

Zürich, 15. Juli 2020

## **Stellungnahme der Stiftung Gen Suisse zur «Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV)» und zur «Verordnung über die Erstellung von DNA-Profilen im Zivil- und im Verwaltungsbereich (VDZV)»**

Die Stiftung Gen Suisse begrüsst die GUMV und die VDZV, schlägt jedoch vor diese Verordnungen aufgrund der Komplexität des Themas restriktiver und den Text in einigen Punkten klarer zu gestalten.

Folgende generelle Anmerkungen möchten wir zur Diskussion stellen:

1. Eine bessere Abstimmung des GUMV auf das GUMG hinsichtlich Struktur und Transparenz, z.B. durch eine Abstimmung der Reihenfolge einzelner Artikel wäre wünschenswert.
2. Der technische Fortschritt der molekulargenetischen Diagnostik (Comparative Genomic Hybridization on Arrayed Oligonucleotides, SNP-Microarray-Analyse, Multigene Panel Testing, Whole Exome Sequencing, Whole Genome Sequencing) führt zu einem beachtlichen Erkenntniszuwachs, ist aber auch rein technisch anspruchsvoller geworden. Zufallsbefunde von klinischer Relevanz, «actionale genes», werden detektiert, aber auch Befunde, deren klinische Relevanz noch unbekannt ist, «variants of unknown clinical significance». Eine zuverlässige Datenbank aller Sequenzvarianten existiert leider nicht. Wir erachten es daher als unabdingbar, betroffene Personen vor einer genetischen Untersuchung umfassend über diese Aspekte zu beraten und über mögliche Zufallsbefunde aufzuklären. Diese betreffen ja oft auch Familienangehörige. **Daher ist eine begleitende genetische Beratung bei jeder molekulargenetischen Diagnostik unverzichtbar.** Diese wird daher bereits heute in den meisten Laborberichten auch gefordert.
3. Das breite Angebot an kommerziell erhältlichen genetischen Test- und Analyseverfahren stellt hohe Ansprüche an die Qualitätssicherung. Zuverlässigkeit und Aussagekraft dieser «Kits» variieren, Ergebnisse sind mit grossen Herausforderungen an die Datenspeicherung und -analyse, an statistische Auswertungsverfahren und Dateninterpretation verbunden. Genetische Veränderungen, wie z.B. Deletionen werden bei reinen DNA-Sequenzanalysen bei kommerziellen Testangeboten (in diesen Tests) nicht erfasst (Beispiel: *BRCA1*-Genmutationen). Eine zuverlässige Gendiagnostik kann nur für Erbkrankheiten angeboten werden, deren verursachende Genmutationen gut bekannt sind. Das Verfolgen eines potenziellen Krankheitsgens mittels polymorphen DNA-Markern wird von kommerziellen Laboratorien selten vorgenommen. Hier braucht es **ausgebildetes Fachpersonal.**
4. Die Revolution der genetischen Diagnostik geht parallel mit derjenigen der Computertechnologie und der Informatik. Dieser Bereich sollte in der GUMV erfasst werden.
5. Forschungslabore, die entgegenkommender Weise eine molekulargenetische Diagnostik übernehmen (betreiben), sollten im GUMV berücksichtigt werden.
6. Der bedeutungsvollste Artikel 21 des GUMG wird in der GUMV nicht kommentiert. Ein entsprechender Artikel sollte im Hinblick auf eine genetische Beratung durch Vertreter der Zahnheilkunde und der Pharmazie im GUMV ergänzt werden. Eine genetische Beratung sollte nur durch Personen durchgeführt werden dürfen, die eine entsprechende genetische Grundausbildung erlangt haben und sich über psychosozialen Auswirkungen von pathologischen Ergebnissen auskennen.
7. Der Begriff «nicht-direktiv» wird gerne falsch ausgelegt und sollte klarer definiert werden.

Die Stiftung Gen Suisse schlägt die folgenden Massnahmen vor:

1. **Interdisziplinarität** der genetischen Diagnostik und Beratung zwischen Laborspezialisten, medizinischen Genetikern und Fachärzten zu **schaffen**.
2. Labore sollten nur Aufträge Fachärztinnen/-ärzten FMH der Medizinischen Genetik oder nur in umschriebenen Bereichen von Fachärztegruppen mit einer entsprechenden Ausbildung entgegengenommen werden dürfen.
3. Den **Aufbau von «Genetik-Boards»** analog den gut etablierten Tumorboards in unseren Spitälern durch Fachexperten mit klinischen und molekulargenetischen Fachkenntnissen.
4. Eine Überarbeitung der GUMV durch Fachexperten im Bereich Medizinische Genetik, die sich auch mit entsprechenden Regelungen in Nachbarländern auskennen.
5. **Förderung des Nachwuchses** in der Schweiz im Bereich Medizinische Genetik, um eine Brücke zwischen Klinik und Labor schlagen zu können. Es braucht Experten, die in der Lage sind, die medizinischen und genetischen, sowie die in der Schweiz gültigen ethischen, psychosozialen und rechtlichen Aspekte der jeweiligen Umstände zu verstehen und in Beratung und Behandlung mit einfließen zu lassen.

**Die Stiftung Gen Suisse empfiehlt in einzelnen Punkten eine Überarbeitung der Gesetzesvorlage, um der Qualitätssicherung genetischer Untersuchungen gerecht zu werden.**

GUMV	Kommentar Gen Suisse	Änderungsvorschlag
<b>Art. 1 Abs. 1 d</b>	Es sollte klarer umschrieben werden, was unter genetischen Untersuchungen von Eigenschaften des Erbguts zu verstehen ist, die nicht an Nachkommen weitergegeben werden (Art. 2, Abs 1 GUMG)	<i>Präzisierung</i>
<b>Art. 1 Abs. 2</b>	Das Vorgehen zur Erstellung von DNA-Profilen sollte klarer formuliert werden (genetischer Fingerabdruck, welche Satelliten-DNA)	<i>Präzisierung</i>
<b>Art. 4 Abs. 2 d</b>	Die Begriffe Anonymisierung und Pseudonymisierung sollten umschrieben werden. «Wie kann ein Arzt feststellen, dass in einem Land, in dem Blutverwandte einer Person mit einer nachgewiesenen Krankheitsveranlagung leben, genetische Daten nicht angemessen geschützt werden?»	<i>Präzisierung</i>
<b>Art. 5 Abs 1 b</b>	Die Definition von seltenen Krankheiten variiert von Land zu Land. In der Schweiz gelten die EU-Normen: weniger als 5 Betroffene pro 10'000 Einwohnern	<i>Präzisierung</i>
	Bei Personen anderer Ethnien, die in der Schweiz leben, sind bestimmte Erbkrankheiten wie Thalassämien, Sichelzellanämie, Hämophilie, Morbus Tay-Sachs... nicht selten.	<i>Präzisierung</i>
<b>Art. 5 Abs 1 c</b>	Was heisst sich an ein breites Publikum in der Schweiz richten?	<i>Präzisierung</i>
<b>Art. 5 Abs 2</b>	Was heisst leicht vermittelbar? Monogenetische Analysen, wenn man nicht gezielt nach einer in der Familie vorkommenden, bekannten Variante sucht, können Zufallsbefunde von klinischer Bedeutung ergeben (actionable genes) und solche ohne klinische Relevanz liefern.	<i>Streichung</i>

<b>Art. 5 Abs 3</b>	Hier sollten präsymptomatische Untersuchungen zur Erfassung von Krankheitsveranlagungen erwähnt werden, die von einer genetischen Beratung begleitet werden müssen.	<i>Ergänzung</i>
<b>Art. 6 Abs 1 b</b>	Zahnärztinnen/-ärzte sollten genetische Untersuchungen nur in Zusammenarbeit mit medizinischen Genetikern verordnen dürfen. Anomalien der Stellung von Zähnen oder des Schmelzes werden bei einer Reihe von generalisierten Erbkrankheiten beobachtet.	<i>Ergänzung</i>
<b>Art. 6 Abs 4</b>	Wie ist mit klinisch relevanten Überschussinformationen umzugehen? Ist ein Beratungstarif im TARMED vorgesehen, über welchen Zahnärztinnen/-ärzte die genetische Beratung abrechnen können?	<i>Präzisierung</i>
<b>Art. 7 Abs 5</b>	Wie ist mit klinisch relevanten Überschussinformationen umzugehen?	<i>Präzisierung</i>
<b>Art. 10</b>	Laborleiter sollten die Kompetenz zur Fehlerbehebung technischer Fehler besitzen (falsch negative Resultate durch grosse Deletionen, Insertionen, Rearrangements)	<i>Ergänzung</i>
<b>Art. 11 &amp; Art. 16 Anhang 2</b>	Die Tabelle in Anhang 2 sollte noch einmal von einem Fachexperten geprüft werden. Familiäre Krebs syndrome erfordern den Titel G (3). Sämtliche molekulargenetischen Tests sollten mit dem Titel G möglich sein (6,8).	<i>Überprüfung &amp; Anpassung</i>
<b>Art. 14</b>	Aufgrund der hohen Fluktuation der Angestellten im Labor empfiehlt sich keine unbefristete Bewilligung.	<i>Streichung</i>
<b>Art. 18</b>	Da die veranlassende Person im Vornherein die Ratsuchenden über die Möglichkeit von Überschussinformationen informieren muss, ist dieser Artikel überflüssig.	<i>Streichung</i>
<b>Art. 23</b>	Eine Aufbewahrung von lediglich fünf Jahren erachten wir als zu kurz. Untersuchungsberichte sollten 25 Jahre aufgehoben werden, um wertvolle genetische Informationen für folgende Generationen verwenden zu können. Eine verlängerte Aufbewahrung von DNA / Blutproben sollte in Erwägung gezogen werden.	<i>Anpassung</i>
<b>Art. 35</b>	Bestimmungen sind nicht einhaltbar, da der Begriff «physiologisch» unklar ist. Die Untersuchung der beschriebenen physiologischen Eigenschaften gibt unweigerlich Auskunft über allfällige Beeinträchtigungen des Gesundheitszustands: zwischen «normal» und «krankheitsbegünstigend/-verursachend» gibt es keine scharfe Grenze. Beispiele: Alkohol-Intoleranz kann mit Organschädigungen einhergehen, eine ALK-Genmutation (Übergewicht) prädisponiert zu Neuroblastomen.	<i>Dieser Artikel ist nochmals mit Fachexperten sorgfältig zu evaluieren, die sich über die klinischen Zusammenhänge auskennen.</i>
<b>Art. 37</b>	Gefährliche Öffnung (siehe Kommentar Artikel 35)	<i>Genetische Analysen dürfen nur von Gesundheitsfachpersonen veranlasst werden,</i>

		<i>die sich über eine angemessene Aus- und Weiterbildung im Fach Medizinische Genetik ausweisen können.</i>
<b>Art. 44 Abs. 2</b>	Keine unbefristeten Bewilligungen erteilen	<i>Streichung</i>
<b>Art. 51</b>	Siehe Kommentar zu Art. 23	<i>Anpassung</i>
<b>Art. 57</b>	Es sind jene Gene zu berücksichtigen, die in Tumoren mutiert sind, weil bei der betroffenen Person bereits eine Keimbahnmutation vorliegt oder weil die Mutation sich erst während der Karzinogenese ereignete.	<i>Die Testperson muss sorgfältig darüber aufgeklärt werden, dass diese Analyse auch Hinweise für Veranlagungen für Krebskrankheiten geben kann, die auch Nachkommen geerbt haben könnten.</i>
<b>Art. 63</b>	Mindestens ein Mitglied der Eidgenössischen Kommission für genetische Untersuchungen beim Menschen sollte den Titel Fachärztin/Facharzt für medizinische Genetik FMH besitzen. So können die Bedürfnisse der genetischen Beratung und die Erfahrungen durch den Kontakt mit anderen Fachgesellschaften in EU-Ländern besser eingebracht werden.	<i>Anpassung</i>

Wir empfehlen zudem die Erläuterungen noch einmal genau zu überarbeiten. Diese enthalten viele nicht-zutreffende oder unklare Aussagen.

Beispiele:

1. Ausgangslage: Der Begriff problemlos trifft nicht zu. Erbgutanalysen und deren Interpretation als auch die Untersuchungsverfahren sind nicht zuletzt wegen der moderneren Technologien sehr anspruchsvoll geworden.
2. Grundzüge der Veranlagung: Die veranlassende Person muss nicht notwendigerweise bei der Probenentnahme beiwohnen. Bei Krebspatienten, bei denen der Verdacht einer entsprechenden Veranlagung besteht, kann eine Pflegeperson mit der Blutentnahme aus dem implantierten venösen Kathetersystem zu gegebener Zeit erfolgen.

Wir danken Ihnen für die Erwägung unserer Anmerkungen und stehen Ihnen für Rückfragen oder ergänzende Erläuterungen gerne zur Verfügung.

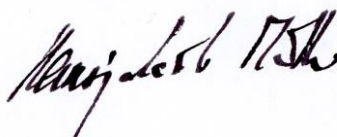
Freundliche Grüsse  
Gen Suisse



Prof. Dr. Lukas Sommer  
Präsident



Dr. Daniela Suter  
Geschäftsführerin



Prof. em. Dr. med. Hansjakob Müller  
Medizinische Genetik Universität Basel  
Stiftungsrat