
x: zugelassene Untersuchung

Untersuchung	Zugelassen für				
	C	H	I	P	MP
<i>Ataxia telangiectasia</i> (Louis-Bar-Syndrom); direkte oder indirekte Mutationsanalyse			X	X	
Bindegewebserkrankungen ( <i>Osteogenesis imperfecta</i> , Ehlers Danlos, <i>Ichthyosis</i> , Marfan-Syndrom); direkte oder indirekte Mutationsanalyse	X			X	
Creutzfeldt-Jakob-Krankheiten, fatale familiäre Insomnie, Gerstmann-Sträussler-Krankheit					X
Geschlechtsbestimmung bei X-chromosomal vererbten Krankheiten	X	X	X	X	
Hämochromatose, familiäre; direkte Mutationsanalyse	X	X		X	X
Hämoglobinopathien; direkte oder indirekte Mutationsanalyse bei Thalassämien, Sichelzellanämie		X		X	
Hämostasestörungen; direkte oder indirekte Mutationsanalyse bei Hämophilien A und B, Faktor II-, Faktor V-Störung	X	X		X	
Immunmangelkrankheiten, erbliche; direkte oder indirekte Mutationsanalyse bei chronischer Granulomatose, SCID, Wiskott-Aldrich-Syndrom		X	X	X	

Untersuchung	Zugelassen für				
	C	H	I	P	MP
Kohlenhydratstoffwechselkrankheiten; direkte oder indirekte Mutationsanalyse bei Fruktose-Intoleranz, Galaktosämie, Glukose-Galaktose-Intoleranz, Glykogenosen, Mucopolysaccharidosen	x			x	
Krebserkrankungen, familiäre Prädisposition; direkte oder indirekte Mutationsanalyse bei: <ul style="list-style-type: none"> <li>– Cardio-Facio-Cutanem Syndrom</li> <li>– Costello-Syndrom</li> <li>– Gastrointestinalem Stromatumor (GIST)</li> <li>– Hereditärem nicht-polypösem kolorektalem Karzinom (hereditary non polypotic colon cancer HNPCC)</li> <li>– hereditärem Paragangliom/Pheochromocytom</li> <li>– Hyperparathyreoidismus-Kiefertumor-Syndrom</li> <li>– Juveniler myelomonozytärer Leukämie</li> <li>– Li-Fraumeni-Syndrom</li> <li>– Lungenkarzinom</li> <li>– Mastozytose</li> <li>– Multipler endokriner Neoplasie (Typ 1, Typ 2a und 2b)</li> <li>– Noonan-Syndrom</li> <li>– von Hippel-Lindau-Erkrankung</li> </ul>					x
Lysosomale Speicherkrankheiten; direkte oder indirekte Mutationsanalyse bei Alpha-Galaktosidase-Mangel (M. Fabry), Beta-Glucosidase-Mangel (M. Gaucher), Hexosaminidase-A- und B-Mangel (M. Sandhoff)	x			x	
McCune-Albright-Syndrom, fibröse Dysplasie					x
Metabolische und endokrine Störungen; direkte oder indirekte Mutationsanalyse bei Alpha-1-Antitrypsin-Mangel, Acyl-CoA (medium chain)-Dehydrogenase-Mangel, <i>Diabetes insipidus</i> , Glycerol-Kinase-Mangel, 21-Hydroxylase-Mangel, M. Wilson, Ornithin-Transcarbamylase-Mangel, Porphyrin, testikuläre Feminisierung, Steroid-Sulfatase-Mangel, Wachstumshormonmangel	x	x	x	x	

Untersuchung	Zugelassen für				
	C	H	I	P	MP
Morbus Hirschsprung					x
Morbus Crohn (Prädisposition)					x
Skeletterkrankungen; direkte oder indirekte Mutationsanalyse bei Achondroplasie, Hypochondroplasie, Pfeiffer-Syndrom, Jackson-Weiss-Syndrom, Apert-Syndrom, Crouzon-Syndrom, thanatophorem Zwergwuchs	x			x	