



Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra

Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen
Commission d'experts pour l'analyse génétique humaine
Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano
Expert Commission on Human Genetic Testing

Tätigkeitsbericht der Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) 2016

Bern, 18. Mai 2017

Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK)
c/o Bundesamt für Gesundheit
CH-3003 Bern

gumek@bag.admin.ch
<http://www.bag.admin.ch/www.bag.admin.ch/gumek>

Vorwort der Präsidentin

Die *Qualität* der genetischen Untersuchungen zieht sich wie ein roter Faden durch die vielfältigen Themen, die zahlreichen Projekte, die Stellungnahmen und die Empfehlung der Kommission im Jahr 2016.

„Dieses Gesetz bezweckt: [...] die Qualität der genetischen Untersuchungen und der Interpretation ihrer Ergebnisse sicherzustellen“ hielt das Parlament im Jahr 2004 im Artikel 2 des Gesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen fest. Diesen Zweck machte sich die Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen im Jahr 2016 zum Hauptthema.

So geht es um die Sicherstellung der *Qualität* der im Rahmen eines fortpflanzungsmedizinischen Verfahrens mit Präimplantationsdiagnostik durchgeführten genetischen Untersuchungen bei der Stellungnahme zur Änderung der Fortpflanzungsmedizinverordnung und der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen. Es geht selbstverständlich um die *Qualität* der genetischen Untersuchungen bei der Empfehlung zur Regelung der Durchführung von externen Qualitätskontrollen. Es geht um die *Qualität* der pränatalen Untersuchungen bei der Anpassung der Regelung zur Kostenübernahme der nicht-invasiven pränatalen Tests: Zu welchem Zeitpunkt, ab welchem Risiko, mit welchem Testverfahren, in welcher Abfolge sind die Abklärungen am Besten vorzunehmen?

Qualität braucht es nicht nur im Labor, sondern auch in der Klinik. Die *Qualität* der Patientenbetreuung und der genetischen Beratung hängt von der Genetik-Kompetenz der behandelnden Ärztinnen und Ärzte ab. Die jüngsten Entwicklungen (z.B. Gesamtgenomsequenzierung, präsymptomatische Abklärungen, Genetik der komplexen Krankheiten, personalisierte Medizin, Direct-to-Consumer Angebote) verlangen neben fundierten biologisch-medizinischen Kenntnissen zusätzliche Kompetenzen, z.B. in Epidemiologie, Statistik und Kommunikation. Gleichzeitig führen sie dazu, dass genetische Untersuchungen nicht mehr ausschliesslich zum Instrumentarium der Spezialistinnen und Spezialisten in medizinischer Genetik gehören. Neben ihnen sind zunehmend Ärztinnen und Ärzte aller medizinischen Fachrichtungen mit genetischen Fragestellungen konfrontiert. Darum hat die GUMEK im Berichtsjahr ihre Abklärungen fortgeführt, um allen interessierten Ärztinnen und Ärzten die Möglichkeit anzubieten, eine Vertiefung in medizinischer Genetik zu absolvieren. Besonders wertvoll und lehrreich war ein Hearing der Kommission mit Prof. em. Dr. med. Urs Martin Lütolf, der massgebend am Aufbau der Schwerpunktweiterbildung in Palliativmedizin beteiligt war.

Qualität setzt die notwendigen personellen Ressourcen voraus. Die Zunahme der Relevanz der medizinischen Genetik geht mit einem wachsenden Bedarf an genetischer Beratung der Patientinnen und Patienten einher, die genetisch untersucht werden. Die genetische Beratung ist ein integraler Bestandteil einer genetischen Untersuchung. Bei pränatalen und präsymptomatischen Untersuchungen sowie bei Untersuchungen zur Familienplanung ist sie besonders umfangreich, zeitintensiv und anspruchsvoll. Das Gesetz schreibt die Aspekte vor, die zwingend anzusprechen sind. Weil voraussichtlich weder die Spezialistinnen und Spezialisten in medizinischer Genetik noch die veranlassenden Fachärztinnen und Fachärzte anderer Fachbereiche künftig in der Lage sein werden, diesen wachsenden Bedarf selbst aufzufangen, drängt sich eine Rekrutierung von Fachpersonen, welche diese Aufgabe übernehmen können, auf. Um rechtzeitig genug Fachpersonen zu haben, die eine *qualitativ* hochstehende genetische Beratung sicherstellen können, engagiert sich die GUMEK darin, in der Schweiz baldmöglichst einen Lehrgang für genetische Beraterinnen und Berater zu etablieren.

Der Aufbau von Weiterbildungsangeboten für Ärztinnen und Ärzte sowie genetische Beraterinnen und Berater werden als langatmige Projekte die Tätigkeit der GUMEK auch in den kommenden Jahren prägen. Mit dem Ziel vor Augen, Patientinnen und Patienten in einem dynamischen Umfeld kontinuierlich den Zugang zu genetischen Untersuchungen hoher *Qualität* anzubieten wird die Kommission sich weiterhin engagieren und Fachpersonen und -organisationen dazu ermuntern, neue Wege zu wagen und innovative Formen der Zusammenarbeit im Gesundheitswesen zu initiieren.

Prof. Dr. Sabina Gallati, Präsidentin

1 Auftrag und gesetzliche Grundlagen

Die Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) ist eine ausserparlamentarische Kommission mit dem Auftrag, diesbezügliche Empfehlungen abzugeben und verschiedenen Instanzen beratend zur Seite zu stehen. Insbesondere berät sie den Bundesrat beim Erlass von Vollzugsbestimmungen zum Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG, SR 810.12), die Bundes- und Kantonsbehörden bei dessen Vollzug, sowie Fachpersonen, die im medizinisch-genetischen Bereich tätig sind.

Die rechtliche Grundlage für die GUMEK bildet Artikel 35 GUMG, der die Einsetzung der Kommission verlangt und ihre Aufgaben definiert. Die Artikel 30 bis 35 der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV, SR 810.122.1) regeln die Zusammensetzung und die Organisation der Kommission.

Die Kommission erstattet dem Bundesrat jährlich Bericht über ihre Tätigkeiten.

2 Zusammensetzung und Struktur der Kommission

2.1 Zusammensetzung

Gemäss Artikel 30 GUMV setzt sich die GUMEK zusammen aus Ärztinnen oder Ärzten, die genetische Untersuchungen veranlassen, sowie aus Fachpersonen der Bereiche medizinische Genetik, medizinisch-genetische Analytik, Arbeitsmedizin, Qualitätssicherung, Forschung im Bereich der medizinischen Genetik, sowie Erstellung von DNA-Profilen.

Die Kommissionsmitglieder und die Präsidentin oder der Präsident werden vom Bundesrat für eine Amtszeit von vier Jahren ernannt. Der Bundesrat hat am 14. Februar 2007 die Kommission eingesetzt und ihre Mitglieder ernannt. Im Dezember 2015 hat er acht Mitglieder wiedergewählt und vier neue Mitglieder als Nachfolger der vier austretenden Mitglieder bis zum Ende der Legislaturperiode im Dezember 2019 neu gewählt.

Präsidentin:

Frau Sabina Gallati, Prof. Dr. phil. nat., Extraordinaria für Humangenetik, Spezialistin für medizinisch-genetische Analytik FAMH, Leiterin der Abteilung Humangenetik, Universitätsklinik für Kinderheilkunde, Inselspital, Bern.

Mitglieder

- Herr Matthias Baumgartner, Prof. Dr. med., Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin FMH, Ordinarius für Stoffwechselkrankheiten, Leiter der Abteilung für Stoffwechselkrankheiten, Leiter Neugeborenen-Screening Schweiz, Universitäts-Kinderklinik, Zürich;
- Herr Armand Bottani, Dr. med., Facharzt für medizinische Genetik FMH, Médecin adjoint, Co-Leiter der genetischen Beratung, Hôpitaux Universitaires de Genève ;
- Herr Pierluigi Brazzola, Dr. med., Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin FMH, Caposervizio emato-oncologia pediatrica, Ospedale Regionale S. Giovanni Bellinzona;
- Frau Bernice Elger, Prof. Dr. med., Fachärztin für innere Medizin FMH, MA Theol., Centre universitaire romand de médecine légale, Université de Genève, Leiterin des Instituts für Bio- und Medizinethik, Universität Basel;
- Frau Siv Fokstuen, PD Dr. med., Fachärztin für medizinische Genetik FMH, Médecin adjointe, Service de génétique médicale, Hôpitaux Universitaires de Genève ;

- Herr Andreas Huber, Prof. Dr. med., Facharzt für Innere Medizin FMH, Facharzt für Onkologie-Hämatologie FMH, Spezialist für Hämatologie FAMH, Spezialist für Immunologie FAMH, Spezialist für klinische Chemie FAMH, Chefarzt, Zentrum für Labormedizin, Kantonsspital, Aarau;
- Herr Wolfram Jochum, Prof. Dr. med., Spezialist in Pathologie FMH, Facharzt in Molekularpathologie, Facharzt in Neuropathologie, Chefarzt, Institut für Pathologie, Kantonsspital St. Gallen;
- Frau Adelgunde Kratzer, Dr. phil., Forensische Genetikerin SGRM, Leiterin der Abteilung Forensische Genetik, Institut für Rechtsmedizin der Universität Zürich, stellvertretende Leiterin der EDNA-Koordinationsstelle der Eidgenössischen Datenbank, Institut für Rechtsmedizin der Universität Zürich;
- Herr Michael Morris, Dr., Spezialist für medizinisch-genetische Analytik FAMH, Direktor, synlab Genetics, Lausanne;
- Frau Nicole Probst-Hensch, Prof. Dr. phil. II, PhD, MPH, Extraordinaria für Sozial- und Präventivmedizin, Leiterin der Departement Epidemiologie und Public Health, Schweizerisches Tropen- und Public-Health-Institut der Universität Basel;
- Frau Dorothea Wunder, PD, Dr. med., Fachärztin für Gynäkologie und Geburtshilfe FMH und Fachärztin in Reproduktionsmedizin und gynäkologischer Endokrinologie, Centre de Procréation Médicalement Assistée et d'endocrinologie gynécologique, Lausanne.

2.2 Sitzungen

Im Jahr 2016 hat die GUMEK insgesamt sechs Plenarsitzungen abgehalten.

Zusätzlich zu den Plenarsitzungen hat die Kommission zahlreiche Geschäfte auf elektronischem Weg behandelt und erledigt.

2.3 Sekretariat

Die GUMEK wird fachlich und administrativ vom Kommissionssekretariat unterstützt. Dieses ist administrativ dem Bundesamt für Gesundheit (BAG) und fachlich der Präsidentin unterstellt.

Wissenschaftliche Sekretärin der Kommission mit einem Pensum von 80% ist Frau Cristina Benedetti, eidg. dipl. Apothekerin, MPH.

3 Tätigkeit

3.1 Empfehlungen

Die GUMEK hat in der Berichtsperiode eine Empfehlung zuhanden des BAG erarbeitet.

Empfehlung 16/2016 als Ergänzung der Empfehlung 9/2011 zur Regelung der Durchführung von externen Qualitätskontrollen

Auf Anfrage des BAG hin hat die GUMEK ihre Empfehlung 9/2011 zur Regelung der Durchführung von externen Qualitätskontrollen überprüft und ergänzt. Die Ergänzung ist deshalb notwendig geworden, weil seit 2011 die medizinisch-genetische Diagnostik sich enorm weiterentwickelt hat und zahlreiche medizinisch-genetische Laboratorien ihr Angebot um die Hochdurchsatzsequenzierung (HDS) und/oder um die nicht invasiven Pränataltests (NIPT) erweitert haben. Das BAG hat deshalb bzgl. Anforderungen

an die externe Qualitätskontrolle (EQK) für diese neuen Bereiche mehrere Fragen und Vorschläge formuliert.

Bezüglich Anwendung der HDS für Einzelgenuntersuchungen empfiehlt die GUMEK, die jährliche Kadenz von fallspezifischen Ringversuchen beizubehalten. Geeignet sind unabhängig von der eingesetzten Methode weiterhin die herkömmlichen genspezifischen Ringversuche und die jährliche Kadenz ermöglicht die rasche Einleitung von Korrekturmassnahmen. Dies stellt in der aktuellen Umbruchphase ein wesentliches Element der Qualitätssicherung dar. In der Tat gibt es derzeit eine Zunahme an Laboratorien, welche die HDS anbieten, eine Zunahme an untersuchten Erkrankungen und Genen, eine Zunahme an Befunden unbekannter Bedeutung und als Folge davon an Komplexität der Auswertung und Interpretation. Sollten die Qualitätskontrollzentren keine kommerziellen Ringversuche anbieten, empfiehlt die GUMEK aus denselben Gründen, dass die Laboratorien jährlich über eine fallbezogene Alternativmethode die Qualität ihrer Leistung überprüfen. Bei fehlenden krankheitsspezifischen Ringversuchen in der Panel-Analytik empfiehlt die GUMEK, dass das Labor neben der obligatorischen Teilnahme an einem methodischen Ringversuch zwingend auch an einem Interpretationsringversuch teilnimmt.

Zusätzlich soll die jährliche Teilnahme an einer methodisch-technischen externen Qualitätskontrolle für alle Methoden obligatorisch bleiben, die im Labor zum Einsatz kommen.

Zurzeit ist das Angebot an EQK für die NIPT leider noch begrenzt und ungenügend, weil die Entwicklung von geeigneten kommerziellen Ringversuchen erst am Entstehen ist. Solange es keine geeigneten organisierten Ringversuche gibt, sind gemäss Empfehlung der Kommission alle untersuchten Eigenschaften des fötalen Erbguts jährlich mit einer alternativen Methode zu überprüfen.

3.2 Stellungnahmen zu Gesetzgebungsprojekten

Die GUMEK hat in der Berichtsperiode zu vier Vorlagen Stellung genommen sowie an einem Hearing mit Vertreterinnen und Vertretern des BAG im Hinblick auf eine Verordnungsrevision teilgenommen.

Vernehmlassung zur Änderung des Bundesgesetzes über die Invalidenversicherung (Weiterentwicklung der IV)

Im Rahmen des umfangreichen Revisionsprojektes zur Weiterentwicklung der IV hat die GUMEK lediglich zu einigen unklaren und verwirrenden Formulierungen im Zusammenhang mit der Definition von Geburtsgebrechen Stellung genommen.

Weiter hat sie die Gelegenheit der Vernehmlassung zur Gesetzesrevision genutzt, um auf die Dringlichkeit der Revision der Geburtsgebrechenliste (Anhang der Geburtsgebrechenverordnung) aufmerksam zu machen. Viel mehr als eine Erweiterung der Liste oder Anpassung einiger Bezeichnungen auf die aktuelle medizinische Terminologie regt die GUMEK einen Richtungswechsel mit Änderung des Ansatzes an, weil das bestehende System mit Positivliste unvermeidlich zu nicht nachvollziehbaren Inkongruenzen und zur Benachteiligung von Patientinnen und Patienten führt, die von der „falschen Krankheit“ betroffen sind.

Informelle Vorkonsultation zur Revision der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen und der Verordnung des EDI über genetische Untersuchungen beim Menschen

Die Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV) und die Verordnung des EDI über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV-EDI) wurden einer Revision unterzogen, um einerseits Anpassungen in der Terminologie und im Verfahren zur Gleichwertigkeitsanerkennung einzelner Aus- und Weiterbildungstitel vorzunehmen und andererseits um verschiedenen Trägerinnen und Trägern von FAMH-Titeln die Durchführung von pharmakogenetischen Untersuchungen und von Untersuchungen des unmittelbaren Genproduktes zu ermöglichen. Die GUMEK erklärte sich mit dem Revisionsvorschlag einverstanden.

Ämterkonsultation zur Revision der Krankenpflege-Leistungsverordnung und deren Anhänge

Die medizinische Genetik ist bei der diesjährigen Revision der Krankenpflege-Leistungsverordnung (KLV) und ihrer Anhänge insofern betroffen, weil zum ersten Mal einige pharmakogenetische Untersuchungen in die Analysenliste aufgenommen werden, damit sie unter strengen Voraussetzungen zu Lasten der obligatorischen Kranken- und Pflegeversicherung durchgeführt werden können.

Die GUMEK hat sich mit dem Vorhaben einverstanden erklärt.

Vernehmlassung zur Änderung der Fortpflanzungsmedizinverordnung und der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen

Nachdem im Juni 2016 das Schweizer Volk die Revision des Fortpflanzungsmedizingesetzes angenommen hat, musste im Hinblick auf die Zulassung der Präimplantationsdiagnostik (PID) die Fortpflanzungsmedizinverordnung (FMedV) einigen Änderungen unterzogen werden. Aus gleichem Anlass wurden auch in der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen einige Anpassungen notwendig, um die Durchführung dieser neuen Klasse von Untersuchungen zu regeln.

Die GUMEK war darüber erfreut, dass ihre Empfehlung 15/2015 vom 29. April 2015 zu den Bewilligungsvoraussetzungen für ein PID-Laboratorium zum grössten Teil in die vorliegende Revisionsvorlage einfluss. Sie hat deswegen im Rahmen der Vernehmlassung insbesondere zu Aspekten Stellung genommen, die nicht Bestandteil ihrer damaligen Empfehlung waren und zu Aspekten, die anders geregelt wurden als von ihr vorgeschlagen.

Fortpflanzungsmedizinische Verfahren zeichnen sich durch ihre Komplexität und variierenden Erfolgsraten aus. Erfahrungsgemäss hängen die Erfolgchancen nicht nur von der Situation der betroffenen Paare (Alter, Gesundheitszustand, usw.) ab, sondern auch von den Praktiken in den verschiedenen Zentren. Massgebende Erfolgsfaktoren sind die Qualifikation der Fachpersonen, ihre Erfahrung und die Fallzahl des Zentrums. Darum war die Kommission der Meinung, dass fortpflanzungsmedizinische Verfahren im Allgemeinen und insbesondere fortpflanzungsmedizinische Verfahren mit PID gesamtschweizerisch unter qualitativ hochstehenden Bedingungen stattfinden sollten. Aus dieser Überlegung heraus schlug die GUMEK Änderungen des FMedV-Entwurfes vor, die genau diese Erfolgsfaktoren beeinflussen, namentlich die Qualifikation der Laborleiterin oder des Laborleiters, die Qualifikation des Laborpersonals, die Stellvertretung der Laborleiterin oder des Laborleiters, die Akkreditierung und die Rahmenbedingungen der Übergangsbestimmungen.

Die Schweiz weist bezogen auf die Wohnbevölkerung im Vergleich zu anderen europäischen Ländern eine hohe Dichte an fortpflanzungsmedizinischen Zentren auf. Da eine weitere Zunahme der fortpflanzungsmedizinischen Zentren wegen der kleinen Fallzahlen die Qualität der erbrachten Leistungen zwangsläufig gefährden würde, hält die GUMEK Massnahmen, die einem unkontrollierten Zuwachs an fortpflanzungsmedizinischen Zentren entgegen wirken sollen, für notwendig. Eine zu lockere Handhabung der Bewilligung würde ein falsches Signal setzen für Betriebe, die sich von der Perspektive eines lukrativen Geschäftsfeldes motivieren lassen.

Hearing mit dem BAG im Hinblick auf die Revision der Krankenpflege-Leistungsverordnung und deren Anhang 3 zwecks Kostenübernahme des NIPT ab dem 1. Juli 2017

Die nicht-invasiven pränatalen Tests (NIPT) wurden unter bestimmten Bedingungen ab dem 15.7.2015 für eine Periode von zwei Jahren bis zum 30.6.2017 als Pflichtleistung der Grundversicherung zugelassen. Im Hinblick auf eine Anpassung der bestehenden Regelung der Kostenübernahme der NIPT für die Zeit ab dem 1.7.2017, welche sowohl die in der Zwischenzeit erworbene Erfahrung wie auch die seit 2015 diagnostisch-technische Entwicklung optimal berücksichtigt, fand ein Hearing zwischen einem Vertreter des BAG und der GUMEK statt.

Angesprochen wurden insbesondere die *Test-Performance*; die Risiko-Schwelle für die Kostenübernahme, die gemäss GUMEK bei 1:1'000 beizubehalten ist; der Zeitpunkt des Tests; die zu erwartende Anzahl Tests; das Abklärungsschema, das gemäss GUMEK neu unbedingt auch den Zweittrimestertest

für diejenigen Frauen berücksichtigen soll, die aus irgendeinem Grund den Ersttrimester-Test verpasst haben; die Erweiterung des Untersuchungsspektrums auf selten vorkommende Anomalien, die sowohl ethische Fragen aufwirft wie auch die Anzahl invasiver Bestätigungsdiagnosen von falsch-positiven Fällen erhöht; die Zunahme der Zufallsbefunde und der Befunde unbekannter Bedeutung und damit verbunden die Herausforderungen der umfassenden Aufklärung der Patientinnen vor dem Test und die Beratungskompetenz der veranlassenden Ärztinnen und Ärzte; die Aufnahme in die Analysenliste von Tests, die sich auf neue Methoden stützen; sowie die obligatorische Angabe der fötalen Fraktion als Hinweis auf die Zuverlässigkeit des Test-Resultats.

3.3 Weitere Projekte, Tätigkeiten und Öffentlichkeitsarbeit

Abklärungen in Hinblick auf den Aufbau eines Lehrganges für *Genetic Counsellor* und auf die Verstärkung der genetischen Kompetenz in der Aus-, Weiter- und Fortbildung der Ärztinnen und Ärzte

Ihrer Empfehlung 12/2013 folgend hat die GUMEK die Abklärungen zur Schaffung eines neuen Studienganges "Genetic Counsellor" sowie zur Verstärkung der genetischen Kompetenz in der Aus-, Weiter- und Fortbildung der Ärztinnen und Ärzte weitergeführt. Die jüngsten Entwicklungen (z.B. Gesamtgenomsequenzierung, präsymptomatische Abklärungen, Genetik der komplexen Krankheiten, personalisierte Medizin, Direct-to-Consumer Angebote) verlangen neben fundierten biologisch-medizinischen Kenntnissen zusätzliche Kompetenzen, z.B. in Epidemiologie, Statistik und Kommunikation. Gleichzeitig führen sie dazu, dass genetische Untersuchungen nicht mehr ausschliesslich zum Instrumentarium der Spezialistinnen und Spezialisten in medizinischer Genetik gehören. Neben ihnen sind zunehmend Ärztinnen und Ärzte aller medizinischen Fachrichtungen mit genetischen Fragestellungen konfrontiert. Darum hat die GUMEK im Berichtsjahr ihre Abklärungen fortgeführt, um allen interessierten Ärztinnen und Ärzten die Möglichkeit anzubieten, eine Vertiefung in medizinischer Genetik zu absolvieren. Besonders wertvoll und lehrreich war ein Hearing der Kommission mit Prof. em. Dr. med. Urs Martin Lütolf, der massgebend am Aufbau der Schwerpunktweiterbildung in Palliativmedizin beteiligt war, der erste interdisziplinäre Schwerpunkttitel überhaupt, der am 1.1.2016 in Kraft getreten ist. Die GUMEK konnte von seiner Erfahrung in diesem Projekt wie auch im Bereich der Aufwertung der Palliativmedizin im Medizinstudium via Anpassung des Lernzielkatalogs profitieren.

Die Zunahme der Relevanz der medizinischen Genetik geht mit einem wachsenden Bedarf nach genetischer Beratung der Patientinnen und Patienten einher, die genetisch untersucht werden. Die genetische Beratung ist ein integraler Bestandteil einer genetischen Untersuchung. Bei pränatalen und präsymptomatischen Untersuchungen sowie bei Untersuchungen zur Familienplanung ist sie besonders umfangreich, zeitintensiv und anspruchsvoll. Das Gesetz schreibt die Aspekte vor, die zwingend anzusprechen sind. Weil voraussichtlich weder die Spezialistinnen und Spezialisten in medizinischer Genetik noch die veranlassenden Fachärztinnen und Fachärzte anderer Fachbereiche künftig in der Lage sein werden, diesen wachsenden Bedarf selbst aufzufangen, drängt sich eine Rekrutierung von ausgebildeten Fachpersonen, welche diese Aufgabe übernehmen können, auf. Um rechtzeitig genug Fachpersonen zu haben, die eine qualitativ hochstehende genetische Beratung sicherstellen können, engagiert sich die GUMEK darin, in der Schweiz baldmöglichst einen Lehrgang für genetische Beraterinnen und Berater zu etablieren.

Versorgungssicherheit und Problematik der Kostenübernahme der genetischen Untersuchungen

Die GUMEK verfolgt die Entwicklungen im Zusammenhang mit der Versorgung mit und der Kostenübernahme von genetischen Untersuchungen nach wie vor intensiv. Obwohl sich die Lage punkto Kostenübernahme etwas entspannt hat und weniger häufig Krankenversicherer unbegründet Leistungen ablehnen, ist die Situation nach wie vor unbefriedigend. Genetik-Fachleute haben seit mehreren Jahren

erkannt, dass das aktuelle System der positiven Liste mit Einzelnennung der abzuklärenden Krankheiten an seine Grenzen stösst und ein neuer Ansatz dringend zu suchen ist. Der Positivlistenansatz ist nicht mehr in der Lage, die neuen Errungenschaften der genetischen Diagnostik den Patientinnen und Patienten über die obligatorische Kranken- und Pflegeversicherung zugänglich zu machen. Einerseits können Patientinnen und Patienten nicht abgeklärt werden, weil sie an einer Krankheit leiden, die nicht gelistet ist, andererseits schreibt die Analysenliste die genetische Untersuchung mit einer bestimmten Methode oder Technik vor und verunmöglicht damit den Einsatz von leistungsfähigeren, aussagekräftigeren und/oder billigeren Technologien. In der Überzeugung, dass ein Paradigmawechsel notwendig ist und mehrere Optionen zu prüfen sind, hat die GUMEK in einem Schreiben ihre Überlegungen deponiert und das Gespräch mit Vertreterinnen und Vertretern des BAG gesucht. In einem anschliessenden Austausch hatte sie Gelegenheit, nochmals ihre Anliegen anzubringen sowie die Sichtweise des BAG und den Stand des Projektes zu erfahren.

Teilnahme an der dritten Nationalen Konferenz Gesundheit2020

Auf Einladung von Bundesrat Alain Berset hin hat die Präsidentin der GUMEK zusammen mit über 300 Vertretern aller wichtigen Organisationen des Gesundheitswesens an der dritten Nationalen Konferenz Gesundheit2020 teilgenommen, die unter dem Motto „Less is more“ das Thema Überversorgung behandelte.

Teilnahme an der *Journée des assises sur la génomique*“ in Lausanne

Auf Einladung vom *Service vaudois de la santé publique* und von der *Groupe d'experts sur la génétique humaine* vom Kanton Waadt hin hat die Präsidentin der GUMEK am Symposium „*Génomique : une nouvelle approche pour la santé et la société ?*“ und an der Podiumsdiskussion teilgenommen.

Anfragen

Das Kommissionssekretariat dient regelmässig als Anlaufstelle für Anfragen von nationalen und internationalen Behörden, Fachgesellschaften, Fach- und Privatpersonen rund um die genetischen Untersuchungen.

4 Kontakte und Kommunikation

Vollzugsbehörden

Die GUMEK steht in regelmässigem Kontakt mit den zuständigen Stellen im Bundesamt für Gesundheit und im Bundesamt für Polizei und wird über den Stand des Vollzuges des GUMG informiert.

Internet Auftritt

Die Stellungnahmen und die Empfehlungen der GUMEK, sowie Informationen zur Kommission und ihrem Auftrag sind unter der Internet-Adresse www.bag.admin.ch/gumek abrufbar.

5 Einsitz in Expertengruppen und Kommissionen

Eidgenössische Kommission für allgemeine Leistungen und Grundsatzfragen ELGK

Bernice Elger.

Nationale Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin NEK

Dorothea Wunder.

Eidgenössische Kommission für Lufthygiene

Nicole Probst-Hensch.

Interessengemeinschaft Seltene Krankheiten

Matthias Baumgartner, Andreas Huber.

Arbeitsgruppe der SAMW „Referenzzentren Seltene Krankheiten“

Matthias Baumgartner.

Executive Board Swiss Personalized Health Network SPHN

Nicole Probst-Hensch.

Swiss Group of Pharmacogenomics and Personalized Therapy

Michael Morris.

Koordination Epidemiologie Pilotprojekt Humanbiomonitoring

Nicole Probst-Hensch.

Expertenkommission Brustkrebs der Krebsliga Schweiz

Cristina Benedetti.

6 Ausblick 2017

Auf Anfrage des BAG hin wird die GUMEK anfangs Jahr ein Gesuch zur Erweiterung des Neugeborenen-Screenings um schwere angeborene Immundefekte prüfen. Erwartet sind auch die Ämterkonsultation zur Revision der Kranken-Leistungsverordnung und der Analysenliste, welche die Neuregelung der Kostenübernahme der nichtinvasiven pränatalen Tests ab Mitte 2017 regeln soll, sowie die Konsultation der schweizerischen Akademie für medizinische Wissenschaften zur Vorlage Generalkonsent.

Weiter wird die Kommission an einigen Projekten arbeiten, die sie in ihrer Stellungnahme 12/2013 zur Revision des GUMG erst in groben Zügen angesprochen hat, insbesondere seien hier die Schaffung des Berufsbildes *Genetic Counsellor* mit dem entsprechenden Lehrgang und die Förderung der genetischen Kompetenz in der Aus-, Weiter- und Fortbildung der Ärztinnen und Ärzte sowie weiterer Fachpersonen im Gesundheitswesen genannt. Den unzweckmässigen Einsatz von genetischen Tests im klinischen Setting und die Versorgungssicherheit und Problematik der Kostenübernahme der genetischen Untersuchungen wird sie nach wie vor im Auge behalten.

Anhang

Zusammenstellung aller Empfehlungen und Stellungnahmen

2008

Empfehlung 1/2008 zur Stellvertretung der Laborleiterin oder des Laborleiters

Empfehlung 2/2008 zur Revision von Artikel 4 GUMV

Empfehlung 3/2008 zur Erstellung von und zum Umgang mit DNA-Profilen zwecks Genealogie-Abklärungen

Stellungnahme 1/2008 zur Anerkennung eines Anbieters von DNA-Profilen zwecks Genealogie-Abklärungen

2009

Empfehlung 4/2009 zu den Anforderungen an die Gesuche zur Durchführung von Reihenuntersuchungen gemäss Art. 12 GUMG

Empfehlung 5/2009 zur Regelung der Pharmakogenetik

Empfehlung 6/2009 zur Revision von Art. 6 Abs. 4 GUMV

2010

Empfehlung 7/2010 zu den Anforderungen an die LaborleiterInnen eines genetischen Laboratoriums

Empfehlung 8/2010 zur Weiterverwendung von biologischem Material

Stellungnahme 2/2010 zur Erweiterung des Neugeborenen Screenings um die Untersuchung auf cystische Fibrose

2011

Empfehlung 9/2011 zur Regelung der Durchführung von externen Qualitätskontrollen

Empfehlung 10/2011 zur Revision der GUMV-EDI: Prüfung der Aufnahme von weiteren genetischen Untersuchungen

2012

Empfehlung 11/2012 zur Regelung des unmittelbaren Genproduktes

Stellungnahme 3/2012 der GUMEK zum definitiven Bewilligungsgesuch zur Erweiterung des Neugeborenen-Screenings auf cystische Fibrose

2013

Empfehlung 12/2013 zur Revision des GUMG

Empfehlung 13/2013 zu den Anforderungen an LaborleiterInnen infolge der Revision des FAMH-Reglements

2014

Empfehlung 14/2014 der GUMEK zu den Voraussetzungen zur Veranlassung der Nicht-invasiven Pränatalen Tests

Stellungnahme 4/2014 der GUMEK zu zwei Bewilligungsgesuchen zur Durchführung von Reihenuntersuchungen: Erweiterung des Neugeborenencreenings um die Untersuchungen auf die Ahornsirupkrankheit (MSUD) und auf die Glutarazidurie Typ 1 (GA-1)

2015

Empfehlung 15/2015 zu den Bewilligungsvoraussetzungen für ein PID-Laboratorium

2016

Empfehlung 16/2016 als Ergänzung der Empfehlung 9/2011 zur Regelung der Durchführung von externen Qualitätskontrollen